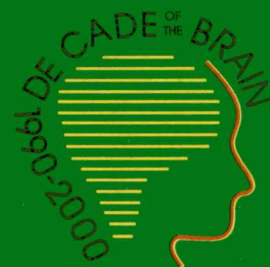


MINISTERIO DE SALUD
INSTITUTO DE CIENCIAS NEUROLÓGICAS
“Oscar Trelles Montes”



**II CURSO
INTERNACIONAL DE
NEUROPEDIATRIA**



Lima 28, 29 y 30 de Octubre de 1998
Local: Auditorio del Instituto



MINISTERIO DE SALUD
INSTITUTO DE CIENCIAS NEUROLÓGICAS
"OSCAR TRELLES MONTES"



Segundo Curso Internacional de Neuropediatría

28, 29 Y 30 DE OCTUBRE DE 1998

LIMA - PERU

COMITE ORGANIZADOR

ORGANIZADORES

Dr. Carlos ESCALANTE
Dra. Lucía RODRIGUEZ
Dr. Nicolás RAMOS

COORDINADORES

Dr. Juan ALTAMIRANO
Dra. Adriana CIUDAD
Dra. Pilar MAZZETTI

INDICE

EL SINDROME RETT	5
<i>Dra. Eva Klein de Zighelboim</i>	
SERVICIO DE GÉNETICA DEL INSTITUTO DE SALUD DEL NIÑO	
MICROCEFALIAS Y MACROCEFALIAS	7
<i>Dr. Carlos Escalante</i>	
SERVICIO DE NEUROPEDIATRIA DEL I.C.N.	
GENETICA DE LOS RETARDOS MENTALES LIGADOS A X	9
<i>Dr. Pierre Landrieu</i>	
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL HOSPITAL BICÊTRE (FRANCIA)	
SINDROME X FRAGIL O SINDROME ESCALANTE	11
<i>Dr. J. Anibal Escalante Fortón</i>	
SERVICIO DE GÉNETICA DEL HOSPITAL EDGARDO REBAGLIATI - I.P.S.S.	
COMUNICACIONES ARTERIO VENOSAS CEREBRALES EN LA POBLACION PEDIATRICA	13
<i>Drs. H. Alvarez; G. Rodesch; P. Lasjaunias</i>	
SERVICIO DE NEURORRADIOLOGÍA VASCULAR, DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA DEL HOSPITAL BICÊTRE (FRANCIA)	
TRASTORNOS DEL COMPORTAMIENTO: <i>ALGUNAS BASES BIOLÓGICAS</i>	15
<i>Dr. Jorge Castro Morales</i>	
UNIVERSIDAD PERUANA "CAYETANO HEREDIA"	
TRASTORNOS NEUROMETABOLICOS DE LA INFANCIA Y LA NIÑEZ	17
<i>Dra. Lucía Rodríguez Miranda</i>	
SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA DEL I.C.N.	
APROXIMACION DIAGNOSTICA EN LAS CITOPATIAS MITOCONDRIALES	19
<i>Dr. Pierre Landrieu</i>	
SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA DEL HOSPITAL BICÊTRE (FRANCIA)	
TRATAMIENTO ENDOVASCULAR DE LAS COMUNICACIONES VASCULARES CEREBRALES EN LA POBLACION PEDIATRICA	21
<i>Drs. H. Alvarez; G. Rodesch; P. Lasjaunias</i>	
SERVICIO DE NEURORRADIOLOGÍA VASCULAR, DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA DEL HOSPITAL BICÊTRE (FRANCIA)	
VASCULITIS EN NIÑOS	23
<i>Dra. Adriana Ciudad de Andrade</i>	
SERVICIO DE NEUROPATOLOGÍA DEL I.C.N.	
EVALUACION CLINICA Y ELECTROFISIOLOGICA DE PACIENTES EN EDAD PEDIATRICA: <i>ENERO 1997 A SETIEMBRE 1998</i>	25
<i>Drs. Luis Crovetto; Angel Anicama</i>	
DIRECCIÓN DE NEUROFISIOLOGÍA CLÍNICA I.C.N.	
RESIDENTE DE NEUROLOGÍA I.C.N. / U.N.M.S.M.	
CARACTERISTICAS EMOCIONALES EN NIÑOS CON EPILEPSIA PRIMARIA	26
<i>Drs. Rosa Velasco; Delma Freyre; Carlos Escalante</i>	
SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA DEL I.C.N.	
DEPARTAMENTO DE INVESTIGACIONES DEL I.C.N.	
CIRUGIA ESTEREOTAXICA	27
<i>Dr. Jorge Medina Rubio</i>	
SERVICIO DE NEUROCIRUGÍA DEL I.C.N.	
HIDROCEFALIA HIPERTENSIVA	28
<i>Dr. Efraín Polar Salinas</i>	
SERVICIO DE NEUROCIRUGÍA DEL I.C.N.	
MALFORMACION ARTERIOVENOSA EN NIÑOS: <i>REPORTE DE UN CASO</i>	29
<i>Dr. Nicolás Ramos T.</i>	
SERVICIO DE NEUROPEDIATRÍA DEL I.C.N.	
DISFUSION NEUROLOGICA AGUDA ASOCIADA A LESIONES ESTRIATALES BILATERALES EN LA INFANCIA	30
<i>Drs. David Huanca; Mirtha Medina</i>	
UNIVERSIDAD NACIONAL SAN AGUSTIN (AREQUIPA)	
HOSPITAL NACIONAL DEL SUR (AREQUIPA)	

EL SINDROME RETT

Dra. Eva Klein de Zighelboim

SERVICIO DE GENÉTICA DEL
INSTITUTO DE SALUD DEL NIÑO.

Es una encefalopatía progresiva y particular. Descrita por primera vez por Rett (1966) recién se le da importancia en 1985.

Entre las particularidades del Síndrome está el encontrarse casi exclusivamente en mujeres. Después de un período de 6 a 18 meses de desarrollo normal, se presentan cuatro fases consecutivas de deterioro progresivo.

- La primera, con desaceleración del crecimiento y de la cabeza, pérdida de interés en el juego y falta de contacto visual, movimientos de manos.
- En la segunda fase, se presenta deterioro que se confunde a veces con "encefalitis", período tóxico, manifestaciones autísticas, demencia y el inicio de convulsiones.
- Después de 1 a 4 años, se pasa a la fase pseudoestacionaria, el retardo mental es

evidente, aparece la ataxia y la apraxia.

- Finalmente, la fase de deterioro terminal, con pérdida de capacidad de deambulación, signos de neurona motora, menor frecuencia de convulsiones, mejoría del contacto emocional, retardo de crecimiento con pubertad normal.

Por ser un cuadro limitado casi exclusivamente a mujeres, con 95% de los casos esporádicos, se postuló que era ligado al cromosoma X dominante, letal en el varón. Actualmente se ha localizado el gen responsable localizado Xq28, cerca del gen de la glucosa 6 fosfato dehidrogenasa y del gen GDX.

En los pocos casos familiares se ha demostrado que la madre portadora tiene el gen alterado en el cromosoma X inactivado. En estos casos la inactivación deja de ser al azar y es casi exclusiva del X portador del gen alterado.

MICROCEFALIAS Y MACROCEFALIAS

Dr. Carlos Escalante

SERVICIO DE NEUROPEDIATRIA DEL I.C.N.

El término microcefalia se utiliza para definir un perímetro cefálico (P.C.) o circunferencia cefálica que medida entre la glabella y la protuberancia occipital esté mas de dos desviaciones standar (2 DS) por debajo de la media para la edad, sexo y grupo étnico. De manera análoga, macrocefalia o megalocéfalia se refiere a un P.C. que se encuentra a mas de 2 DS sobre la media. Se utiliza el término **microencefalia** (micrencefalia) y **macroencefalia** (macrencefalia) en relación al peso del cerebro.

Megalencefalia significa aumento del volumen del cerebro (O. Dulac) que se calcula: P.C. x altura (Bray) o también cerebro con tamaño y peso mayor a 2 DS (de Myer). Microcefalia siempre se relaciona con micrencefalia excepto en el caso de algunas craneosinostosis. Macrocefalia no siempre se relaciona con macroencefalia.

El 80 a 90% de microcefalias se relacionan con R.M., especialmente si se trata de microcefalia secundaria.

Desde el punto de vista clínico se clasifican en **microcefalias primarias**, cuando se deben a problemas genéticos o cromosómicos y **secundarias** cuando se deben a injurias producidas en un cerebro básicamente bien conformado. Para hacer estas distinciones son indispensable estudios de TAC pero preferentemente RMN.

Microcefalia “Vera” es una microcefalia genética que puede ser **autosómica dominante** o **recesiva**, esta última es mas incapacitante y se asocia a una facies característica. En la forma dominante no hay facies característica y puede cursar con C.I. normal o R.M. leve o moderado. Desde el punto de vista clínico también se les clasifica como **“microcefalia familiar asintomática”** cuando la microcefalia es proporcional al cuerpo pequeño y no hay anormalidades neurológicas y en **“microcefalia familiar sintomática”** la que puede ser dominante, recesiva (más incapacitante), ligada a X (Pellizaeus - Merzbacher) o poligénica.

Las microcefalias debido a desórdenes cromosómicos no son frecuentes. Desde el punto de vista anátomo patológico en la microcefalia genética la estructura macroscópica es normal, microscópicamente se describen diversas alteraciones en la estructuración en las capas neuronales. Problemas intrauterinos como infecciones Torch, tóxicos, drogas etc. y problemas perinatales como asfixia, bajo peso, etc., pueden ser causa de microcefalia secundaria y en estos casos se observan cerebros bien conformados, pero con lesiones típicas de tipo isquémicas, inflamatorias, etc.

Dentro de las causas mas frecuentes de macrocefalia (megalocéfalia) están la hidrocefalia comunicante y no comunicante, la hidrocefalia externa (acumulación subdural de LCR), edema cerebral y engrosamiento óseo.

Macrencefalia (Megalencefalia) mas bien constituye un grupo heterogéneo de desórdenes no bien definidos que prestan ciertas dificultades para su clasificación sistemática. Generalmente se les puede dividir de acuerdo a su etiología en **anatómicas** donde hay una mayor cantidad de células o estas son de mayor tamaño y **metabólicas** donde hay aumento de tamaño del encéfalo por acumulación de metabolitos anormales, sin aumento de células.

Desde el punto de vista clínico la macrencefalia anatómica puede ser **asintomática**, como en la mayor parte de casos, o **sintomática**, asociada frecuentemente a trastornos de migración neuronal (Duncan).

También se les puede clasificar como **macrencefalia familiar** autosómica dominante, más frecuente; autosómica recesiva, usualmente asociada a R.M. y a desordenes cromosómicos (X-Frágil), (Klinefelter XXY) o genéticos (S. de Beckwith, S. de Sotos).

Finalmente los síndromes neurocutáneos se ven frecuentemente asociados a megalencefalia localizada (Hipomelanosis de Ito, S. de Solomon, etc).

GENÉTICA DE LOS RETARDOS MENTALES LIGADOS A X

Dr. Pierre Landrieu

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA
HÔPITAL BICÊTRE - FRANCIA

Los retrasos mentales ligados al cromosoma X (MRLX) tienen una prevalencia estimada a 3,3/1000 nacimientos. 40% de los casos familiares corresponden al síndrome Xq frágil (FRAXA). En la práctica clínica, hay que distinguir el retraso mental de otras entidades: enfermedades monogénicas, donde la alteración mental es secundaria o facultativa (E. metabólicas, E. de Duchenne, etc.), síndromes sin ocurrencia en niñas que son supuestamente causados por neomutaciones letales en niños (S. de Rett, S. de Aicardi).

Los retrasos mentales se pueden dividir en 2 situaciones clínicas y 2 situaciones genéticas principales.

Clínicamente:

1) *Síndromes con características morfológicas* de entidades incluyendo una malformación cerebral reconocible en la IRM; S. de Bickers-Adams, S. de doble corteza. Síndromes donde las exploraciones neurorradiológicas no son contributivas pero donde hay malformaciones o dismorfias congénitas que implican varios órganos. Así unos 40 síndromes han sido descritos algunos con dismorfias muy características, otros con fenotipos variables y difíciles de reconocer, (ejemplos descritos: S. de Coffín Lowry, S. de Xqfra). Algunos libros especializados y banco de datos informatizados son a veces útiles.

2) *Debilidad mental sin marcadores reconocibles, morfológicos o biológicos.* Los esfuerzos para reconocer fenotipos con perfil neuropsicológico característico no han sido muy eficaces.

Genéticamente:

1) *Debilidad mental con expresión esporádica:* un diagnóstico preciso es posible únicamente cuando existen marcadores específicos (morfológicos, citogenéticos o biológicos).

2) *Expresión familiar;* donde el análisis genealógico permite evocar el carácter monogénico recesivo, dominante, o a veces codominante. Sin embargo, la transmisión pseudomendeliana pudo haber sido simulada por remodelaciones cromosómicas, haciendo siempre necesario un cariotipo.

Los principios de la identificación molecular de los retrasos mentales dependen de la situación clínico-genética. La investigación citogenética con alta resolución está indicada en todos los casos y en muchas situaciones ha permitido sospechar de una región precisa del cromosoma X (microdelesiones, sitios frágiles...). En síndromes específicos con recurrencia mendeliana el objetivo primero es la localización genética por estudios de ligación, esa situación permite sumar varias familias en el cálculo del lodscore (habitualmente, un panel de 16 marcadores microsatélites repartidos a lo largo del X es suficiente para una primera localización). En retrasos mentales familiares no específicos, el primer objetivo es la colecta de grandes familias con numerosos pacientes afectados, ya que en tales situaciones el estudio de ligación es válido únicamente para una familia. Cuando un locus ha sido determinado, la restricción de la región crítica y la identificación del gen responsable llaman a técnicas variadas y no exclusivas: multiplicación de los marcadores, búsqueda de amplificación de tripletes nucleotídicos, búsqueda de microdelesiones por técnicas FISH, construcción de contiguos de la región y búsqueda de genes con expresión cerebral, búsqueda de mutaciones sobre los genes candidatos en los pacientes. Algunos ejemplos serán desarrollados concerniendo los MRLX donde la proteína responsable ha sido caracterizada recientemente como el MR ligado a la doble cortina, el MR ligado a la Oligophrenina.

SINDROME X FRAGIL ó SINDROME ESCALANTE

Dr. J. Aníbal Escalante Fortón

MASTER Y PHD EN GENÉTICA MÉDICA
PROFESOR PRINCIPAL FACULTAD DE MEDICINA UNM SAN MARCOS
JEFE DEL SERVICIO DE GENÉTICA HOSPITAL E. REBAGLIATI I.P.S.S.
FUNDADOR SOCIEDAD LATINOAMERICANA DE GENÉTICA
CONSULTOR INTERNACIONAL DE SIDA
PRESIDENTE DE LA SOCIEDAD PERUANA DE GENÉTICA
MIEMBRO DE LA ACADEMIA PONTIFICIA PRO VITA DE ROMA

El descubrimiento del Cromosoma X Frágil lo iniciamos en 1970, cuando realizamos la post-graduación PhD, en la Universidad de Sao Paulo - Brasil, en un trabajo específico en Retardo Mental. En la primera familia que examinamos, inextenso, comprendiendo siete generaciones, detectamos en la 6° generación, tres hermandades emparentadas por sus respectivas madres nueve varones afectados por retardo mental profundo y una mujer con retardo mental leve. En todos los varones afectados lo más notorio fenotípicamente era, pene grande y bolsas escrotales y gónadas más grandes cuando comparadas al standard de los otros familiares de edades similares. En otras familias detectamos cuatro varones afectados por igual cuadro en dos hermandades clínico y dos mujeres con retardo mental leve. En todos los afectados, promedialmente encontramos un cromosoma con una constricción en el brazo q, con la apariencia de satélites prominentes evidentemente se trataba de una anomalía cromosómica que con tales estudios promedialmente se detectó en el 30% de metafases.

En una conversación personal en París con el Dr. Lejeune, él nos comunicó que también estaba detectando familias con el mismo cuadro clínico, y con la misma frecuencia de anomalía cromosómica; él sugería que en esta patología era de mucha importancia el ácido fólico y derivados. No pudimos certificar por estudio con bandas, pues, recién el Dr. Dretz de Uruguay empezaba con nosotros la técnica del bandeo y tampoco disponíamos de timidina radioactiva para estudio de replicación de ADN y no logramos afirmar con pruebas definidas si se

trataría del cromosoma X, por ello al cuadro clínico y su evolución era severo en varones, que tienen un sólo X, y muy leve en mujeres que tienen los 2 cromosomas X.

Así, este trabajo fue presentado en el Congreso de Varsovia en 1970 por el Dr. J.M. Opitz con permiso del Dr. Aníbal Escalante F.

En la actualidad el Síndrome X, Frágil denominado **Síndrome Escalante**, es la forma heredable más frecuente de retraso mental y ocupa el segundo lugar después del Síndrome de Down. La alteración esta a la altura del gene Xq 27.3 tiene la más alta tasa de mutación de cualquier gene humano, aproximadamente 1×10^{-3} sólo en espermatozoides.

El defecto básico se expresa en el cerebro, la detección prenatal es posible en algunas familias. El gene logró ser clonado en 1991.

La incidencia se estima a 1 de cada 1,100 a 1,500 varones y aproximadamente 1 en 2,000 a 1 en 3,000 mujeres y se le considera como herencia ligada al X.

El Síndrome de X Frágil esta siendo objeto de intensa investigación molecular y constituye uno de los motivos más frecuentes de solicitud de análisis cromosómicos, consejo genético y diagnóstico prenatal.

Nota: En la conferencia respectiva se discutirá ampliamente este Síndrome, con las ilustraciones respectivas.

COMUNICACIONES ARTERIO VENOSAS CEREBRALES EN LA POBLACION PEDIATRICA

Drs. H. Alvarez; G. Rodesch; P. Lasjaunias

UNITÉ DE NEURORADIOLOGIE VASCULAIRE
DIAGNOSTIQUE ET THÉRAPEUTIQUE.
HÔPITAL DE BICÊTRE, LE KREMLIN
BICÊTRE, FRANCE.

Las comunicaciones arteriovenosas cerebrales han sido consideradas clásicamente como de origen congénito. Este concepto ha sido recientemente revisado. La introducción de argumentos genéticos, biológicos y embriológicos en la comprensión de la enfermedad vascular han naturalmente apoyado los hechos clínicos observados en el manejo de lesiones cerebrales vasculares del adulto y del niño. La experiencia clínica demuestra la diferente tolerancia neurológica o sistémica de una malformación vascular cerebral en cada una de las dos poblaciones. Aún si el retraso psicomotor o la insuficiencia cardíaca son específicos de la población pediátrica y mas concretamente del niño de menos de 2 años. Efectivamente los procesos de maduración cerebral y de mielinización continúan durante el período postnatal y la infancia. El sistema vascular y en particular el sistema venoso va a sufrir cambios morfológicos y fisiológicos durante este que van implicar la utilización del seno cavernoso como vía de drenaje cerebral, la modificación de la unión yugulo sigmoide secundaria al crecimiento de la base del cráneo y el rol activo del sistema venoso en la reabsorción hídrica debido a la ausencia de corpúsculos de Pacchioni funcionales en los primeros meses de vida. La presencia de una comunicación arteriovenosa en un sistema que aún no ha adquirido todas sus capacidades de respuesta, va a provocar desordenes venosos cuya expresión morfológica es la

dilatación ventricular, la atrofia cerebral o la leucomalacia.

En Bicêtre y desde 1982 hemos seguido 450 pacientes, de edades comprendidas entre 1 día y 16 años, por una comunicación arteriovenosa cerebral. Este grupo heterogéneo de pacientes engloba en realidad tres tipos de comunicaciones arteriovenosas diferentes en las que las manifestaciones clínicas, el abordaje o la ventana terapéutica adecuada y el pronóstico son diferentes. Las malformaciones de la Vena de Galeno son coroideas. Representan un defecto ocurrido durante el período fetal. 22,5 % de entre ellas fueron diagnosticadas intrauterino. Las malformaciones sinusales que reproducen un patrón sinusal morfológico embrionario están localizadas en el torcular, seno lateral o gofo yugular. Su diagnostico fue antenatal en 11,5 % de casos. Finalmente las malformaciones arteriovenosas piales estan localizadas en el espacio subpial y su desarrollo (al menos morfológico) es postnatal. En nuestra serie ninguna hizo el objeto de un diagnostico antenatal.

Esta clasificación, que no responde a criterios de talla, topografía o accesibilidad terapéutica, permite adaptar la estrategia terapéutica adecuada a cada tipo de lesión y anticipar el pronóstico o futuro neurológico del niño.

Las manifestaciones clínicas en cada tipo de lesión y por grupo de edad serán abordadas.

TRASTORNOS DEL COMPORTAMIENTO

(Algunas bases biológicas)

Dr. Jorge Castro Morales

UNIVERSIDAD PERUANA "CAYETANO HEREDIA"

Se revisan los aportes de la investigación neurobiológica reciente a la comprensión de los trastornos de conducta (disociales, de acuerdo a la CIE 10), poniendo énfasis en los patrones de estimulación-inhibición en el SNC y el rol de los neurotransmisores en el control de la conducta.

Siguiendo la teoría de distribución cráneo-caudal de las estructuras comprometidas en la regulación de la conducta de GRAY, se analiza la función de la noradrenalina y la serotonina en la falta de control conductual que exhiben los sujetos con trastornos en esta área. La exploración retrospectiva muestra elevadas tasas de antecedentes de TEC en sujetos que han incurrido en conducta delictuosa y se ha demostrado deficiencia de **Dopamina Bhidroxilasa** en niños en edad escolar con antecedentes de maltrato infantil, lo que explica el déficit noradrenérgico y las perturbaciones comportamentales que se pueden apreciar en estos niños. En este sentido, es importante resaltar la comorbilidad entre trastornos de conducta, trastornos del aprendizaje y proclividad a comportamientos adictivos. El uso de diagnóstico por imágenes y potenciales evocados puede aclarar, en muchos casos, diagnósticos dilemáticos. Así, el hallazgo de estructuras cerebrales comprometidas mediante R.M. con FLAIR o la detección de un alargamiento en el Onda P300 en potenciales evocados, como factor predictivo de recaídas en pacientes con conductas adictivas, permite tomar las medidas preventivas y terapéuticas del caso.

Como ilustración de lo señalado, se presenta un caso con severos, trastornos de conducta que había venido siendo tratado mediante psicoterapia de orientación psicoanalítica durante tres años. Se procedió a hacer un descarte convencional de disfunción cerebral a través de EEG con electrodos nasofaríngeos, que mostró moderada alteración en estructuras basales por lo que se inició medicación con Carbamazepina 400 CR. Al persistir los trastornos conductuales de nivel psicótico (no acatamiento de normas elementales, agresividad descontrolada) se procedió a administrarle Risperidona, pero no obstante la mejoría en el plano anímico, hubo de ser suspendida por las reacciones alérgicas que incrementaba en el paciente (con diátesis alérgica desde la infancia). Con la asociación Carbamazepina-Olanzapina se obtuvo un control conductual adecuado, pero su rendimiento académico continuaba siendo pobre, pese a que una exploración con el Raven señaló nivel intelectual superior.

La evaluación psicológica completa mostró una asombrosa dispersión intratest (WISC III), con percentiles uno en áreas como inteligencia social, lo que hizo sospechar un deterioro orgánico cerebral. A los cuatro meses de tratamiento se realizó un scanning completo por imágenes (SPECT, R.M. con FLAIR) y potenciales evocados que corroboraron la presencia de afección cerebral inespecífica. Una evaluación neurológica ratificó esta impresión y avaló la terapéutica instituida recomendando atender probables rasgos depresivos.

TRASTORNOS NEUROMETABOLICOS DE LA INFANCIA Y LA NIÑEZ

Dra. Lucía Rodríguez Miranda

SERVICIO DE NEUROPEDIATRIA DEL I.C.N.

Si bien el desarrollo neurológico del niño nos sirve de guía en la detección de una posible encefalopatía progresiva, hay algunas dificultades inherentes en la determinación clínica peculiares a estos grupos etáreos como:

1. Dificultad para distinguir una curva de desarrollo normal y anormal.
2. Necesidad de evaluaciones seriadas que en la práctica pueden ser problemáticas.

Además pueden darse situaciones especiales que confundan al clínico al evaluar a un paciente con posible enfermedad neurometabólica.

1. En el neonato o infante pequeño hay pocos hitos que comparar con lo normal.

2. Los trastornos metabólicos episódicos súbitos pueden simular infecciones, traumatismos o toxicidad.
3. No es raro la evolución en meseta de algunas enfermedades neurometabólicas que simulen cuadro estático.
4. Condiciones como enfermedades, convulsiones o efecto de drogas usadas, pueden alterar la verdadera curva de desarrollo.

Se revisan los tipos de presentación clínica para cada grupo etéreo, considerando tres etapas:

1. NEONATAL
2. INFANTIL TEMPRANA Y TARDIA
3. NIÑEZ Y ADOLESCENCIA.

APROXIMACION DIAGNOSTICA EN LAS CITOPATIAS MITOCONDRIALES

Dr. Pierre Landrieu

SERVICIO DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA
HÔPITAL BICÊTRE - FRANCIA

Las citopatías mitocondriales integran el grupo mayoritario de las enfermedades metabólicas. Su discusión es frecuente en Neuropediatría, en la medida que realizan varios cuadros a varias edades. En la práctica clínica, esquemáticamente dos abordajes son posibles, e idealmente se conjugan:

1) *el cuadro clínico y genético es sugestivo de mitocondriopatía.* Algunos cuadros clásicos sugieren ya mutaciones en el ADN mitocondrial (Síndromes de Kearns-Sayre, MERRF, MELAS), la anormalidad de la cadena respiratoria es de origen nuclear (habitualmente autosómicas recesivas), como el Síndrome de Leigh-Feygin Wolff. En realidad, las funciones de la cadena respiratoria pueden afectar cualquier órgano de manera variable, pues fenotipos raros o complejos son posibles.

2) *marcadores biológicos de mitocondriopatía son encontrados en una investigación de rutina,* por ejemplo en una encefalopatía precoz. Sin embargo, hiperlactatemia-hiperpiruvicemia conlleva a muchas causas de error: cuando es encontrada en una situación poco típica, hay que controlarlo y precisarlo con un estudio de varios substratos energéticos en pre- y post-prandial.

Teóricamente, la gestión diagnóstica sigue varias etapas de complejidad creciente.

Clínica y morfológica, lo que se hace con un balance de los órganos afectados (sistema nervioso y muscular, corazón, retina, hígado, sangre, sistema endocrinológico...); La presencia de fibras rojas rotas M en la biopsia muscular es sugestiva de un síndrome ligado al genoma mitocondrial, pero pueden aparecer tardíamente.

Bioquímica de la cadena respiratoria:

marcadores de disfunción mitocondrial en los fluidos del paciente:

a) relaciones de oxidoreducción (lactato/piruvato, acetoacetato, Bhidroxibutirato), aciduria orgánica, cetonemia paradoxal y en casos dudosos prueba de carga de glucosa-fructosa.

b) investigación de la respiración celular con métodos enzimáticos sobre células de fácil acceso (linfocitos, fibroblastos) o a veces con una biopsia del tejido afectado (músculo, hígado).

c) investigación de la cadena respiratoria con métodos enzimáticos y polarográficos en mitocondrias frescas, aisladas a partir de una biopsia muscular, que además permita estudiar la oxidación del piruvato y el complejo L. Esas técnicas necesitan una logística compleja y no siempre son concluyentes.

Molecular: La búsqueda de la mutación responsable tiene también una complejidad creciente:

1) la primera actitud es buscar una gran remodelación del ADN mitocondrial, utilizando técnicas (Wong range PCR). En general, de lesiones o duplicaciones largas son encontradas en fenotipos multisistémicos clásicos (como el S. de Kearns-Sayre) de ocurrencia esporádica.

2) Más allá, la búsqueda de mutaciones puntuales depende de la situación clínico-genética y de las disponibilidades técnicas: Búsqueda de mutaciones puntuales del ADN mitocondrial por técnicas PCR, comenzando por las más frecuentes, es muy eficaz en ciertos fenotipos (S. multisistémicos que incluyen una miopatía con RRF,

S. de Leber, y/o cuando la segregación sugiera una transmisión maternal.

3) El S. de Leigh y otras encefalopatías con hiperlactatemia de la primera infancia, en las cuales habitualmente no hay miopatía morfológica, se originan en su mayoría de mutaciones nucleares que afectan subunidades y proteínas de regulación de la cadena respiratoria. Muy pocas son conocidas como las que afectan el complejo II (succino-deshydrogenasa) un complejo que comprende solamente 4 pequeñas

subunidades, y por eso accesible a una secuenciación sistemática del ADN.

En la práctica cuando el fenotipo es sugestivo de ciertas mutaciones del ADN mitocondrial, a veces es muy simple de buscarlos directamente, sin necesidad de pasar por la etapa bioquímica. Esto es, especialmente el caso de mutaciones que afectan el complejo Y (ATPcynthac), que se presentan con el fenotipo Leigh.

S. de Leber, y/o cuando la segregación sugiera una transmisión maternal.

3) El S. de Leigh y otras encefalopatías con hiperlactatemia de la primera infancia, en las cuales habitualmente no hay miopatía morfológica, se originan en su mayoría de mutaciones nucleares que afectan subunidades y proteínas de regulación de la cadena respiratoria. Muy pocas son conocidas como las que afectan el complejo II (succino-deshydrogenasa) un complejo que comprende solamente 4 pequeñas

subunidades, y por eso accesible a una secuenciación sistemática del ADN.

En la práctica cuando el fenotipo es sugestivo de ciertas mutaciones del ADN mitocondrial, a veces es muy simple de buscarlos directamente, sin necesidad de pasar por la etapa bioquímica. Esto es, especialmente el caso de mutaciones que afectan el complejo Y (ATPcynthac), que se presentan con el fenotipo Leigh.

TRATAMIENTO ENDOVASCULAR DE LAS COMUNICACIONES VASCULARES CEREBRALES EN LA POBLACION PEDIATRICA

Drs. H. Alvarez; G. Rodesch; P. Lasjaunias

UNITÉ DE NEURORADIOLOGIE VASCULAIRE
DIAGNOSTIQUE ET THÉRAPEUTIQUE.
HÔPITAL DE BICÊTRE, LE KREMLIN
BICÊTRE, FRANCE

El objetivo del tratamiento no es la rápida exclusión anatómica de la lesión, sino la anticipación de trastornos neurológicos o de retrasos en el desarrollo psicomotor del niño. El concepto de ventana terapéutica, el tratamiento parcial y la estricta vigilancia clínica son los utensilios de esta estrategia terapéutica. La ventana terapéutica se desplaza en función del tipo de lesión y de la edad del niño. En el recién nacido la sintomatología clínica es fundamentalmente secundaria a la insuficiencia cardíaca. Para evaluar esta situación en Bicêtre hemos desarrollado un test neonatal que incluye criterios respiratorios, renales, hepáticos, cardíacos y cerebrales. Los desordenes neurológicos graves presentes desde el nacimiento son irreversibles y contraindican cualquier tipo de tratamiento; una disfunción multiorgánica (score neonatal inferior a 8) preconiza igualmente una abstención terapéutica; una insuficiencia cardíaca mal tolerada necesitando de una respiración asistida (score neonatal entre 8 y 12) hacen necesaria una embolización en urgencia. En nuestra experiencia una disminución de 30% del flujo de la malformación (tratamiento parcial) estabiliza la función cardíaca. Una insuficiencia cardíaca controlada medicamente (score entre 8 y 21) permite de posponer el tratamiento. Este esquema es válido para todas las comunicaciones arteriovenosas durante el primer mes de vida, donde el pronóstico esta ligado a los trastornos sistémicos (insuficiencia cardíaca).

En el niño de mas de un mes y hasta dos años el pronóstico esta ligado al desarrollo de trastornos hidrovenosos. Estos trastornos son previsibles y se desarrollan mas o menos precozmente en función del tipo de comunicación.

La malformación de la Vena de Galeno, sin comunicación con la red venosa pial cerebral, el equilibrio hidrovenoso esta preservado en un primer tiempo. Este hecho permite desplazar la intervención a la edad de 5 ó 6 meses de vida. Esta edad representa el mejor compromiso entre la dificultad técnica y la aparición de trastornos neurológicos. Estos niños son seguidos desde un punto de vista clínico (test Denver y Brunet Leisine) y neuroradiológico (RMN, CT). La modificación de alguno de los parámetros estudiados, podrá hacer variar el momento de la intervención. Ninguna arteriografía diagnostica es realizada en el intervalo.

Las malformaciones sinusales constituyen un grupo de mal pronóstico. El drenaje venoso cerebral esta comprometido rápidamente en particular si la malformación se sitúa en el torcular. Las lesiones lateralizadas del seno lateral al golfo yugular tienen mejor pronóstico. El objetivo del tratamiento es preservar las vías de drenaje dural del cerebro sano. La embolización es realizada al mismo tiempo que el diagnóstico. La evolución hacia fenómenos de trombosis venosas justifica un tratamiento con heparina a bajo peso molecular.

Las comunicaciones arteriovenosas piales por su situación subpial van a interferir con el drenaje pial del tejido cerebral sano. La ventana terapéutica es desplazada en este caso al momento del diagnóstico.

Los resultados clínicos y anatómicos serán discutidos.

VASCULITIS EN NIÑOS

Dra. Adriana Ciudad de Andrade

SERVICIO DE NEUROLOGÍA DEL I.C.N.

Las vasculitis son procesos de inflamación o necrosis de los vasos sanguíneos que aparecen en el curso de enfermedades sistémicas o localizadas en diversos órganos que afectan a personas en edad adulta o a niños y adolescentes. Los órganos afectados pueden ser la piel, músculo, riñón, etc. y cuando afectan al sistema nervioso puede ser del sistema nervioso central o del periférico produciendo una serie de manifestaciones clínicas diferentes de acuerdo a la localización o a la intensidad de la lesión (1). Veremos como la frecuencia de estas complicaciones es diferente en adultos y en niños (2).

Las enfermedades multisistémicas, como son las enfermedades del colágeno, pueden producir complicación neurológica de inicio o en el curso de la enfermedad pero son siempre un signo de gravedad en el cuadro general (3). Estas vasculitis pueden presentarse clínicamente como trombosis arteriales, oclusiones de vasos o de senos venosos o como procesos hemorrágicos intraparenquimales o subaracnoideos. En el sistema nervioso periférico son menos frecuentes y pueden presentarse bajo la forma de polineuritis y con menor frecuencia como mononeuritis.(4).

Los principales trastornos vasculíticos en la infancia se clasifican, igual como los de los adultos, de acuerdo al diámetro vascular y forma del infiltrado inflamatorio como se ve en la clasificación de Cassidy y Petty en 1990 que divide las lesiones de acuerdo a si son de vaso grande, mediano o pequeño y de acuerdo a sus características histológicas(5). De acuerdo a sus manifestaciones clínicas presentan generalmente cefalea, convulsiones, problemas neuropsicológicos, neuritis óptica, mialgias y debilidad de los miembros como síntomas principales(6). Las afecciones vasculares también ocurren, y con

frecuencia, en los problemas infecciosos del sistema nervioso.

Generalmente el desarrollo de la vasculitis se acepta generalmente que se deba a la formación de complejos inmunes y a la formación de anticuerpos antiendotelio lo que altera la integridad de la pared vascular dando como resultado isquemia del o los territorios correspondientes (7). La causa exacta de las vasculitis sistémicas no se conoce pero se sabe que afectan el sistema nervioso central o periférico entre un 55 y 75 % de los pacientes y cuando el diagnóstico de vasculitis del sistema nervioso es el único rasgo se considera como enfermedad primaria del sistema nervioso y actualmente cesa de ser una enfermedad rara para ser cada día de más frecuente diagnóstico y susceptible de tratamiento. (8).

Aunque el estudio anatomopatológico es de suma importancia en el diagnóstico de la enfermedad causante de la vasculitis, en ocasiones ésta no se puede precisar puesto que a veces produce histología diferente en sitios diferentes o aún en el mismo órgano y también al hecho de que el mismo cuadro histológico puede presentarse en enfermedades diferentes. Cuando el clínico decide hacer una biopsia hay tres importantes preguntas a hacerse: **sitio, momento e interpretación de la biopsia.**

- 1.- El sitio se determina por la topografía de la lesión: central o periférica. Por lo tanto serán biopsias de nervio sensitivo, sural o fémoro-cutáneo. En las lesiones cerebrales es preferible una biopsia abierta de una zona poco funcional córtico-subcortical.
- 2.- El tiempo óptimo de realización de la biopsia es generalmente en la fase aguda cuando son más específicas las manifestaciones clínicas

y exista menos peligro de dejar lesiones funcionales evolutivas, por ejemplo, pérdida de la visión en arteritis temporal, etc.

- 3.- La interpretación de una biopsia tiene que tomar en cuenta factores tales como tamaño de la biopsia, relación con el tiempo de la evolución, sitio de la biopsia, tiempo de inicio de tratamiento y sobretodo experiencia del observador. De toda forma, la especificidad y la variabilidad de los rasgos histológicos hacen que rara vez una biopsia sea característica de una sola enfermedad. (9).

Quizás una de las preguntas de mayor importancia en los casos de vasculitis del

sistema nervioso en niños y adolescentes es lo que se refiere a **que hacer como tratamiento y valoración**, pues la reaparición de los síntomas ocurre hasta en el 50% de los casos, ocurriendo incapacidad funcional y un gran costo económico y social (8).

El tratamiento está indudablemente regido por el diagnóstico adecuado y se refiere mayormente al proceso inflamatorio con necrosis de las paredes vasculares e interrupción de su función (infartos). Los agentes terapéuticos más utilizados son los corticoides, los agentes citotóxicos y los agentes inmunosupresores no citotóxicos y todos los demás referidos a la terapia específica de la enfermedad de base.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Nadeau, S.E, Diagnostic Approach to Central and Peripheral Nervous System Vasculitis- *Clinical Neurology*, ed. Joynt RJ, Lippincot. 1990
- 2.- Ashwal S. y Schneider S, Complicaciones Neurológicas de las afecciones vasculíticas de la infancia. En *Neurología Neonatal*, Volpe, J.J, ed. Saunders co., 1995
- 3.- Calabrese, L.H. Vasculitis of the Central Nervous System, *Rheumatic Clinics of NA*, Vol 21, Nov. 1995
- 4.- Lie, J.T. Systemic and isolated vasculitis: a rational approach to classification and pathological diagnosis, *Pathol Annu* 24 (part 1) 25, 1989
- 5.- Cassidy J.T. y Petty, R. E. *Textbook of Pediatric Rheumatology*, 2end. Ed. Churchill-Livingstone, 1990
- 6.- Dillon, M.J. y Ansell, A.M. Vasculitis in Children and adolescents, *Rheumatic Clinics of NA*, vol 21, n.4, Nov. 1995
- 7.- Sundry, J.S. y Haynes B.F. Pathogenic Mechanisms of Vessel Damage in Vasculitic Syndromes. *Rheumatic Clinics of NA*, vol 21, Nov 1995
- 8.- Luqmani, R.A. et al Disease assessment and management of the vasculitides, *Balliere's Clinical Rheumatology*, vol 11, n.2, 1997
- 9.- Lie J.T. Histopathologic specificity of systemic vasculitis. *Rheumatic Clinics of N.A.* vol 21. Nov 1995

EVALUACION CLINICA Y ELECTROFISIOLOGICA DE PACIENTES EN EDAD PEDIATRICA: ENERO 1997 A SETIEMBRE 1998

Dr. Luis Crovetto R.¹
Dr. Angel Anicama H.²

Objetivos: Identificar la patología neuromuscular en pacientes pediátricos que acudieron al Departamento de Neurofisiología del Instituto de Ciencias Neurológicas "Oscar Trelles Montes" (ICN).

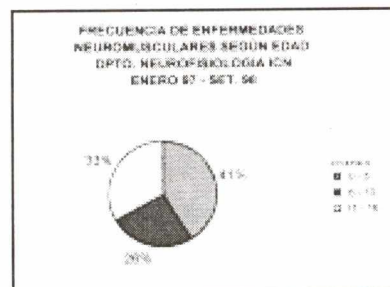
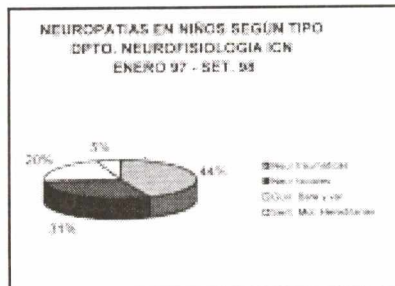
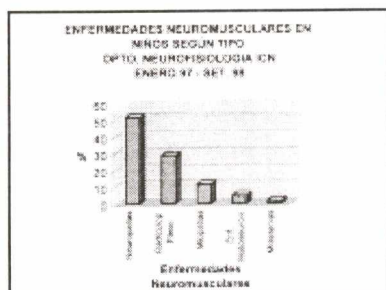
Pacientes/Métodos: De enero de 1997 a setiembre de 1998 se evaluaron 311 pacientes menores de diecisiete años a quienes se les realizó examen clínico y estudios electrofisiológicos: neuroconducción motora-sensitiva, prueba de bloqueo miasténico, blink reflex, reflejo H, onda F y electromiografía de aguja en diversos músculos.

Resultados: Un 52% fueron neuropatías (traumáticas, neuropatías faciales y polineuropatías: sensitivo-motoras hereditarias, autoinmunes tipo Guillain Barré y variantes); 29% tuvieron compromiso de raíces o plexos; 12% miopatías (distrofias musculares tipo Duchenne y Becker, polimiositis); 5% enferme-

dades de motoneuronas (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander); Finalmente 2% fueron síndromes miasténicos (formas ocular y generalizada).

Conclusiones: La patología más común fue aquella que comprometió a los nervios periféricos (traumáticas, autoinmunes, neuropatía facial y neuropatías hereditarias), seguida por lesiones de raíces(secuela quirúrgica de mielomeningocele) y plexos (parálisis obstétricas). Un menor porcentaje correspondió a distrofias musculares, enfermedad de motoneurona y miastenias. Las enfermedades fueron mas frecuentes en menores de 5 años.

-
1. Dirección de Neurofisiología Clínica I.C.N.
2. Residente de Neurología. I.C.N. UNMSM.



CARACTERÍSTICAS EMOCIONALES EN NIÑOS CON EPILEPSIA PRIMARIA

*Dra. Rosa Velasco V. ***

*Ps. Delma Freyre ***

*Dr. Carlos Escalante **

Se estudiaron rasgos emocionales como agresividad y timidez en 17 niños con epilepsia primaria, los cambios comportamentales originados por el tratamiento farmacológico así como las características EEG en pacientes con epilepsia criptogénica e idiopática.

Se utilizó un diseño de investigación descriptivo-retrospectivo, de un solo grupo, de 17 sujetos, de ambos sexos (8 varones y 9 mujeres); la muestra fue seleccionada de acuerdo a los criterios de inclusión como: niños de 6 a 15 años de edad, diagnosticados con epilepsia primaria, TAC normal, evaluaciones neurológicas y neuropsicológicas, cuya batería comprendía los instrumentos de la escala de inteligencia Wechsler para el nivel escolar (WISC-R) para determinar un CI normal y el test de la figura humana DFH infantil (Koppitz); esta batería fue seleccionada por la disponibilidad de los instrumentos; se excluyó a los niños con TAC anormal, retardo mental, examen neurológico anormal y enfermedades neurológicas progresivas; estos pacientes fueron atendidos en los servicios de neuropediatría y neuropsicología; entre los años 1996 - 1997; La recolección de datos consistió en la revisión de historias clínicas, selección de la muestra según los criterios de inclusión y exclusión, posteriormente se tabularon los resultados de la exploración neuropsicológica, neurológica, TAC y EEG.

CONCLUSIONES

- El 70% de pacientes con epilepsia Primaria presentaron indicadores emocionales significativos (timidez, agresividad-ira, inseguridad, ansiedad-angustia, impulsividad).
- No se encontraron indicadores emocionales específicos para epilepsia criptogénica e idiopática.
- Se encontraron indicadores emocionales significativos tanto en pacientes con epilepsia criptogénica como idiopática.
- Los pacientes con epilepsia criptogénica tuvieron crisis focalizadas o de inicio focal y en la mayoría, el EEG mostró puntas y polipuntas en vigilia y durante el sueño.
- Los pacientes con epilepsia idiopática tuvieron crisis generalizadas y el EEG mostró descargas de ondas lentas que en todos los casos se normalizaron en posteriores registros.
- No se evidenciaron cambios comportamentales debido al tratamiento farmacológico.
- Se necesita una casuística mayor para poder generalizar nuestros hallazgos.

* Servicio de Neuropediatría I.C.N. "OTM" - Perú

** Departamento de Investigaciones I.C.N. "OTM" - Perú

CIRUGÍA ESTEREOTÁXICA

Dr. Jorge Enrique Medina Rubio

SERVICIO DE NEUROCIRUGÍA DEL I.C.N.

La Neurocirugía en estos últimos años ha tenido grandes avances, debido a la innovación tecnológica, la mayor precisión en el diagnóstico y por la ayuda de técnicas no invasivas como la tomografía y la resonancia magnética; estas han traído nuevamente una revaloración de otras técnicas que fueron usadas anteriormente con las limitaciones que por entonces existía, pero no por eso de gran significancia en el desarrollo evolutivo de la terapéutica neuroquirúrgica.

La estereotaxia consiste en la localización de un punto en el espacio en relación a otro referencial, por medio del uso del sistema de coordenadas cartesianas y con ayuda de un aparato estereotáxico.

Realizaremos una revisión histórica de los distintos aparatos estereotácticos inventados desde sus orígenes en el año 1906, la investigación en animales inicialmente y la preparación de los diferentes atlas anatómicos, para poder precisar estructuras internas con relativa gran exactitud.

A finales de la década del cuarenta aparecen grandes investigadores e inventores de sistemas estereotácticos en diferentes partes del mundo para la aplicación humana, iniciándose con mucho interés y con la tecnología disponible por entonces; el tratamiento de ciertas enfermedades tal como los desórdenes de los movimientos con relativamente buen éxito, pero fueron dejados por la aparición de los adelantos y descubrimiento farmacológico.

Desde hace algunos años nuevamente se ha retomado el uso de dichos aparatos estereotácticos, que aplicados a la tecnología computarizada de diagnóstico, son de gran ayuda para el diagnóstico y tratamiento actual.

Para poder realizar el procedimiento se requiere contar como mínimo con un sistema estereotáctico adecuado para un tomógrafo o

resonador, que tenga instalado un software. En el Instituto contamos con un tomógrafo Siemens y un aparato estereotáxico modelo Reichert de fabricación Alemana.

La técnica se describirá detalladamente para que pueda ser aplicada en los casos que requieran. Es necesario mencionar que la técnica es sencilla, y puede ser aplicada con anestesia local y con el paciente ambulatorio.

Aparte de los múltiples usos en neurocirugía funcional; que comprende la cirugía de los desórdenes del movimiento, dolor, espasticidad, epilepsia, neuroendocrinológicos e injertos neurales; su empleo es bien definido para realizar biopsias cerebrales y ayuda como guía en algunos procedimientos neuroquirúrgicos convencionales; de esa manera se logra llegar a la lesión con gran precisión.

Los criterios para el uso en las biopsias cerebrales de la presente técnica se definirán a continuación:

- Lesiones profundas.
- Lesiones pequeñas que requieran un diagnóstico anatomopatológico diferencial preciso.
- Lesiones quísticas.
- Diversos tipos de lesiones de duda diagnóstica.
- Evacuación de hematomas intraparenquimales que requieran tratamiento quirúrgico.
- Lesiones quísticas intraventriculares.

Estas son las principales indicaciones que según criterio pudieran ser aplicables, aparte de otras según el caso.

Las complicaciones son las infecciones y las hemorragias, que deben ser mínimas, si se toman las precauciones correspondientes.

HIDROCEFALIA HIPERTENSIVA

Dr. Efraín F. Polar Salinas

SERVICIO DE NEUROCIRUGIA DEL I.C.N.

Procesos diferentes-en nuestra casuística Neuroquirúrgica: 34.51% de neurocisticercosis; 26.00% tumores de la fosa posterior; 20.38% tumores del III ventrículo y áreas vecinas; 9.96% Aracnoiditis post meningitis; 8.11% Aracnoiditis de otras causas; 1.04% malformaciones congénitas- llevan a la obstrucción de la libre circulación del Líquido céfalo raquídeo que establece la Hidrocefalia, **pasando por tres fases**, experimentalmente comprobadas por Milhorat, utilizando un balón posteriormente inflado, aplicado en el IV ventrículo de monos Rhesus, iniciándose inmediatamente, aplanándose el epitelio cilíndrico ciliado monoestratificado con núcleos basales, entre las 3 y 6 horas posteriores, a nivel de los ángulos de los ventrículos laterales, incrementándose rápidamente el volumen y la presión ventricular, se obliteran los surcos, cisuras y las cisternas basales; al inicio en la base del cuerno frontal disminuyen las células germinales que se orientan en rosetas escasas en medio de un acentuado incremento de fibras de astrocitos fibrosos, a las 4 horas y media se intensifica la actividad germinal en nidos cercanos a los vasos y las rosetas. Después de las 6 horas, entre las 48 y 72 horas el volumen y la presión del LCR se hace lento y estable, no se detiene la producción normal del LCR (12-15uL/minuto), pudiendo ya a las 24 horas fallecer por enclavamiento amigdaliano o, al romperse la barrera epitelial endimaria por diferentes puntos, ser invadi-

da la sustancia blanca dando espacio al LCR y salvándose la vida.

Alrededor de las 72 horas hasta las 3 semanas aún aumentan lentamente los ventrículos, permanece inundada la sustancia blanca, las células gliales disminuyen, pero no se destruye las neuronas (cuerpos ni axones), constituyendo la fase subaguda.

Pasadas las tres semanas, aparentemente en relación con la ruptura de la barrera constituida por la Piamadre, el LCR invade el espacio subaracnoideo y se reabsorbe en las vellocidades aracnoideas, estableciéndose una circulación anómala (pero clínicamente con cierta sintomatología ondulante), tercera fase, que permite la sobrevida, y, cuando es posible, la eliminación de la causa.

La resolución del Hidrocéfalo hipertensivo, es permitida con la aplicación de derivaciones que han sufrido variaciones, hasta llegar, prácticamente en forma exclusiva a las derivaciones ventriculares con variados tipos de válvulas, lo que facilita la eliminación de la causa, cuando es posible.

En los niños, el crecimiento craneal es precoz, por la falta de cierre de las suturas, y un anuncio del problema hipertensivo endocraneano puede ser el llanto frecuente e incomprensible y la inapetencia.

MALFORMACION ARTERIOVENOSA EN NIÑOS

(Reporte de un caso)

Nicolás Ramos T.

SERVICIO DE NEUROPEDIATRIA DEL I.C.N.

Las malformaciones arterio-venosas (MAVs) son un grupo heterogéneo de anomalías vasculares del cerebro. Según McCormick (1996) utilizando criterios patológicos las clasifica en cuatro grupos:

- Malformaciones arterio-venosas propiamente dichas (MAV)
- Cavernomas (o angiomas cavernosos)
- Malformaciones venosas o angiomas venosos.
- Telangiectasias.

De 5754 autopsias de encéfalos encontró lo siguiente:

- Prevalencia: MAV 0.5%; Cavernomas 0.3%; angioma venoso 3% y telangiectasia 0.9%
 - La incidencia de hemorragia subaracnoidea debido a MAV ha sido estimada en 1 por cada 100,000 habitantes por año. (Marcondes, 1998)
 - La incidencia en la población general de las MAV es de 0.14% (Ormachea, 1996)
- Se presenta un caso con la finalidad de enfatizar los métodos diagnósticos y terapéuticos.

Reporte del caso: JRVG, varón de 12 años de edad, previamente sano hasta que presenta súbitamente pérdida de la conciencia por 3 días, hemiplejía derecha, signos meníngeos, seguidos de afasia de expresión, parálisis facial central derecha, Babinski bilateral a predominio derecho. No presentó convulsiones, no cefalea, no vómitos, no fiebre. Sin antecedentes familiares de importancia. Se registró leve anemia, eosinofilia, ascaridiasis intestinal.

La resonancia magnética de encéfalo muestra una extensa área de hiperseñal en T1, T2 con área central difusa de hiposeñal en T1. Formación ubicada en el lóbulo frontal izquierdo, subcortical que corresponde a sangrado intraparenquimal. Lateral a éste foco hemorrágico se aprecia un conglomerado de vasos pequeños y serpiginosos en relación con un ovillo de malformación vascular de tipo arteriovenosa, dependiente de la arteria cerebral media izquierda.

Angiografía carotídea: Malformación arteriovenosa dependiente de la arteria carótida interna izquierda. La evolución clínica es favorable.

El paciente será intervenido quirúrgicamente en los próximos días.

DISFUNCION NEUROLOGICA AGUDA ASOCIADA A LESIONES ESTRIATALES BILATERALES EN LA INFANCIA

*Dr. David Huanca P. **
*Dra. Mirtha Medina P. ***

Se describe el caso de un paciente de nueve meses de edad, quien presenta cuadro febril y posteriormente convulsiones y compromiso de conciencia.

A los diez días de iniciado el tratamiento por meningitis ascéptica presenta movimientos involuntarios tipo distonías.

En la primera tomografía encefálica se objetivan hipodesidades mesencefálicas.

Una segunda tomografía encefálica luego de un mes fue normal.

El estudio de líquido céfalo raquídeo en tres punciones lumbares fueron de características normales.

El paciente falleció siete meses después del inicio del cuadro neurológico.

Se revisa y discute la literatura.

Palabras clave: *Bilateral Striatal Lesions, Infantile Bilateral Striatal Necrosis, Movements Disorders.*

* Neurólogo Pediatra, Facultad de Medicina-UNSA - Arequipa

** Pediatra, IPSS, Hospital Nacional del Sur - Arequipa.