

RESUMENES DE TRABAJO LIBRES

1TL. HEMIPLEJÍA AGUDA COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE DRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X FORMA CORTICOESPINAL. Ruggieri V, Rebay O. Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. J.P. Garrahan; Buenos Aires, Argentina.

Antecedentes: La Adrenoleucodistrofia es un trastorno metabólico peroxisomal producido por déficit en la beta- oxidación de los ácidos grasos de cadena muy larga. Causado por una mutación en el gen ABCD1 localizado en el cromosoma X, la cual causa disfunción en la ADLP, generando la acumulación de los ácidos grasos de cadena muy larga en plasma y tejidos, particularmente sustancia blanca del sistema nervioso central, medula espinal, corteza suprarrenal y testículos. Se describen dos grandes fenotipos neurológicos: la Adrenoleucodistrofia Cerebral (infantil, juvenil o del adulto) que puede comenzar con cambios de conducta, convulsiones, sordera, compromiso visual o hemiparesia progresiva, todas ellas con deterioro neurológico progresivo que llevan a la muerte y la Adrenomieloneuropatía. **Caso Clínico:** Varón de 6 años que presenta hemiparesia progresiva BC izquierda de 10 meses de evolución, con deterioro progresivo de la articulación de la palabra. Tenía antecedente de hemiplejía de instalación aguda derecha a los 5 años sin causa aparente. La resonancia magnética de cerebro mostraba un gran quiste aracnoideo de fosa posterior y con la sospecha de descompensación del mismo llegó a nuestra consulta. En el examen se observó hiperpigmentación de piel y mucosas, neurológicamente presentaba una doble hemiparesia espástica con predominio derecho, hipotrofia distal de ambos MMII a predominio derecho, hipotonía axial, clonus y Babinski bilateral, no tenía marcha independiente, estaba asténico y poco comunicativo. La nueva RNM de cerebro mostró el quiste aracnoideo sin variantes no justificando el cuadro neurológico, detectándose imágenes hiperintensas en T2 y Flair e hipointensas en T1 del haz piramidal corticoespinal, desde mesencéfalo hasta la unión bulbomedular, ante la sospecha ADL, se dosó cortisol sérico: 3,4 ug/dl, ACTH: 1250 pg/ml (VN: 5 – 46), C24:0 / C22:0: 1,62 (N: 0.68-0.98), C26:0/C22:0: 0.0709 ug/ml (N: 0.0064-0.0216 ug/ml) confirmándose el diagnóstico de ADL ligada al X con patrón corticoespinal. **Conclusiones:** Consideramos importante presentar este paciente dado que la forma cortico espinal solo se presenta en el 12% de las formas de ADL, es excepcional en la infancia sumado a que no encontramos

en la literatura descripciones de hemiplejía de instalación aguda como primera manifestación de esta enfermedad lo cual genera además un nuevo diagnóstico diferencial frente a un niño con hemiplejía aguda.

2TL. BOTULISMO DEL LACTANTE (BL) EN CHILE. EXPERIENCIA DE 30 AÑOS. Erazo R,^{1,2} Margarit C,³ Manríquez M,³ Alid P,² Marambio E,⁴ Valenzuela ME.⁴ ¹Hospital Luis Calvo Mackenna, ²Clinica Alemana, ³Hospital San Juan de Dios, ⁴Instituto Salud Pública; Santiago, Chile.

Antecedente: El botulismo del lactante es una toxiinfección intestinal descrita el año 1976 como entidad clínica. El espectro de presentación es amplio, pero el cuadro clásico se manifiesta por constipación, hipotonía, neuropatías craneales y trastorno respiratorio. El diagnóstico se confirma con la detección del *Clostridium botulinum* y/o la toxina en las deposiciones. **Serie de Casos Clínicos:** En este trabajo describimos la clínica y diagnóstico de 8 casos de BL estudiados en Hospital Luis Calvo Mackenna (4), Clínica Alemana de Santiago (1), Hospital San Juan de Dios (2) y Hospital de Talca (1), desde 1984 a 2013. Estudios bacteriológicos realizados en Instituto de Salud Pública (ISP) y estudios neurofisiológicos efectuados en hospital Luis Calvo Mackenna. Se estudiaron 8 lactantes: edad= 2-6 meses, 7 varones, con inicio de la enfermedad en primavera /verano en 7 casos. Alimentación: lactancia materna exclusiva en 7. Domicilio rural en 4 casos. **Signos clínicos:** constipación, hipotonía, cefaloparesia, ptosis palpebral, diparesia facial, hipotonía, trastorno de deglución e hiposialia en todos (8/8). Hiporreflexia = 7/8, oftalmoparesia 6/8, midriasis hiporreactiva= 5/8, trastornos respiratorios = 4/8 (VM4-30 días). Compromiso de conciencia=4/8. **Diagnóstico bacteriológico:** detección de toxina botulínica=5/8 Aislamiento de *Clostridium botulinum*= 6/8. Fuente infectante: agua de hierbas 4, miel 3. Detección de *Clostridium* en 1 caso (miel). **Diagnóstico neurofisiológico:** estimulación repetitiva del nervio a 50 Htz: respuesta incremental (más de 30%) = 3/8. Evolución: mejoría en 15-80 días. **Conclusiones:** El botulismo del lactante es un cuadro autolimitado de buen pronóstico. En Chile hemos detectado pocos casos, probablemente por sub diagnóstico, por lo que hay que tener alto índice de sospecha para mejorar la detección de BL en nuestro país.