

compromiso del sistema nervioso central, determinada por una deficiencia hereditaria de la Beta galactosidasa lisosomal. En los casos infantiles son frecuentes las dismorfias, la hepatoesplenomegalia y una displasia esquelética generalizada. La melanocitosis dérmica o mancha mongólica es una discromía hiperpigmentaria de la piel caracterizada por máculas azuladas o grisáceas presentes desde el nacimiento. Típicamente se localizan a nivel lumbo-sacro, pero se pueden localizar en otras topografías. La asociación de melanocitosis dérmica con las enfermedades lisosomales es rara y difícil de comprender. Mostramos un caso de GM1 que presentó una melanocitosis dérmica. **Caso Clínico:** Varón de 9 meses con retraso del desarrollo, hipotonía generalizada severa y letargia. Al examen se constataron máculas azuladas extensas distribuidas por el tronco y por la región axilar, similares a la mancha mongólica. Presentaba también fascies toscas con puente nasal ancho, filtrum largo, hipertrofia gingival, hepatomegalia, hidrocele bilateral y cifosis dorso-lumbar. El hemograma mostró linfocitos vacuolados y los oligosacáridos urinarios estaban elevados. La deficiencia en la actividad de la beta galactosidasa confirmó el diagnóstico de GM1. **Conclusión:** Dentro de un contexto clínico adecuado, la melanocitosis dérmica puede ser un signo de enfermedad lisosomal.

12TL. REPERCUSIÓN EN EL NEURODESARROLLO INFANTIL DEL CONSUMO DE ALCOHOL, COCAÍNA Y DEPRESIÓN MATERNA: ESTUDIO DE COHORTE.

González G, Moraes M, Sosa C, Umpiérrez E, Ghione A. Cátedra de Neuropediatría y Neonatología, Facultad de Medicina y Facultad de Química; Universidad de la República Oriental del Uruguay; Montevideo, Uruguay.

Antecedentes: Anualmente más de 200 millones de niños menores de 5 años no alcanzan su pleno potencial cognitivo y social. La mayoría de ellos viven en hogares pobres, en condiciones socio-ambientales desfavorables con estimulación deficiente, expuestos a los efectos del consumo de alcohol y otras sustancias de uso abusivo. Las dificultades cognitivas determinan escasos ingresos económicos, que contribuyen a perpetuar la pobreza en forma intergeneracional. **Objetivo:** Evaluar el impacto sobre el desarrollo infantil de los factores depresión y ansiedad post parto, consumo de alcohol y cocaína durante el embarazo. **Metodología:** Estudio de cohorte prospectiva y retrospectiva (ambivalente), llevado a cabo en Centro Hospitalario Pereira Rossell, en el periodo entre diciembre de 2010 y marzo de 2011. Se realizó toma de meconio del recién nacido para

evaluar la exposición a alcohol y cocaína, se aplicó una encuesta sobre los consumos y hábitos más importante durante el embarazo. A los 6 meses del parto se evaluó la presencia de depresión y ansiedad con la escala de Beck-II y luego se evaluó el desarrollo neurológico de 130 niños a los 18 meses de vida con la Escala de desarrollo de Brunet-Lezine. **Resultados:** Aceptaron participar en el estudio 240 embarazadas que contestaron el cuestionario inicial de las cuales se contó con 227 meconios desarrollando el método de análisis de meconio para esteres etílicos en el país. Una de cada dos embarazadas consumió alcohol en el embarazo, el consumo de cocaína/PBC fue de 9.25%. Un 20% de las mujeres tenían síntomas de depresión post parto. Con la evaluación del desarrollo a los 18 meses de 130 niños se demostró que la asociación de consumo leve a moderado de alcohol durante la gestación asociado a otros factores de riesgo como depresión post parto y consumo de Pasta Base de Cocaína repercute negativamente sobre el desarrollo infantil. **Conclusiones:** La depresión post parto en contexto de vulnerabilidad socioeconómica contribuye a afectar el desarrollo cognitivo y socioemocional del niño. La alta prevalencia de la discapacidad socio-cognitiva en poblaciones vulnerables se explica por múltiples variables ambientales. Las mismas pueden ser evitables, detectadas y tratadas oportunamente con políticas de salud que prioricen el capital de desarrollo de la población infantil desde el primer día postconcepcional, favoreciendo la inclusión social y evitando la perpetuación intergeneracional de la pobreza.

13TL. NEUROIMAGENES PRECOCES INUSUALES EN UN NIÑO CON ENFERMEDAD DE MENKES.

Pedemonte V,¹ Lucato L,²Medici C,¹ Purcallas C,³Cerisola A,¹Gonzalez G,¹ Lemes A.¹Cátedra de Neuropediatría, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay; ²Departamento de Radiología, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de Sao Paulo, Sao Paulo, Brasil; ³Resonancia Magnética, Servicio Médico Integral, Montevideo, Uruguay.

Objetivo: Presentar un caso clínico de un niño con neuroimágenes inusuales a través de las cuales se llegó al diagnóstico de enfermedad de Menkes. **Caso Clínico:** Varón de 7 meses, afrodescendiente por línea paterna, sin antecedentes familiares ni perinatales a destacar. Buen crecimiento, retraso global del desarrollo con regresión de conductas en el último mes e irritabilidad. Ingresó por crisis focales reiteradas. Del examen se destaca: curva de perímetro cra-