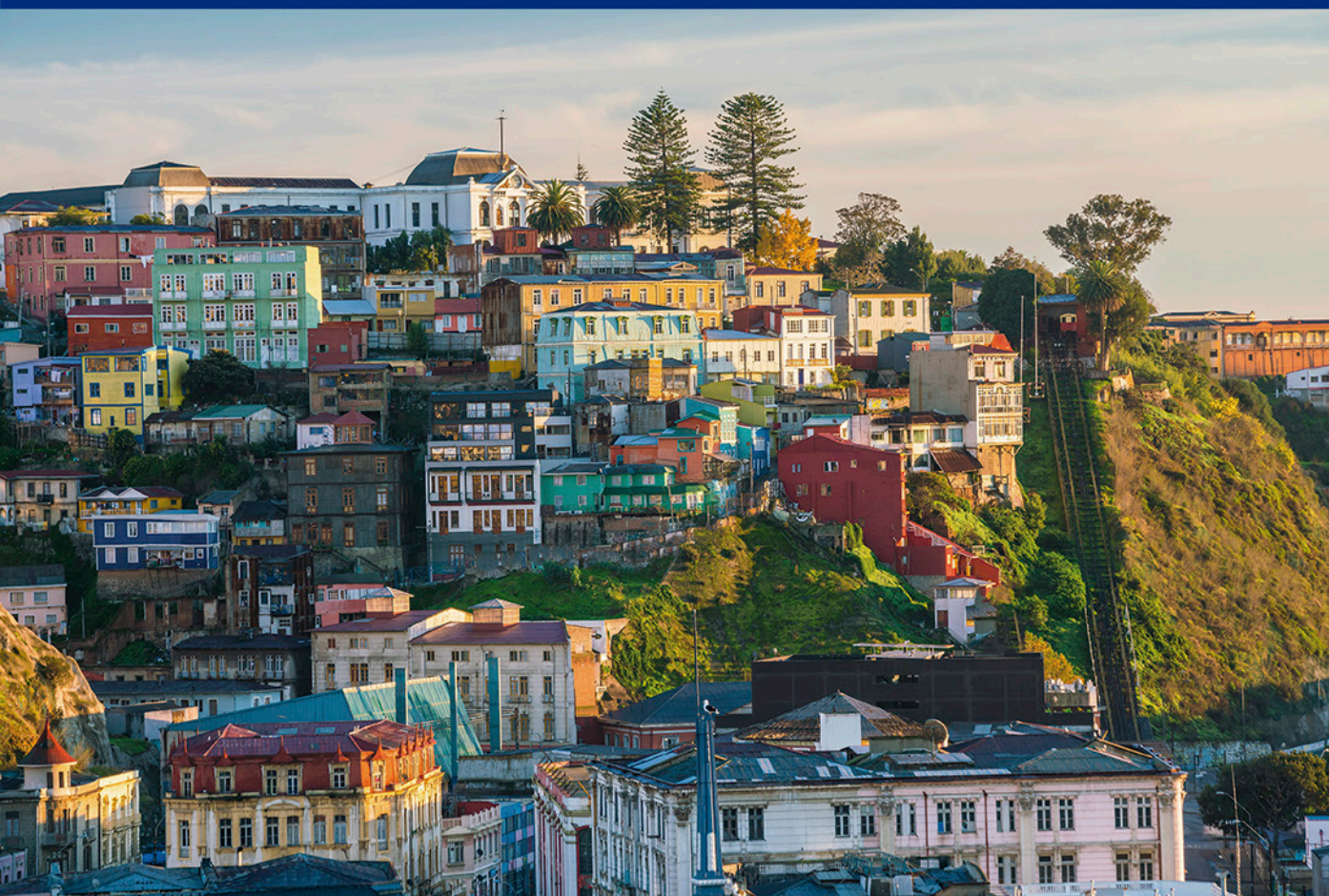




XL CONGRESO ANUAL SOPNIA

**“Retomando el camino hacia el Futuro.
Creando nuevos puentes para avanzar”**

Programa Oficial y Libro de Resúmenes



8, 9 y 10 de noviembre de 2023

HOTEL SHERATON MIRAMAR

VIÑA DEL MAR



XL Congreso Anual

“Retomando el camino hacia el
Futuro. Creando nuevos puentes para
avanzar”

Programa Oficial y Libro de Resúmenes

8, 9 y 10 de noviembre 2023

ÍNDICE

Palabras de Bienvenida Dra. Claudia Amarales, Presidenta Congreso	4
Palabras de Bienvenida Dr. Felipe Méndez Koch, Presidente SOPNIA	6
Directorio SOPNIA	7
Comité Organizador Congreso	8
Temas Oficiales	9
Patrocinadores	11
Auspiciadores	13
Invitados Internacionales	15
Invitados Nacionales	20
Actividades Neurología y Psiquiatría	30
Informaciones Generales	31
Programa del XL Congreso	33
Staff Revista SOPNIA	37
Trabajos Libres Neurología	39
Trabajos Libres Psiquiatría	87
Índice de autores trabajos libres de Neurología y Psiquiatría	100
Información General revista SOPNIA	109
Instrucción a los autores	110

Palabras de Bienvenida al XL Congreso SOPNIA 2023. “Retomando el camino hacia el Futuro. Creando nuevos puentes para avanzar”.



Bienvenidos a este XL CONGRESO DE LA SOPNIA.

Este congreso del 2023 se enmarca en el total retorno a la normalidad, pero con la experiencia que nos han dejado los años de pandemia. Sobre todo, con las herramientas de la conexión cibernética.

Hoy podemos más fácilmente crear ciencia para poder construir un espacio más amigable para nosotros y para nuestros niños.

En las últimas décadas hemos tenido grandes avances científicos, sentimos que de alguna manera estamos alcanzando ese futuro que alguna vez soñamos.

Y este futuro, que es prometedor, es a la vez incierto y desafiante, ya que nos enfrenta a dilemas enormes, difíciles y complejos de abordar.

Es por estos desafíos que este congreso del 2023 quiere ser una mirada al futuro, pretende ser un eslabón de reflexión y proyección en que nos acerquemos y organicemos como profesionales, para crear ciencia juntos y avanzar en trabajos colaborativos entre distintos centros de formación, así como con regiones, para poder crear conocimiento dentro de nuestro país que permita tener una mirada más realista de nuestra infancia. Queremos aprender y aportar desde la SOPNIA a que los niños de nuestro país y sus familias puedan tener una mejor atención en salud, basados en nuestra realidad y otorgarles de esta forma una mejor calidad de vida.

Y en ese sentido, tal como se planteó en el congreso del 2022, queremos apuntar hacia el uso racional de los recursos, tanto diagnósticos como terapéuticos, en un momento de la historia de nuestro país y de nuestro mundo en que los recursos son limitados. Es prioritario hacer uso racional de los recursos diagnósticos y terapéuticos desde una mirada de justicia distributiva, una mirada ética pensando siempre en lo mejor para nuestros niños y nuestros pacientes, pero también para nuestro medio ambiente y para nuestro país.

Es esta la mirada que queremos entregar en el congreso 2023.

Estamos abiertos a la colaboración y queremos la máxima participación de todos los socios y no socios, médicos de neurología pediátrica y psiquiatría infanto-juvenil, psicólogos, terapias ocupacionales, kinesiólogos, fonoaudiólogos, profesores diferenciales, etc.

Además de nuestros comités científicos queremos incorporar un comité de arte y recoger alguna de las enseñanzas que nos dejó la pandemia, en que muchas veces desde la música, desde las obras de arte de los museos, se nos abría una ventana para poder sentirnos conectados con el resto del mundo. La identidad cultural hoy es más importante que nunca, nos genera el sentido de pertenencia tan necesario hoy para defendernos de las corrientes globalizantes y homogeneizantes, que han generado vacío y desorientación en las nuevas generaciones. Queremos destacar la importancia de la cultura, y es por eso que hacer el congreso en la región de Valparaíso, cuya ciudad capital ha sido declarada por la UNESCO como patrimonio de la humanidad, no sólo es una señal de que la Sociedad se abre a las regiones, sino también un guiño a la cultura, y por eso es que queremos hacer énfasis en que el próximo año 2024 nuestros socios participen en la expo arte a través de pintura, fotografía, telares y también podría ser a través de actividades musicales.

Nuestros comités estarán constituidos en neurología por la doctora Daniela Muñoz, neuróloga pediátrica con especialidad en movimientos anormales, quien tiene gran capacidad de trabajo, creatividad y una energía renovada y contagiosa, tan necesaria hoy día.

Y en el comité de psiquiatría la doctora Patricia González, psiquiatra infanto juvenil con una vasta experiencia en Clínica y también con una gran capacidad de organizar y trabajar en equipo.

Incorporaremos también en nuestro equipo el subcomité de trabajo científicos, dirigido por la Dra. Carolina Heresi, prestigiosa neuróloga pediátrica de SOPNIA, docente de la Universidad de Chile. Este año se ha entregado un mayor puntaje a los trabajos colaborativos, ya sea por colaboración entre centros de la región metropolitana, y sobre todo aquellos trabajos que incorporen a los centros de regiones.

Además, en la línea de reforzar las investigaciones de alto nivel, se ha organizado un taller para analizar proyectos de trabajo de distintos centros, que permitan profundizar nuestros análisis y conclusiones.

Y en el comité de arte como siempre el destacado doctor Jorge Föster, que durante tantos años se ha preocupado de entregarnos una mirada más luminosa a través de su Expoarte.

Les damos la bienvenida al XL Congreso de la SOPNIA, y esperamos encontrarnos en cada actividad de este reencuentro.

Para que juntos “Retomemos el camino hacia el futuro. Creando nuevos puentes para avanzar”



Dra. Claudia Amarales

Neuropediatra / Presidenta del XL Congreso SOPNIA 2023

PALABRAS DEL PRESIDENTE DE SOPNIA

Estimados Socios y Socias de SOPNIA y amigos asistentes a nuestro congreso LX:

Es un orgullo ser presidente de nuestra sociedad y darles la bienvenida a nuestro congreso anual. Nuestro congreso es fruto del esfuerzo mancomunado de muchas personas a las que quiero agradecer una a una. Este evento es un esfuerzo para lograr crecer en conocimiento y experiencia, pero es fundamental entender que este conocimiento no es para nosotros, sino para lo que le da sentido a nuestro quehacer: nuestros pacientes.

Con nuestros niños y adolescentes al centro en nuestra sociedad, queremos seguir creciendo para poder dar lo mejor de nosotros en cada uno de los lugares donde tenemos la suerte de trabajar.

Este congreso nos invita a tender puentes, a hacer contacto entre nosotros y con nuestros invitados desde el extranjero. Es el momento de encontrarnos frente al mar en nuestra hermosa costa.

Sabemos que caminamos sobre hombros de gigantes que fueron los maestros que nos precedieron. La sociedad no nació con nosotros, somos los llamados a seguir la huella del camino que otros forjaron y fortalecerlo. En esta ocasión es momento de dar un paso más como sociedad: tendremos elecciones para el periodo 2024-2025, todos los socios invitados a hacer valer su voto y participar en nuestra asamblea.

Espero verlos a todos en Viña.



Dr. Felipe Méndez Koch
Presidente SOPNIA



DIRECTORIO SOCIEDAD PERIODO 2022-2023

Presidente

Dr. Felipe Méndez Koch

Vicepresidente

Dr. Alfonso Correa Del Río

Tesorera

Psp. Gloria Valenzuela Blanco

Secretaria General

Dra. Carolina Heresi Venegas

Past President

Dra. Adriana Gutiérrez Poblete

Directores

Dra. Ignacia Schmidt Cid

Dra. Daniela Ávila Smirnow

Dr. Mario Valdivia Peralta

Dr. Alejandro Maturana Hurtado

Dr. Pablo Espoz Lazo

COMITE ORGANIZADOR XL CONGRESO

Presidenta: Dra. Claudia Amarales

Comité Científico Psiquiatría: Dra. Patricia González M.

Comité Científico Neurología: Dra. Daniela Muñoz Ch.

Comité de Investigación: Dra. Carolina Heresi

Comité Científico Psiquiatría

Dra. Marcela Abufhele M.

Dra. Consuelo Aldunate

Dra. Lilian Brand

Dra. Carolina González

Dra. Adriana Gutiérrez

Dra. Valerie Jeanneret

Dra. Funny Leyton

Dra. Marcela Ortega

Dr. Mario Valdivia

Comité Científico Neurología

Dra. Keryma Acevedo

Dr. César Mateluna

Dra. Marcela Legue

Dra. Carolina Arias

Dra. Daniela Muñoz

Dra. Magdalena Torres

Dr. Vicente Quiroz

Dra. Paola Santander

Dra. Carla Manterola

Dra. Valeria Rojas

- Altas Capacidades (AACC)
- Un paseo por “Giftedland”, concepciones e hitos alrededor del estudio y educación de estudiantes con altas capacidades.
- Realidad chilena de las altas capacidades, doble excepcionalidad (2E) y mujeres con AACC.
- Enfermedades Metabólicas.
- Resultados a largo plazo y desafíos futuros en los Trastornos del Ciclo de la Urea.
- Actualización en Trastornos Genéticos y Metabólicos del Neurodesarrollo.
- Seguimiento a largo plazo de errores innatos del metabolismo y futuros desafíos a nivel nacional.
- Epilepsia
- Controversias en espasmos epilépticos y síndrome de West: definición de refractariedad y recaída. ¿Cómo tratar cuando nada funciona?
- Encefalopatías Epilépticas y Corticoides. ¿Cuándo, cuánto, a quién?
- Trauma: un puente desde la clínica al tratamiento.
- El impacto de los eventos traumáticos en el desarrollo.
- Abordaje del trauma desde el EMDR.
- Sustancia Blanca/Neuroinmunología.
- Leucodistrofias en pediatría. Puesta al día en aproximación diagnóstica.
- Actualización en MOGAD, aspectos clínicos y tratamientos actuales.
- Enfrentamiento Neuroradiológico de enfermedades desmielinizantes pediátricas.
- Neurointensivo Neuropronóstico: Elementos que nos ayudan.
- Predictores Clínicos de Mal pronóstico neurológico.
- Imágenes en Neuro pronóstico.
- Futuro, marcadores biológicos.
- Terapia Conductual Dialéctica Niños (DBT-C).
- Charla “DBT-C: Adaptación del modelo DBT para niños y sus padres”.
- Taller “Habilidades centrales de regulación emocional basado en modelo DBT-C”.
- Salud mental escolar en Chile: Avanzando con las botas puestas.
- Salud mental escolar en Chile: pasado, presente y futuro.
- Violencia Escolar.
- Desarrollo de talento, como factor de protección de salud mental en la escuela.
- Neuromuscular.
- Situación diagnóstica y terapéutica de Atrofia Muscular Espinal en Hospital Garrahan.
- Distrofia Muscular de Duchenne: generalidades en el diagnóstico y tratamiento.
- Experiencia en tratamiento con Ataluren en Distrofia Muscular de Duchenne.
- Actualización en estatus distónico: Diagnóstico y tratamientos.
- Nuevas Terapias en Trastornos del Movimiento en Pediatría.
- Genética en los Trastornos del Movimiento.
- Desde los EMARs a los CHARM: Una Mirada Preventiva a la Patología Psiquiátrica Severa.
- Desde La Clínica de los EMARs a los CHARMS: Una mirada Transdiagnóstica.

- Avances en neurocognición en el contexto de los Estados Mentales de Riesgo.
- Proyecto ESMA TREMOLEN: Experiencias en La Araucanía.
- Simposio vinculación temprana, regulación y salud mental del bebé.
- Construcción de los primeros vínculos entre el bebé y sus cuidadores: la base del desarrollo infantil.
- Interacciones triádicas, personalidad y desarrollo infantil: desde el embarazo al posparto.
- Depresión materna y vinculación temprana: Diseño y evaluación de una aplicación para la prevención.
- El video-feedback como herramienta para el abordaje de la depresión materna posparto: ¿Qué cambia y cómo cambia?
- Neurogenética.
- Fenotipificación Profunda en Trastornos Neurogenéticos.
- Cómo la Neurogenética ha revolucionado el Diagnóstico y Tratamiento de la Epilepsia Pediátrica.
- Diagnóstico molecular de Epilepsia asociadas a Discinesias.
- Neurología en enfermedades pediátricas.
- Consideraciones neurológicas en niños con COVID-19.
- Actualización en Debilidad del Paciente Crítico.
- Accidente Cerebrovascular en paciente pediátrico: Evaluación y Tratamiento.
- Terapia Basada en la Mentalización para niños y adolescentes: Desde la teoría a la práctica.
- La Mentalización como herramienta en el trabajo terapéutico con niños y sus padres.
- Un programa de tratamiento ambulatorio intensivo para adolescentes con Trastorno de Personalidad.

PATROCINADORES

- Asociación Española de Psiquiatría de la Infancia y Adolescencia.
- Asociación Colombiana de Neurología Infantil.
- Colegio Médico de Chile A.G.
- CONACEM
- Núcleo Milenio para Mejorar la Salud Mental de Adolescentes y Jóvenes.
- Liga Chilena Contra la Epilepsia.
- Universidad de Valparaíso, Chile. Escuela de Medicina.
- Instituto Milenio para la Investigación en Depresión y Personalidad.
- Escuela de Enfermería, Pontificia Universidad Católica de Chile, Facultad de Medicina.
- Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica, A.C.
- Sociedad Chilena de Salud Mental.
- Sociedad Chilena de Trastornos Bipolares.
- SONEPSYN
- Colegio de Terapeutas Ocupacionales de Chile.
- Universidad de Concepción.
- Universidad de La Frontera.

AEPNYA

Asociación Española de Psiquiatría de la Infancia y la Adolescencia



COLEGIO MÉDICO
DE CHILE A.G.



MIDAP
Instituto Milenio para la Investigación
en Depresión y Personalidad



ESCUELA DE ENFERMERÍA
FACULTAD DE MEDICINA



Colegio de Terapeutas
Ocupacionales de Chile A.G.

MEMBER OF WORLD FEDERATION OF OCCUPATIONAL THERAPISTS - WFOT
MIEMBRO DE LA CONFEDERACIÓN LATINOAMERICANA DE TERAPEUTAS OCUPACIONALES |



Universidad
de Concepción



AUSPICIADORES

- Laboratorio Abbott
- Laboratorio Axon Pharma
- Laboratorio Biogen
- Laboratorio Biomarin
- Laboratorio Exeltis
- Laboratorio Teva Chile
- Liga Chilena Contra la Epilepsia
- Livanova
- PTC Therapeutics
- Laboratorio Roche
- Takeda-Shire



Abbott



teva



LivaNova
Health innovation that matters

B:OMARIN



Better Health, Brighter Future

INVITADOS INTERNACIONALES

David K. Urion

Director de Educación, Departamento de Neurología.
Director de Clínicas y Programas de Neurología Conductual, Departamento de Neurología.
Profesor Asociado de Neurología, Facultad de Medicina de Harvard.



Ps. María Caridad García Cepero

Psicóloga egresada de la Universidad de Los Andes (Colombia), con títulos de Maestría en Educación Universidad de Houston (EUA) y Doctorado en psicología educativa con énfasis en desarrollo de talentos de la Universidad de Connecticut (EUA). Ha sido académica universitaria desde el 2001 y consultora a nivel nacional e internacional.

- Fue subdirectora de Investigaciones del Centro para el Desarrollo de Talentos Académicos DeLTA-UCN de la Universidad Católica del Norte en Antofagasta, Chile.
- Ha participado en la elaboración de orientaciones técnicas y pedagógicas para la inclusión de estudiantes con capacidades diferentes y flexibilización curricular en Colombia. Actualmente desarrolla proyectos con instituciones de educación pública en Bogotá.



Invitados Internacionales

Marshall Summar, MD

Médico, genetista clínico y académico especializado en el campo de la genética y las enfermedades raras.

Está certificado por la junta en pediatría, genética bioquímica y genética clínica.

Director del Laboratorio del Instituto de Enfermedades Raras.



Dra. Chellamani Harini

Neurofisiología clínica

Neurología pediátrica

Experta del Departamento de Neurología del Servicio de Medicina de Precisión del Boston Children's Hospital.



Molly Wilson-Murphy

Se licenció *summa cum laude* en Psicología en la especialidad de Neurociencia Cognitiva Mente-Cerebro-Comportamiento en el Harvard College.

Se licenció en Medicina en la Facultad de Medicina Johns Hopkins. Tras realizar las residencias de Pediatría y Neurología Infantil en el Boston Children's Hospital se especializó en Neuroinmunología y Enfermedades Neuroinfecciosas en el Boston Children's Hospital.

Está especializada en el tratamiento de niños con enfermedades autoinmunes e infecciones del sistema nervioso central y en la superposición de estos trastornos.



Invitados Internacionales

Darius Ebrahimi-Fakhari, M.D., Ph.D. M.D., PH.D

Director, Programa de Trastornos del Movimiento en el Boston Children's Hospital.

Neurólogo adjunto, Boston Children's Hospital.

Profesor asistente, Facultad de Medicina de Harvard.

Director de la beca de Trastornos del movimiento Pediátrico y Neurogenética. Como médico científico dedicado a la investigación traslacional centrada en el paciente, su objetivo es facilitar la preparación para ensayos clínicos y desarrollar terapias moleculares para una variedad de trastornos genéticos del movimiento.

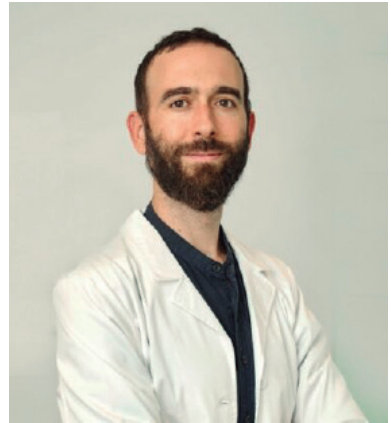


Ángel Aledo-Serrano, MD, PhD

Unidad de Epilepsia y Neurogenética. Director del Instituto de Neurociencias Vithas Madrid.

Hospitales Universitarios Vithas La Milagrosa, Aravaca y Arturo Soria.

Presidente de Neurogenética de la Sociedad Española de Neurología.



Agnieszka Kielian, MD

Attending in Neurology/Epilepsy

Boston Children's Hospital / Harvard Medical School



Invitados Internacionales

Dra. Nuria Tur

Psiquiatra.
Coordinadora Unidad de Psiquiatría y
Salud Mental de Niños y Adolescentes.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.



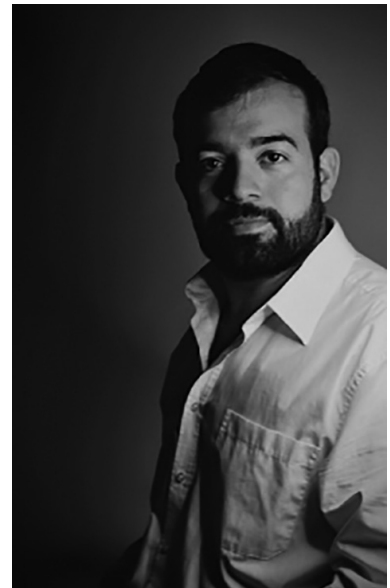
Dra. Soledad Monges

Neuróloga del Hospital de Pediatría J.P. Garrahan,
Argentina.
Es especialista en Enfermedades Neuromusculares y una
de las mayores referentes en América Latina en Atrofia
muscular espinal y Distrofia muscular de Duchenne.



Juan Dario Ortigoza-Escobar, MD, PhD

Jefe de la Unidad de Trastornos del Movimiento, Depar-
tamento de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de
Déu, Barcelona, España.
Coordinador del Grupo Corea y Enfermedad de Hunting-
ton, European Reference Network for Rare Neurological
Disorders.



Dr. Armin Raznahan MD PhD

Investigador Senior, Programa de investigación intramuros del NIMH (titular).

Jefe, Sección de Neurogenética del Desarrollo, Subdivisión de Genética Humana, NIMH, Instituto Nacionales de Salud, MD, EE. UU.

Profesor visitante Lundbeck. Instituto de Psiquiatría Biológica/iPsych. Dinamarca.

Premio del Director del NIMH por Liderazgo en Reclutamiento Científico. Instituto Nacional de Salud Mental, NIH, MD.EE.UU.



INVITADOS NACIONALES

Dra. Ximena Carrasco Chaparro

Médico especialista en Neurología Pediátrica y Magíster en Neurobiología y Ciencias de la Conducta. Académico Facultad de Medicina U. Chile (1996 a la fecha), Dpto. Pediatría Oriente, Servicio de Neurología y Psiquiatría, Hospital de Niños Dr. Luis Calvo Mackenna (2002 a la fecha). Investigadora Asociada Laboratorio de Neurociencias Cognitivas, Facultad de Medicina P. U. Católica de Chile (1996 a la fecha, antes en U. de Chile).



Dra. Carla Rubilar

Médico cirujano, Pontificia Universidad Católica de Chile. Neuróloga infantil, Universidad de Chile. Certificado académico en Educación, Pontificia Universidad Católica de Chile.

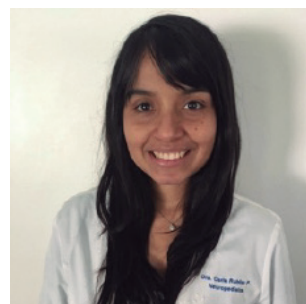
Médico staff del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del Hospital San Borja-Arriarán, de la Unidad de Neurología del Hospital Roberto Del Río y de la Clínica Santa María.

Docente de pre y postgrado de la Universidad de Chile.

Desarrollo de investigación en el área de neurogenética.

Perfeccionamiento en enfermedades neurometabólicas en el Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

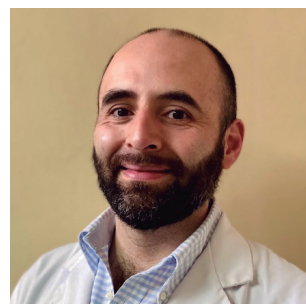
Áreas de interés: Trastornos del neurodesarrollo, trastornos del sueño y síndromes genéticos con manifestaciones neurológicas.



Dr. Carlos Jaque

Neurólogo Infantil Universidad de Chile

Estadía de perfeccionamiento en Enfermedades Neuromusculares Pontificia Universidad Católica. Actualmente se desempeña en Hospital Clínico Herminda Martín de Chillán y como docente en Universidad Católica de la Santísima Concepción.



Invitados Nacionales

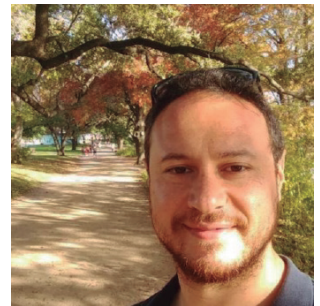
Dr. Carlos Robles

Médico Cirujano, Neurorradiología, Neurorradiólogo RedSalud Maipú, Neurorradiólogo Hospital de Niños Roberto del Río. Comisión Ministerial de Esclerosis Múltiple Pediátrica. Instructor Adjunto en Hospital Clínico Universidad de Chile. Departamento de Imagenología, Universidad de Chile.



Hachi Manzur MD, PhD

Médico, doctorado en Neurociencias. Neurólogo (Universidad de Chile). Amplia experiencia en investigación en Chile, así como en Estados Unidos, donde se formó como becario postdoctoral en el NIH. Profesor Asistente Universidad de Chile. Neurólogo Hospital Clínico Universidad de Chile.



Dr. Alejandro Maturana

Dr. Alejandro Maturana M.D. / M.Sc. Profesor Asistente de Psiquiatría de Niños y Adolescentes. Universidad de Chile, médico egresado de pregrado de la Universidad Austral de Chile, postgrado de especialidad, en psiquiatría Infanto Juvenil en la Universidad de Chile. Master en Psiquiatría de adolescentes en la facultad de Medicina La Sorbonne, Hospital de la Pitié-Salpêtrière, en la ciudad de París.



Dra. Ximena Gómez

Madre de un niño de Alta Capacidad. Periodista y Relacionadora Pública. Diplomada en Alta Capacidad, Universidad de Los Andes. Presidenta de la Fundación Altas Capacidades Chile-Abrazando el Talento.



Dra. Cynthia Margarit

Médico cirujano Universidad de Chile.
Medicina familiar del niño, Pontificia Universidad Católica de Chile.
Neuropediatra, Pontificia Universidad Católica de Chile.
Neurofisióloga- epileptóloga, Pontificia Universidad Católica de Chile.
Servicio de neuropsiquiatría infantil hospital San Juan de Dios.
Clínica Santa María.
Clínica Indisa.
Universidad de Chile, Facultad de Medicina Occidente, Servicio de Pediatría y Cirugía Infantil Occidente.



Dra. Carla Manterola

Médico de la Pontificia Universidad Católica.
Magíster en Ciencias Médicas con mención en Neurociencias y especialista en Neurología Pediátrica de la Universidad de Chile.
Especial interés en el Neurocritico Pediátrico e investigación clínica, realizando diferentes programas de formación.
Actualmente trabaja en Clínica Alemana de Santiago y en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos del Hospital Padre Hurtado.



Dra. Mónica Troncoso

Médico Cirujano Universidad Austral de Chile, Valdivia.
Neuróloga y Neuróloga Infantil.
Especialista en Trastornos del Movimiento en niños, Barcelona, España.
Especialista en Enfermedades de la Mielina, París Francia.
Profesor Facultad de Medicina Universidad de Chile.
Jefe Servicio Neuropsiquiatría Infantil Hospital Clínico San Borja Arriarán.



Dra. Rocío Cortés

Profesor Asistente, Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile. Neuróloga pediátrica, Unidad de Neurología, Hospital de Niños Roberto del Río.



Dra. Valeria Rojas

Pediatra y Neuróloga Infantil.

Máster en Neuropsicología Infantil y del Desarrollo de la Universidad Pablo de Olavide, España.

Directora del Comité de Medios y Salud de la Sociedad Chilena de Pediatría.

Docente de Pregrado y Postgrado de la Facultad de Medicina de la Universidad de Valparaíso.

Jefa del Programa de Autismo del Hospital Gustavo Fricke.

Vicepresidenta de Fundación Unión Autismo y Neurodiversidad FUAN.



Dra. Ximena Stecher

Médico Cirujano.

Profesora Asociada Adjunta Universidad del Desarrollo.

Neurorradióloga Clínica Alemana de Santiago.

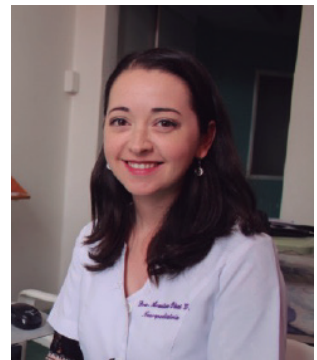


Dra. Arantza Oñat

Neuropediatra formada en la Universidad de Valparaíso.

Fellow de Epilepsia y Electroencefalografía Clínica en la Pontificia Universidad Católica.

Trabajó en el Hospital Biprovincial Quillota-Petorca desde el 2015.



Dra. Carolina Arias Péfaur

Neurología Infantil.

Médico cirujano egresada de la Universidad Mayor, especialista en neuropediatría, Universidad de Valparaíso. Diploma de postítulo en Diagnóstico y Tratamiento de Errores Innatos del Metabolismo, Universidad de Chile; estadía de perfeccionamiento en el Servicio de Enfermedades Genéticas y Metabólicas en niños, Children's Hospital Boston de Harvard University, Estados Unidos; estadía de perfeccionamiento en Errores Innatos del Metabolismo en el Servicio de Neurología Infantil del Hospital San Joan de Déu Barcelona, España.

Profesionalmente, la especialista se ha desempeñado como neuróloga infantil y miembro del Centro de Enfermedades Raras de



Clínica Las Condes; neuróloga infantil del Instituto Nacional de Movimientos Anormales; especialista en neurología infantil y directora del Centro de Diagnóstico del Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos de la Universidad de Chile (CEDINTA); miembro del equipo de Enfermedades Metabólicas del Laboratorio de Enfermedades Metabólicas y Genéticas de la Universidad de Chile; encargada del Programa Nacional de Seguimiento para pacientes con Tirosinemia Tipo 1, Universidad de Chile.

La especialista es miembro de asociaciones científicas como la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia (SOPNIA), de la Sociedad Latinoamericana de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal (SLEIMPN) y miembro de la Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM). Asimismo, ha participado en numerosas publicaciones, congresos y cursos, nacionales e internacionales, en el ámbito de su especialidad.

Dra. Consuelo Aldunate

Médico Cirujano. Universidad de Chile, 2010.
Especialista en Psiquiatría Infantil y del Adolescente.
Postítulo en Lactancia Materna y Salud Mental.
Diploma en Educación en Ciencias de la Salud.
Diploma en Metodología de Investigación Clínica.
Diploma en Neuropsicofarmacología.



Dra. María Eugenia Hurtado Pinochet

Psiquiatra y Full Trainer EMDR Institute.



MG MD Sandra Venegas González

Médico especialista en Psiquiatría Infanto-juvenil y Medicina Legal.

Magíster en Neurociencias.

Profesora Adjunta del Departamento Salud Mental y Psiquiatría de la U. de La Frontera.

Miembro de Comité Académico de Programa de Especialización de Psiquiatría Pediátrica y de la Adolescencia y del Magíster de Terapia Sistémica de U. de La Frontera.

Directora de CIAN UFRO, Centro de Investigación Avanzada en Neurodiversidad.

Miembro de la Red EMAR-CHILE.



Jorge J. Varela, Ph.D

Profesor Asociado.

Director Laboratorio Convivencia, Instituto de Bienestar Socioemocional.

Facultad de Psicología, Universidad del Desarrollo.

Psicólogo Pontificia Universidad Católica de Chile.

Magíster Psicología Educativa Pontificia Universidad Católica de Chile.

Magíster en Psicología, Universidad de Michigan.



María Ignacia Montt

Entrenadora en entrenamiento para DBT Iberoamérica. Terapia Conductual Dialéctica (Dbt) Iberoamérica.

Atención psicológica individual a pacientes del área infanto-juvenil.

Terapeuta de grupo en entrenamiento de habilidades para adolescentes.

Terapeuta de grupo en entrenamiento de habilidades para padres GRUPO DBT CHILE.

Docente Universitaria Escuela de Psicología. Universidad Finis Terrae, Providencia, Chile.



María Leonor Conejeros Solar

Pontificia U. Católica de Valparaíso, Viña del Mar, Chile.
Psicóloga, Doctora en Educación, Universidad de Concepción, Chile, Postdoctorado en Gifted Education desarrollado en la Universidad de New South Wales, Australia. Profesora Titular de la Escuela de Pedagogía de la Pontificia Universidad Católica de Valparaíso. Dentro de sus actividades implementó y dirigió el Programa Educativo para Talentos Académicos Beta de la misma Universidad. Es investigadora principal de la Línea Prácticas de Aula y Escuela para la Inclusión del Centro de Investigación para la Educación Inclusiva y participa de diversas investigaciones sobre alta capacidad. Entre éstas su investigación se ha centrado en poblaciones vulnerables, doble excepcionalidad, aspectos socioemocionales de niños y jóvenes talentos, y mujeres con alta capacidad e intereses en ciencias, tecnología, ingeniería y matemáticas (STEM). Actualmente dirige un proyecto sobre precocidad intelectual. Es parte de la Red Chilena para la Alta Capacidad y ha publicado artículos y capítulos de libro en esta temática.



PhD. Rodrigo Rojas-Andrade

Doctor en Psicología y Magíster en Psicología Comunitaria, Universidad de Chile.

Magíster en Gestión Educacional Universidad Andrés Bello.

Licenciado en Psicología, Universidad de Tarapacá.

Académico Asociado de la Escuela de Psicología, Universidad Santiago de Chile.

Director de la Comisión de Investigación del Núcleo Latinoamericano de la Global Implementation Society.

Desde hace 18 años se ha interesado en la articulación de la educación, la salud mental y los procesos comunitarios, ejerciendo como profesional de la psicología en escuelas públicas y privadas, participando en diversas consultorías y licitaciones nacionales e internacionales, ejerciendo la docencia en diversas universidades del país y liderando investigaciones en estas temáticas.

Su área de dedicación actual son la implementación y los programas de salud mental en contextos educativos, rurales y comunitarios.



Ps. Antonia Muzard

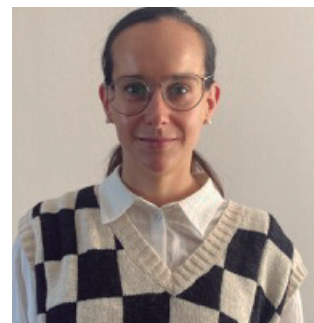
Psicóloga UC.

Master in Social Sciences, The University of Chicago.

PhD(c) in Psychotherapy, Pontificia Universidad Católica de Chile.

Coordinación de Investigación Escuela de Psicología, Universidad Finis Terrae.

Doctorado en Psicoterapia, Universidad Católica de Chile.



Ps. Catalina Sieverson Raddatz

Psicóloga Perinatal y Primera Infancia. Ph.D. en Psicoterapia. Certificación en Salud mental perinatal por el Instituto Europeo de Salud Mental Perinatal. Certificación en Terapia Basada en la Mentalización infantil (MBT-C). Docente en el Diplomado en Salud Mental Perinatal de la Escuela de Enfermería y Obstetricia en la Universidad de Los Andes.



Marcia Olhaberry Huber

Doctora en Psicoterapia, Pontificia Universidad Católica de Chile y Universidad de Heidelberg, Alemania. Psicóloga, Licenciada en Psicología, Universidad de Chile. Profesora Asociada Escuela de Psicología, Pontificia Universidad Católica de Chile. Subdirectora e Investigadora Asociada del Instituto Milenio para la Investigación en Depresión y Personalidad (MIDAP). Coordinadora Académica y Supervisora Programa de Salud Mental Perinatal, Red de Salud UC Christus. Directora Académica Diplomado en Psicopatología del Vínculo, UC. Terapeuta entrenada y certificada por el Anna Freud National Centre for Children and Families en terapia basada en la mentalización para niños (MBT-C) y para padres (MBT-Parent). Principales líneas de investigación: Prevención e intervención en salud mental temprana e infantil, depresión perinatal, parentalidad, interacciones y vínculos familiares diádicos y triádicos.



Ps. Pamela Verónica Franco Vivanco

Psicóloga. Magíster y candidata a Doctora en Psicoterapia. Becaria Doctoral de la Agencia de Investigación y Desarrollo (ANID) y tesista del Instituto de Investigación en Depresión y Personalidad (MIDAP). Con experiencia laboral en psicología clínica con adultos y adolescentes, investigación y docencia universitaria. Ha trabajado en equipos y proyectos de investigación nacionales e internacionales. Miembro de la Red Chilena de Salud Mental Perinatal.



Ps. Sebastián Corral

Psicólogo y Doctor en Psicología. Realizó su Magíster en Desarrollo Cognitivo en la Universidad Diego Portales, además de un Diplomado en Métodos Cuantitativos de Investigación Psicosocial en Universidad de Chile y un Diplomado en Neuropsicología en la Pontificia Universidad Católica de Chile.

Actualmente es académico del Departamento de Psiquiatría y Salud Mental Norte de la Universidad de Chile. Su línea de investigación es la cognición social y neurocognición en estados mentales de alto riesgo de psicosis.

Profesor asociado Universidad de La Serena.



Dr. Rubén Alvarado

Médico Psiquiatra, Master en Salud Pública y PhD en Psiquiatría y Cuidados Comunitarios. Es Profesor Titular del Departamento de Salud Pública de la Escuela de Medicina, Facultad de Medicina de la Universidad de Valparaíso y académico del Programa de Salud Mental en la Escuela de Salud Pública de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile.

Sus principales áreas de interés son: la epidemiología de problemas de salud mental en poblaciones específicas (pueblos indígenas, inmigrantes, encarcelados, etc.), los determinantes sociales de la salud mental (en especial las condiciones psicosociales del trabajo y el capital social en las comunidades), y el desarrollo de innovaciones para las políticas y servicios de salud mental, así como el estudio de los procesos de implementación de estos cambios. En el desarrollo de innovaciones ha trabajado especialmente en programas de atención para Depresión y Primer Episodio de Psicosis, así como en Prevención del Suicidio en jóvenes. Ha sido Director de varias redes de colaboración internacional, como Regional Network for Mental Health Research in Latin America y el Consorcio para la Investigación en Estigma en Problemas de Salud Mental y Uso de Sustancias, en América. Es consultor y colaborador de organismos internacionales como OPS/OMS y el Banco Mundial en el área de la Salud Mental. Ha participado como Investigador Principal o Co-Investigador en 60 proyectos de investigación (47 de fondos nacionales y 13 de fondos internacionales). Es autor de 148 publicaciones científicas y 23 capítulos de libros. Es miembro del Equipo Editorial de la revista Global Mental Health.



Dra. Vania Martínez

Psiquiatra infantil y del adolescente.

Doctora en psicoterapia.

Profesora titular de la Facultad de Medicina de la U. de Chile.

Directora del Núcleo Milenio para Mejorar la Salud Mental de Adolescentes y Jóvenes (Imhay) e investigadora adjunta del Instituto Milenio para la Investigación en Depresión y Personalidad (Midap).



Invitados Nacionales

Yalda Lucero, MD, PhD

Gastroenteróloga pediátrica.

Doctora en Ciencias Médicas.

Profesora Asociada, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Presidente Rama Gastroenterología SOCHIPE.

Médico staff Clínica Alemana de Santiago.



TRABAJOS LIBRES

1. SALON VERGARA A (NEUROLOGÍA)
Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00 hrs.
Trabajos libres TLN01 al TLN08
Casos Clínicos CCN01 al CCN11
Moderadores: Rocío Cortés y Daniela Muñoz
2. SALON VERGARA B (NEUROLOGÍA)
Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00 hrs.
Trabajos libres TLN09 al TLN16
Casos Clínicos CCN12 al CCN22
Moderadores: Keryma Acevedo y César Mateluna
3. SALON VERGARA C (NEUROLOGÍA)
Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00 hrs.
Trabajos libres TLN17 al TLN27
Moderadores: Valeria Rojas y Carolina Heresi
4. SALON PALMAR (NEUROLOGÍA)
Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00 hrs.
Trabajos libres TLN28 al TLN35
Casos Clínicos CCN23 al CCN34
Moderadores: Carla Rubilar y Carolina Arias
5. SALON BOMBAL B (PSIQUIATRÍA)
Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00 hrs.
Trabajos libres TLP1 al TLP5
Casos Clínicos CCP1 al CCP6
Proyectos 1 al 3
Moderadores: Marcela Abufhele y Carolina González

PLATAFORMAS

1. SALON VERGARA A (NEUROLOGÍA)
Viernes 10 de noviembre, a las 8:30 de la mañana
PLATAFORMAS NP1 al NP6
2. SALON BOMBAL B (PSIQUIATRÍA)
Viernes 10 de noviembre, a las 8:30 de la mañana
PLATAFORMAS PP1 al PP5

INFORMACIONES GENERALES

ESTRUCTURA DEL CONGRESO

El Congreso está compuesto de simposios, conferencias y sesiones plenarias, discusiones con expertos, talleres interactivos y presentación de trabajos de investigación y casos clínicos.

SESIONES DE TRABAJOS LIBRES Y CASOS CLINICOS

Las presentaciones serán exposiciones presenciales orales. Habrá 3 modalidades de presentación en las dos especialidades:

1. **Trabajos de Plataforma:** tiempo de presentación 10 minutos más 5 minutos para preguntas. Se sugiere extensión no mayor a 7 diapositivas. En esta modalidad se presentan los trabajos libres que obtuvieron el mayor puntaje en la ronda de revisión por pares.
2. **Trabajos Libres:** tiempo de presentación 5 minutos más 3 minutos para preguntas. Se sugiere extensión no mayor a 5 diapositivas. Se trata de investigación original, con metodología cuantitativa y/o cualitativa, realizada a nivel local.
3. **Casos Clínicos:** tiempo de presentación 3 minutos y 2 minutos para preguntas. Se sugiere extensión no mayor a 4 diapositivas. Se trata de casos clínicos con una enseñanza para discutir con la audiencia.

PREMIOS

El jurado compuesto por representantes de los centros formadores y de SOPNIA seleccionará entre los trabajos de plataformas las mejores investigaciones del año. Utilizando una rúbrica de evaluación, se distinguirá al primer, segundo y tercer premio en investigación, tanto en Neurología Pediátrica y como en Psiquiatría Infanto-juvenil.

Adicionalmente, este año el jurado elegirá al investigador/a revelación, premio que destaca al investigador/a principal de uno de los trabajos presentados en plataformas que tenga potencial de continuar con una línea de investigación que impacte la calidad de la atención de la población pediátrica. El requisito es que no haya sido premiado previamente.

PUNTUALIDAD

Durante el desarrollo de este Congreso se hará especial énfasis en la puntualidad de las sesiones y se dará inicio a cada actividad en la hora señalada en el programa. Como es habitual, tenemos muchos contenidos y actividades, por lo cual solicitamos en forma encarecida la cooperación a todos los asistentes y presentadores. Los encargados y coordinadores de salas deberán velar por el cumplimiento de los horarios.

REUNIÓN ANUAL SOCIOS SOPNIA

Se realizará el viernes 10 de noviembre a las 17:00 hrs.

PREMIACIÓN

Cena de Clausura viernes 10 de noviembre a las 21:00 hrs.

CERTIFICACIÓN

Certificados trabajos de investigación

Se otorgará un certificado por cada trabajo presentado. Para presentar trabajos libres obligadamente el relator deberá estar inscrito en el Congreso. El certificado se enviará por correo electrónico, una vez finalizado el Congreso.

Certificado de asistencia

Los certificados de asistencia a participantes se entregarán vía correo electrónico.

Secretaría de la Sociedad
Esmeralda 678 3º Piso - Santiago
Fono: (02) 2632 0884
E-mail: sopnia@sopnia.com
Página web: www.sopnia.com
Horario de atención: 08:30 a 16:00 hrs.

PROGRAMA XL CONGRESO SOPNIA



XL CONGRESO
SOPNIA
VIÑA DEL MAR 2023

8 al 10
Noviembre

HOTEL
SHERATON
MIRAMAR



PROGRAMA CONGRESO

Retomando el camino hacia el futuro
Creando nuevos puentes para avanzar



WWW.SOPNIA.COM

@ congreso.sopnia 569 61408910



Retomando el camino hacia el futuro
Creando nuevos puentes para avanzar

PM

8 noviembre



8 al 10
Noviembre

Actividades para retomar el camino

EXPO-Arte

Dirigido por el Dr. Jorge Forster



PARTICIPA

9 de noviembre
19:00 hrs

Actividades de Encuentro

Cocktail inaugural



8 de noviembre
20:15 hrs

Cena de clausura



10 de noviembre
21:00 hrs

Taller Presencial

¿Cómo transformar una idea en un
buen proyecto de investigación?

INSCRÍBETE envía tu pregunta
de investigación

8 de noviembre
16:00 hrs



WWW.SOPNIA.COM

@ congreso.sopnia 569 61408910

Programa XL Congreso SOPNIA



Retomando el camino hacia el futuro
Creando nuevos puentes para avanzar

PM

8 noviembre



8 al 10
Noviembre

Sala híbrida
Presencial con transmisión
en vivo y directo

HORARIOS

Talleres pre-congreso

12:30	Registro y Acreditación		
14:00	SALÓN VERGARA A Casos de difícil diagnóstico Coordinador: Dr. César Mateluna	SALÓN VERGARA C Salud mental Infanto Juvenil en Pandemia: crisis como oportunidad Expositora: Dra. Consuelo Aldunate	
15:30	Coffee Break		
16:00	SALÓN VERGARA A Perspectivas de Salud global en terapias de alto costo Coordinador: Dr. Juan Francisco Cabello Expositores: Dr. David Urión y Dr. Marshall Summar	SALÓN VERGARA B Sueño Coordinadora: Paula Ortega Expositores: Jovita Corzo, Carolinã Giadach, Paola Leon y Claudia Riffo	SALÓN VERGARA C ¿Cómo transformar una idea en un buen proyecto de investigación? Coordinadoras: Dra. Carolina Hersi, Dra. Fanny Leyton y Dra. Magdalena Torres
16:00	TALLER VIRTUAL. Neuromuscular Coordinadora: Dra. Rocío Cortés Expositores: Dra. María de los Angeles Begtia, Dra. Daniela Avila, Dra. Ricardo Erazo, Dra. Rocío Cortés	TALLER VIRTUAL. Neonatología Coordinadora: Dra. Keryma Acevedo Expositora: Dra. Estebeni Baltra y Dra. Andrea Escobar	
19:00	SALONES VERGARA Ceremonia inaugural		
19:00	Inicio Ceremonia: Orquesta Juvenil Palabras de Bienvenida Dr. Vicente Quiroz (maestro de ceremonia) Palabras presidente SOPNIA Dr. Felipe Méndez Palabras presidenta Congreso Dra. Claudia Amarales Orquesta Juvenil Homenaje Dr. Carlos Almonte Dr. Alfonso Correa del Río Cierre: Orquesta Juvenil Plenaria Inaugural: Ley TEA Dra. Valeria Rojas Grupo GTD TEA: Experiencia últimos 10 años Dr. David Urión		
19:55	SALÓN BOMBAL B Cocktail de bienvenida		

WWW.SOPNIA.COM

congreso.sopnia 569 614.08910



Retomando el camino hacia el futuro
Creando nuevos puentes para avanzar

AM

9 noviembre



8 al 10
Noviembre

Sala híbrida
Presencial con transmisión
en vivo y directo

HORARIOS

8:30	Altas Capacidades (AACC) Coordinan: Dra. Valerie Jeanneret, Dra. Marcela Abuffhele Invitada Internacional: Ps. Ma. Caridad García Cepero (Colombia)			
9:00	Un paseo por "Giftedland", concepciones e hitos alrededor del estudio y educación de estudiantes con altas capacidades Ps. María Caridad García Cepero, Ph.D. (Colombia)			
9:30	Realidad chilena de las altas capacidades, doble excepcionalidad (2E) y mujeres con AACC. Ps. María Paz Gómez y Ps. M. Leonor Conejeros			
10:00	Mesa redonda			
10:30	Coffee break			
12:30	SALÓN VERGARA A Neurología MÓDULO I Enfermedades Metabólicas Coordinadoras: Dra. Tatiana Muñoz, Dra. Carolina Arias Resultados a largo plazo y desafíos futuros en los Trastornos del Ciclo de la Urea Dr. Marshall Summar Actualización en Trastornos Genéticos y Metabólicos del Neurodesarrollo. Dr. David K. Urión Seguimiento a largo plazo de errores innatos del metabolismo y futuros desafíos a nivel nacional. Dra Carolina Arias	SALÓN VERGARA B Epilepsia Coordinadoras: Dra. Keryma Acevedo, Dra. Loreto Llanos Controversias en espasmos epilépticos y síndrome de West: definición de refractariedad y recidiva. ¿Cómo tratar cuando nada funciona? Dra. Chellamani Harini Encefalopatías Epilépticas y Corticoides. ¿Cuándo, cuánto, a quién? Dra Cynthia Margarit Desafíos diagnósticos en encefalopatía Epiléptica del desarrollo con activación de descarga de espiga-onda lenta en sueño. Dra. Arantza Oñat	SALÓN VERGARA C Psiquiatría MÓDULO III Trauma: un puente desde la clínica al tratamiento Coordinadoras: Dra. Lilian Brand, Dra. Fanny Leyton El impacto de los eventos traumáticos en el desarrollo Dra. Nuria Tur Abordaje del trauma desde el EMDR Dra. María Eugenia Hurtado Mesa redonda	SALÓN BOMBAL B TALLER TEÓRICO PRACTICO (cupos limitados) Tratamiento para la identidad del adolescente (AIT) Instituto Médico Schilkrut Coordinadora: Amaya Valencia Tratamiento para la identidad del adolescente (AIT): Una aproximación integral para patologías de la personalidad Ps. Pamela Foelsch Impacto del consumo de sustancias en la identidad Ps. Andrés Borzutzky Taller teórico-práctico: Aplicación a caso de alta complejidad
14:00	SALÓN VERGARA A Trabajos Libres Neurología 1	SALÓN VERGARA B Trabajos Libres Neurología 2	SALÓN VERGARA C Trabajos Libres Neurología 3	SALÓN PALMAR Trabajos Libres Neurología 4
16:00	Coffee break			

Programa XL Congreso SOPNIA



XL CONGRESO
SOPNIA
VIÑA DEL MAR 2023

Retomando el camino hacia el futuro
Creando nuevos puentes para avanzar

PM

Sala híbrida
Presencial con transmisión
en vivo y directo



9 noviembre



8 al 10
Noviembre

HORARIOS

NEUROLOGÍA		PSIQUIATRÍA	
SALÓN VERGARA C	SALÓN BOMBAL B	SALÓN VERGARA B	SALÓN VERGARA A
<p>MÓDULO IV Sustancia Blanca/Neuroinmunología</p> <p>Coordinadoras: Dra. Paola Santander Dra. Andrea Schlatter</p> <p>Leucodistrofias en pediatría. Puesta al día en aproximación diagnóstica</p> <p>Dra. Mónica Troncoso</p> <p>Actualización en MOGAD, aspectos clínicos y tratamientos actuales.</p> <p>Dra. Wilson-Murphy</p> <p>Enfrentamiento Neuroradiológico de enfermedades desmielinizantes pediátricas.</p> <p>Dr. Carlos Robles</p>	<p>MÓDULO V Neuropronóstico: Elementos que nos ayudan</p> <p>Coordinadoras: Dra. Carla Manterola Dra. María José Hidalgo</p> <p>Predictores Clínicos de Mal pronóstico Neurológico</p> <p>Dra. Carla Manterola</p> <p>Imágenes en Neuropronóstico</p> <p>Dra. Ximena Stecher</p> <p>Futuro, marcadores biológicos</p> <p>Dr. Hachi Manzur</p>	<p>MÓDULO VI</p> <p>Terapia Conductual Dialéctica Niños (DBT-C)</p> <p>Coordinadoras: Dra. Consuelo Aldunate Dra. Marcela Ortega Dra. Marcela Abufhele</p> <p>Expositora: Ps. Ma. Ignacia Montt</p> <p>Charla "DBT-C: Adaptación del modelo DBT para niños y sus padres"</p> <p>Taller "Habilidades centrales de regulación emocional basado en modelo DBT-C"</p>	<p>MÓDULO VII</p> <p>Salud mental escolar en Chile: Avanzando con las botas puestas</p> <p>Coordinadores: Dr. Mario Valdivia Dr. Alfonso Correa Ps. Ricardo Musalem</p> <p>Salud mental escolar en Chile: pasado, presente y futuro</p> <p>Ps. Rodrigo Rojas Andrade</p> <p>Violencia Escolar</p> <p>Ps. Jorge Varela</p> <p>Desarrollo de talento, como factor de protección de salud mental en la escuela</p> <p>Ps. María Caridad García Cepero</p>
<p>16:30</p>			
<p>19:00</p>			
<p>19:00</p>			
<p>ExpoArte - Tertulia Cultural - Cheese & Wine y Música</p>			



WWW.SOPNIA.COM

@congreso.sopnia

569 614.08910



XL CONGRESO
SOPNIA
VIÑA DEL MAR 2023

Retomando el camino hacia el futuro
Creando nuevos puentes para avanzar

AM

Sala híbrida
Presencial con transmisión
en vivo y directo



10 noviembre



8 al 10
Noviembre

HORARIOS

NEUROLOGÍA		PSIQUIATRÍA	
SALÓN VERGARA A	SALÓN VERGARA B	SALÓN VERGARA C	SALÓN BOMBAL B
<p>MÓDULO VIII NEUROMUSCULAR</p> <p>Coordinadoras: Dra. Rocío Cortés Dra. Karin Kleinstaubert</p> <p>Situación diagnóstica y terapéutica de Atrofia Muscular Espinal en Hospital Garrahan</p> <p>Dra. Soledad Monges</p> <p>Distrofia Muscular de Duchenne: generalidades en el diagnóstico y tratamiento</p> <p>Dra. Rocío Cortés</p> <p>Experiencia en tratamiento con Ataluren en Distrofia Muscular de Duchenne</p> <p>Dra. Soledad Monges</p>	<p>MÓDULO IX TR MOVIMIENTO</p> <p>Coordinadoras: Dra. Daniela Muñoz Dra. Magdalena Torres</p> <p>Actualización en estatus distónico: Diagnóstico y tratamientos</p> <p>Dr. Darius Ebrahimi-Fakhari</p> <p>Nuevas Terapias en Trastornos del Movimiento en Pediatría.</p> <p>Dr. Darius Ebrahimi-Fakhari</p> <p>Genética en los Trastornos del Movimiento</p> <p>Dr. Darío Ortigoza</p>	<p>MÓDULO X</p> <p>Desde los EMARs a los CHARM: Una Mirada Preventiva a la Patología Psiquiátrica Severa</p> <p>Coordinadora Dra. Adriana Gutiérrez</p> <p>Desde La Clínica de los EMARs a los CHARMS: Una mirada Transdiagnóstica</p> <p>Dr. Alejandro Maturana</p> <p>Avances en neurocognición en el contexto de los Estados Mentales de Riesgo</p> <p>Dr. Sebastián Corral</p> <p>Proyecto ESMA TREMOLEN: Experiencias en La Araucanía</p> <p>Dra. Sandra Venegas</p> <p>Mesa Redonda</p>	<p>MÓDULO XI</p> <p>Simpósio vinculación temprana, regulación y salud mental del bebé</p> <p>Coordinadora Dra. Carolina González</p> <p>Construcción de los primeros vínculos entre el bebé y sus cuidadores: la base del desarrollo infantil</p> <p>Ps. Marcia Olhaberry</p> <p>Interacciones triádicas, personalidad y desarrollo infantil: desde el embarazo al posparto</p> <p>Ps. Antonia Muzard</p> <p>Depresión materna y vinculación temprana: Diseño y evaluación de una aplicación para la prevención</p> <p>Ps. Pamela Franco</p> <p>El video-feedback como herramienta para el abordaje de la depresión materna posparto: ¿Qué cambia y cómo cambia?</p> <p>Ps. Catalina Sieverson</p>
<p>7:30</p>			
<p>8:30</p>		<p>8:30</p>	
<p>10:30</p>			
<p>COFFEE BREAK</p>			
<p>11:00</p>			
<p>13:00</p>			

Simpósio ROCHE
Atrofia Muscular Espinal: Un Viaje desde la teoría a la práctica clínica
Dra. Claudia Castiglioni & Dra. Javiera Jofré

Simpósio LIVANOVA
Impacto de VNS Therapy® en síntomas neuropsiquiátricos de pacientes epilépticos
Dr. Walter Gonzalez

Programa XL Congreso SOPNIA



XL CONGRESO
SOPNIA
VIÑA DEL MAR 2023

Retomando el camino hacia el futuro
Creando nuevos puentes para avanzar

PM

10 noviembre

8 al 10
Noviembre

Sala híbrida
Presencial con transmisión
en vivo y directo

HORARIOS

14:30

NEUROLOGÍA		PSIQUIATRÍA
SALÓN VERGARA A	SALÓN VERGARA C	SALÓN VERGARA B
<p>MÓDULO XII Neurogenética</p> <p>Coordinadores: Dr. Vicente Quiroz Dr. José Ignacio Marín</p> <p>Fenotipificación Profunda en Trastornos Neurogenéticos Dr. Armin Raznahan</p> <p>Cómo la Neurogenética ha revolucionado el Diagnóstico y Tratamiento de la Epilepsia Pediátrica Dr. Angel Aledo</p> <p>Diagnóstico molecular de Epilepsia asociadas a Discinesias Dr. Darius Ebrahimi-Fakhari</p>	<p>MÓDULO XIII Neurología en enfermedades Pediátricas</p> <p>Coordinadores: Dr. Cesar Mateluna Dra. Javiera Jofré</p> <p>Consideraciones neurológicas en niños con COVID-19. Dra. Wilson-Murphy</p> <p>Actualización en Debilidad del Paciente Crítico Dr. Carlos Jaque</p> <p>Accidente Cerebrovascular en paciente pediátrico: Evaluación y Tratamiento Dra. Agnieszka Kielian</p>	<p>MÓDULO XIV</p> <p>Terapia Basada en la Mentalización para niños y adolescentes: Desde la teoría a la práctica Coordinadora Dra. Fanny Leyton</p> <p>La Mentalización como herramienta en el trabajo terapéutico con niños y sus padres Ps. Marcia Olhaberry</p> <p>Un programa de tratamiento ambulatorio intensivo para adolescentes con Trastorno de Personalidad Dra. Nuria Tur</p> <p>Mesa redonda</p>

16:30

Coffee break

17:00

Reunión Socios SOPNIA
Recepción nuevos socios, elecciones Directorio 2024-2025

21:00

Cena de Clausura
Premio OLEA - VIDEO
Estadio Español de Viña del Mar



WWW.SOPNIA.COM

@congreso.sopnia

569 614.08910

Dra. Esperanza Habinger C.

Editora General
Clínica Privada

Dr. Pablo Gaspar R.

Editor de Psiquiatría
Universidad de Chile

Dr. Mauricio López E.

Editor de Neurología
Pontificia Universidad Católica de Chile

Dra. Marcela Abufhele M.

Editora Asistente de Psiquiatría
Clínica Alemana / Universidad de Santiago

Dra. Vania Martínez N.

Editora Asistente de Psiquiatría
Universidad de Chile

Dra. Fernanda Balut

Editora Asistente de Neurología
Hospital San Borja Arriarán

Dra. Alejandra Hernández G.

Editora Asistente de Neurología
Hospital San Borja Arriarán

Dra Viviana Herskovic M.

Asesora de traducción
Clínica Las Condes

Dr. Tomás Mesa L.

Past Editor
Pontificia Universidad Católica de Chile

COMITÉ EDITORIAL NACIONAL

Dr. Carlos Almonte V., Universidad de Chile, Santiago.
Dra. Marcela Larraguibel Q., Clínica Psiquiátrica Universitaria, Santiago.
Dr. Fernando Novoa S., Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.
Ps. Gabriela Sepulveda R., Universidad de Chile, Santiago.
Dr. Hernán Montenegro A., Universidad de Santiago, USACH.
Dra. Mónica Troncoso Sch., Hospital San Borja Arriarán, Santiago.
Dra. Karin Kleinsteuber S., Universidad de Chile, Clínica Las Condes.
Dra. Flora de la Barra M., Universidad de Chile, Santiago.

COMITÉ EDITORIAL INTERNACIONAL

Neurología

Dr. Jaime Campos	Hosp. Clínic. de San Carlos. Madrid. España.
Dr. Agustín Legido	Universidad de Philadelphia. U.S.A.
Dr. Jorge Malagón	Academia Mexicana de Neurología. México
Dr. Joaquín Peña	Hospital Clínico la Trinidad. Venezuela
Dr. Giuseppe Platzi	Hospital Bambino Jesus. Roma. Italia
Dr. Victor Ruggieri	Hospital J. P. Garrahan. Buenos Aires. Argentina
Dr. Darcy Krueger	Cincinnati Children's Hospital Medical Center. USA.

Psiquiatría

Dra. Susan Bradley	Universidad de Toronto. Canadá.
Dr. Pablo Davanzo	Universidad de California UCLA. U.S.A.
Dr. Francisco De la Peña	Universidad Nacional Autónoma de México
Dr. Daniel Pilowski	Universidad de Columbia. U.S.A.

SALON VERGARA A

Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00 h

Trabajos libres TLN01 al TLN08

Casos Clínicos CCN01 al CCN11

TLN01

Comparación de calidad de vida entre adolescentes sanos y portadores de Distrofia Muscular de Duchenne.

Odalie Moscoso (1,2), María de los Angeles Beytía (1,3), Raúl Escobar (1,3), Rocío Cortés (4,5), Daniela Avila (1,3).

1. Sección de Neurología Pediátrica, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Unidad de Neurodesarrollo, Red Salud UC-Christus.
3. Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Dr. Sótero del Río.
4. Hospital de Niños Roberto del Río.
5. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Introducción: La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), es una enfermedad discapacitante y progresiva, impacta en la funcionalidad motora y calidad de vida (CV). Es esperable que la percepción de calidad de vida relacionada a salud (CVRS) en portadores de DMD sea peor que en población sana. Este estudio cuenta con financiamiento de fondos concursables Cardenal Fresno, FONDECYT 1181057 y IIS PTC Therapeutics.

Objetivo: Comparar la percepción de CVRS entre pacientes sanos y portadores de DMD.

Método: Estudio prospectivo de corte transversal de hombres entre 15 y 25 años, 8 con diagnóstico confirmado de DMD compara-

dos con 8 sanos pareados por edad y género, enrolados en el estudio Resonancia Magnética de Músculos Orofaciales y Cardiacos como Biomarcadores en Niños y Adultos con DMD. Se midió CVRS con Cuestionario SF-36 (escala 0-100), con licencia QualiMetrics. Se comparó resultados de ambos grupos, por escalas y componentes, utilizando medias, rangos intercuartiles y test de t para evaluar significancia estadística.

Resultados: Entre octubre 2022 y julio 2023 se obtuvieron 18 evaluaciones de pacientes, con edad promedio 17 años. De las 8 escalas evaluadas, sólo se encontró una diferencia estadísticamente significativa en la Percepción Física (media=96 en pacientes sanos, =17 en DMD, $p<0,05$). El componente Salud Física fue mayor ($p<0,05$) en los sanos (57) que en DMD (38). El componente Salud Mental (SM) fue menor ($p<0,05$) en sanos (46) que en DMD (57).

Conclusiones: Los resultados sugieren que portadores de DMD tienen peor percepción de CVRS que los pacientes sanos, siendo la salud física significativamente peor evaluada que la SM.

TLN02

Disminución de funcionalidad de tren superior por medio de escala EEFS en adolescentes con Distrofia Muscular de Duchenne.

Carla Pérez (1,2), Raúl Escobar (1,2), Naya-det Lucero (1,2), María de los Ángeles Beytía (1,3), Rocío Cortés (4,5), Daniela Avila-Smirnow (1,3).

1. Sección de Neurología Pediátrica, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

2. Unidad de Neurodesarrollo, Red Salud UC-Christus.
3. Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría. Hospital Dr. Sótero del Río.
4. Hospital de Niños Roberto del Río.
5. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Introducción: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) se caracteriza por disminución progresiva en las capacidades funcionales, lo que se ha evaluado con escalas de RULM, o PUL. Quisimos utilizar la escala de evaluación de funcionalidad de tren superior (EEFES), en adolescentes, escala accesible y de auto-entrenamiento, que a diferencia de otras escalas evalúa funcionalidad de actividades de la vida diaria. Esta escala se ha utilizado previamente en pacientes con DMD, con promedio de edad de 12,8 años.

Objetivo: Determinar el perfil funcional de tren superior en adolescentes con DMD según escala EEFES.

Método: Estudio de corte transversal en pacientes con DMD. Las evaluaciones fueron aplicadas por un terapeuta ocupacional auto-entrenado, con experiencia en DMD. A cada sujeto se le aplicó en una ocasión la EEFES, compuesta por 4 dimensiones (proximal, media, distal y funcionalidad). Los pacientes fueron enrolados en el estudio Resonancia Magnética de Músculos Orofaciales y Cardíacos como Biomarcadores en Niños y Adultos con DMD, financiado por fondos concursables Cardenal Fresno, FONDECYT1181057 y IIS-PTC Therapeutics.

Resultados: Se reclutaron 12 sujetos, 2 ambulantes y 10 no ambulantes. Edad promedio 16,6 años, rango 12-25 años. El índice de funcionalidad promedio fue 44%, 78% para los ambulantes y 39% para los no ambulantes. La dimensión más comprometida en etapa ambulante fue la funcionalidad proximal. Las dimensiones más comprometidas en sujetos no

ambulantes fueron proximal y media.

Conclusiones: Es factible evaluar funcionalidad de tren superior con escala EEFES en adolescentes con DMD, por terapeuta auto-entrenado, obteniéndose resultados similares a los reportados para esta población, utilizando otras escalas.

TLN03

Resonancia Magnética cuantitativa de músculos masticatorios en adolescentes con DMD.

Daniela Avila-Smirnow (1,2,3), Carmen Meza (1,2), Catalina González (1,2), Luis Salinas (1,2), María de los Angeles Beytía (1,3), Raúl G. Escobar (1,2), Rocío Cortés (4,5), Carmen Paz Vargas (4,5), Sergio Uribe (6,7).

1. Sección de Neurología Pediátrica, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Unidad de Neurodesarrollo, Red Salud UC-Christus.
3. Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría. Hospital Dr. Sótero del Río.
4. Hospital de Niños Roberto del Río.
5. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
6. Biomedical Imaging Center and Radiology Department, Faculty of Medicine Pontificia Universidad Católica.
7. Department of Medical Imaging and Radiation Sciences, Faculty of Medicine, Nursing and Health Sciences, Monash University.

Introducción: El estudio de las funciones bulbares, particularmente de la masticación en pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) es un campo emergente. Uno de los marcadores explorados es la infiltración grasa en ultrasonografía, sin embargo, esta técnica presenta diversas limitaciones.

Objetivo: Medir la fracción de grasa (FG) de músculos masticatorios utilizando resonancia muscular cuantitativa en pacientes DMD

y su correlación con la fuerza masticatoria máxima (FMM).

Método: Estudio multicéntrico de corte transversal en 17 varones sanos y en 11 pacientes DMD (edad promedio 16 y 17 años). Se midió FMM bilateral con un dinamómetro oral y se realizó resonancia magnética en secuencias T1 y mDixon y en los músculos maseteros, pterigoideos y temporales. Los pacientes fueron enrolados en el estudio Resonancia Magnética de Músculos Orofaciales y Cardiacos como Biomarcadores en Niños y Adultos con DMD, con financiamiento de fondos concursables Cardenal Fresno, FONDECYT 1181057 y IIS PTC Therapeutics.

Resultados: La FMM fue 526 Newton (N) en controles y 156N en pacientes DMD ($p<0.05$). Los volúmenes musculares medios fueron 19.883 mm³ en varones sanos y 19.392 mm³ en pacientes DMD. La FG media fue 4% en varones sanos y 55% en pacientes DMD ($p<0.05$). Se observó una correlación negativa entre la infiltración grasa y la fuerza muscular ($r=-0.78$) en pacientes sanos y en pacientes DMD.

Conclusiones: Se observó significativa mayor FG y menor FMM en los pacientes DMD que en los controles. La FG se correlacionó con una menor FMM, lo que podría ser aplicado en la clínica y como biomarcador en ensayos clínicos.

TLN04

Fuerza masticatoria máxima en pacientes con distrofia muscular de Duchenne.

Luis Salinas (1,2), Catalina González (1,2), Carmen Meza (1,2), Sergio Uribe (3,4), María de los Angeles Beytía (1,2,5), Raúl G. Escobar (1,3), Rocío Cortés (6,7), Carmen Paz Vargas (6,7), Daniela Avila-Smirnow (1,2,5).

1. Sección de Neurología Pediátrica, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Unidad de Neurodesarrollo, Red Salud

UC-Christus.

3. Biomedical Imaging Center and Radiology Department, Faculty of Medicine, Pontificia Universidad Católica.
4. Department of Medical Imaging and Radiation Sciences, Faculty of Medicine, Nursing and Health Sciences, Monash University.
5. Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría. Hospital Dr. Sótero del Río.
6. Hospital de Niños Roberto del Río.
7. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Introducción: Los músculos masticatorios juegan un rol funcional clave en deglución. Escasos estudios han evaluado Fuerza Masticatoria Máxima (FMM) anterior en pacientes con DMD, pero a nuestro conocimiento, la FFM lateral, fundamental para la masticación, no ha sido previamente estudiada en pacientes con DMD.

Objetivo: Evaluar la función de deglución y la FMM lateral, en varones sanos y pacientes con DMD.

Método: Se realizó evaluación funcional estandarizada de deglución mediante Escala de Evaluación Clínica de Deglución UC (ECE-DUC) y se midió FMM bilateral en Newton (N) con un dinamómetro Kratos en pacientes con DMD y controles sanos, enrolados en el estudio Resonancia Magnética de Músculos Orofaciales y Cardiacos como Biomarcadores en Niños y Adultos con DMD. Este estudio cuenta con financiamiento de fondos concursables Cardenal Fresno, FONDECYT 1181057 y IIS PTC Therapeutics.

Resultados: Se reclutaron 11 pacientes con DMD (edad media=16 años) y 21 controles sanos (edad media=16 años). Todos los pacientes con DMD y todos los controles, se ubicaron en rango funcional normal según ECEDUC. La FMM promedio en los controles fue 534N a derecha y 517N a izquierda. La FMM en los pacientes con DMD fue en pro-

medio 155N en derecha de y 157N en izquierda. Se observó una diferencia estadísticamente significativa ($p < 0.05$) entre ambos grupos.

Conclusiones: La FMM lateral es significativamente menor en pacientes con DMD que en controles sanos, y se altera incluso en pacientes con función deglutoria normal según la escala utilizada, lo que sugiere la utilidad de la medición de la FMM en la evaluación clínica de los pacientes DMD.

TLN05

Características clínicas, electrofisiológicas y pronóstico del síndrome de Guillain-Barré en la edad pediátrica.

Grecia Castro (1, 2), Adriana Wegner (3), Pamela Céspedes (3), Daniela Avila-Smirnow (1, 2).

1. Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Dr. Sótero del Río.
2. Sección de Neurología Pediátrica, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
3. Unidad de Paciente Crítico Pediátrico, Servicio de Pediatría, Hospital Dr. Sótero del Río.

Introducción: El síndrome de Guillain-Barré (SGB) es la causa más frecuente de parálisis flácida aguda en la infancia. Se disponen de escasos datos poblacionales validados a gran escala sobre este síndrome en pediatría, incluida la incidencia, factores de riesgo y características electrofisiológicas.

Objetivo: Conocer la presentación clínica y electrofisiológica, la evolución intrahospitalaria y el estado funcional motor al egreso en pacientes pediátricos con SGB atendidos en el Complejo Asistencial Dr. Sótero del Río entre los años 2013-2023.

Método: Estudio cuantitativo, observacional, corte transversal y base individual de datos primarios.

Resultados: 17 pacientes, 11 hombres (64.7%) y 7 mujeres (35.3%), edades entre 1 y 14 años, con promedio al diagnóstico de 7.5 años, el 52.9% manifestó como síntoma inicial debilidad en extremidades inferiores. El 76.4% de los pacientes presentó un cuadro infeccioso gastrointestinal o respiratorio previo al inicio del primer síntoma. El 100% de los pacientes recibió como terapia inicial IVIG y sólo un paciente requirió plasmaféresis. En cuanto al estudio electrofisiológico, el 47% presentó hallazgos compatibles con AMAN, 11% de los pacientes con variante AIDP y el 11.7% restante contó con una electromiografía no interpretable y/o normal. En cuanto al egreso, los pacientes con variante AMAN presentaron un peor desenlace motor cuantificado mediante el GBS disability score que los pacientes con variante AIDP.

Conclusiones: Reportamos una serie de pacientes pediátricos con SGB, que se presentaron clínicamente con un cuadro clásico de parálisis ascendente precedida de un cuadro infeccioso. La alta frecuencia de AMAN distingue a esta serie de lo habitualmente reportado en la literatura internacional.

TLN06

Relación entre funcionalidad y calidad de vida en pacientes pediátricos portadores de enfermedades neuromusculares.

Odalie Moscoso, Nayadet Lucero, Karin Muñoz, Raúl Escobar.

Sección Neurología Pediátrica, Escuela de Medicina. Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago, Chile. Unidad de Neurodesarrollo. Red de Salud UC-Christus.

Introducción: Las Enfermedades Neuromusculares (ENM), discapacitantes y generalmente crónicas, tienen impacto en funcionalidad motora y calidad de vida (CV) del niño y su familia. Es esperable que al aumentar el compromiso funcional empeore la percepción de CV. Acta de aprobación del Comité ético científico CEC MED-UC. ID Protocolo 190701006.

Objetivo:

Método: Estudio analítico de cohorte prospectivo descriptivo en pacientes que asisten regularmente al Policlínico de ENM Pediátricos del Hospital Clínico de la P. Universidad Católica de Chile y que se enrolan en estudio prospectivo de evaluación funcional de extremidades superiores. Se midió funcionalidad con Escala de Evaluación Funcional de Extremidades Superiores (EEFES) y Calidad de Vida con Cuestionario PedsQL módulo neuromuscular para padres y niños. Se evaluó relación entre instrumentos y sus ítems a través de Correlación de Spearman.

Resultados: De octubre 2015 a junio 2019, se obtuvieron 37 evaluaciones de 19 niños (2 mujeres), edad promedio 13 años (rango 5-18), 13 ambulantes, diagnósticos Distrofia Muscular de Duchenne 13, Atrofia Muscular Espinal 4, Distrofia Muscular Becker 3, otros ENM 2. El coeficiente de correlación fue 0.535 para PedsQl (padres total) vs EEFES (total).

Conclusiones: Los resultados obtenidos sugieren que a mayor compromiso funcional, los padres perciben que empeora la calidad de vida de sus hijos.

TLN07

Supervivencia de Pacientes con Parálisis Cerebral IV y V (GMFCS) atendidos en Policlínico de Alta Complejidad del Hospital Carlos Van Buren de Valparaíso.

Catalina Soto, Francisca Aguilera, José Sandoval, Gabriel Lazcano, Claudia Amarales.

Residente Neuropediatría Universidad de Valparaíso, Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso. Residente Neuropediatría Universidad de Valparaíso, Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso. Interno de Medicina Universidad de Valparaíso.

Médico radio oncólogo Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.

Neuropediatría Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.

Introducción: La parálisis cerebral (PC) es la causa más frecuente de discapacidad física en la infancia, estando el déficit motor frecuentemente acompañado de otros trastornos de la función cerebral y sistémica, lo cual repercute en la esperanza de vida. Lo anterior se ha asociado con el sistema de clasificación de función motora gruesa (GMFCS) en la literatura.

Objetivo: Determinar comorbilidades y supervivencia de pacientes con PC GMFCS IV y V.

Método: Estudio retrospectivo observacional. Se utilizó la base de datos de policlínico de alta complejidad del cual se obtuvo la muestra del total de pacientes atendidos con PC IV y V entre mayo de 2016 y julio de 2023. Los datos fueron analizados con STATA-6.

Resultados: Se incluyeron 62 pacientes, 45 hombres. Las comorbilidades más comunes fueron epilepsia (54/62), trastorno de la deglución (48/62), constipación crónica (40/6), y trastorno del sueño (30/62). 11 pacientes se encontraban fallecidos con una tasa de supervivencia estimada a 10 años de 87% (IC95% 73-94%), siendo las infecciones respiratorias la principal causa de muerte.

Conclusiones: La tasa de comorbilidades son similares a las reportadas en la literatura. Destaca una elevada tasa de supervivencia a 10 años, quedando en evidencia la complejidad y la necesidad de mantener un apoyo multidisciplinario en estos pacientes, siendo imprescindible mantener la búsqueda activa de patologías para ser tratadas de manera oportuna y mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Finalmente, se hace fundamental resguardar una adecuada transición para los cuidados en policlínicos de adulto.

TLN08

Desplazamiento de Cadera y Posibles Factores Relacionados en Pacientes con Parálisis

Cerebral IV y V (GMFCS) Atendidos en Policlínico de Alta Complejidad del Hospital Carlos Van Buren de Valparaíso.

Catalina Soto (1), José Sandoval (2), Guillermo Salazar (1), Ahmed Hidd (1), Francisca Aguilera (1), Gabriel Lazcano (3), Claudia Amarales (4).

1. Residente Neuropediatría Universidad de Valparaíso, Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.
2. Interno de Medicina Universidad de Valparaíso
3. Médico radio oncólogo Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.
4. Neuropediatría Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.

Introducción: La parálisis cerebral (PC) está asociada frecuentemente a alteraciones ortopédicas invalidantes, reportándose tasas de hasta 35% de luxación de cadera, recomendándose vigilancia radiológica cada 6-12 meses. Los tratamientos preventivos incluyen toxina botulínica, fármacos antiespásticos y terapia física.

Objetivo: Determinar la prevalencia de desplazamiento de cadera y factores asociados en pacientes con parálisis cerebral GMFCS IV-V.

Método: Estudio retrospectivo observacional. Se utilizó la base de datos del policlínico de alta complejidad, de la cual se obtuvo la muestra del total de pacientes atendidos con PC GMFCS IV-V entre mayo de 2016 y julio de 2023. Los datos fueron analizados con STATA-6.

Resultados: Se incluyeron 62 pacientes, 90,2% (55/62) tenía radiografía de caderas, 42,6% (26/62) tenía luxación y 32,8% (20/62) subluxación. No se encontró diferencia estadísticamente significativa entre el desplazamiento de cadera, neurorrehabilitación, tratamiento con toxina botulínica y/o con fármacos antiespásticos ni con el tipo de PC. La bipedestación, al parecer fue un factor protector, sin

embargo, no se puede establecer una relación, pues solo 9 pacientes bipedestaron.

Conclusiones: Dado el mayor porcentaje de pacientes con desplazamiento de cadera que el reportado en la literatura y que tanto la neurorrehabilitación como las medidas farmacológicas utilizadas no parecen ser un factor protector de desplazamiento de cadera, se hace necesario establecer mejores pautas tanto de vigilancia como de prevención y terapia, teniendo en cuenta la bipedestación como un posible factor protector.

CCN01

Presentación caso clínico de Síndrome Neuropsiquiátrico de Inicio Agudo (PANS): la importancia de la sospecha clínica y el inicio de tratamiento precoz.

Nathalia Badilla (1), Andrea Schlatter (2).

1. Hospital Padre Hurtado. Facultad de Medicina, Universidad del Desarrollo.
2. Clínica Alemana de Santiago.

El Síndrome Neuropsiquiátrico de Inicio Agudo pediátrico (PANS) es una patología con una serie de síntomas y signos clínicos que mimetiza varios cuadros psiquiátricos y neurológicos.

Caso: Paciente masculino de 6 años con un desarrollo psicomotor normal y temperamento de fácil adaptación hasta los 2 años, momento en que presenta un cambio radical de conducta. Se volvió severamente inquieto, obsesivo y agresivo, inicia rechazo alimentario, disminución del sueño, hipersensibilidad auditiva y retraimiento social. Consultó a varios neurólogos, psiquiatras, psicólogos y terapeutas ocupacionales, todos coincidiendo que se trataba de un trastorno del desarrollo con retraso del lenguaje e hiperactividad. Mantuvo siempre escasa respuesta a tratamiento (psicoterapéutico y farmacológico), pero con un empeoramiento cíclico de sus síntomas. Estos últimos repercutieron severamente en su adaptación social, desarrollo académico y vida

familiar. A los 7 años reaparecen conductas obsesivas y compulsivas, sospechándose por primera vez PANS. Sus exámenes de laboratorio y neuroimágenes fueron normales, pero por la clínica altamente sugerente, se decide realizar tratamiento con inmunoglobulina endovenosa. Su sintomatología presenta una disminución de un 50% las primeras semanas y de un 90% a los dos meses.

Comentario: Este caso es un ejemplo del riesgo de cronificación y deterioro de la calidad de vida del paciente y su familia frente a un diagnóstico tardío de PANS. Es necesario que, de manera rutinaria, esta patología se considere como diagnóstico diferencial frente a sintomatología neuropsiquiátrica polimorfa, de inicio abrupto y con respuesta baja o nula a tratamientos estandarizados.

CCN02

Variabilidad Fenotípica de Mutaciones de Novo en STXBP1: Ataxia, Temblor y Retraso Global del Desarrollo en Ausencia de Encefalopatía Epiléptica.

Julián Balkenhol (1), Constanza Kunze (2), Dra. Javiera Jofré (3), Bernardita Suárez (3), Claudia Castiglioni (3).

1. Becado Neuropediatría Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Interna 7mo año medicina Universidad de los Andes.
3. Neuróloga infante juvenil. Clínica Meds la Dehesa - INRPAC.

El gen STXBP1, codifica la proteína de unión a syntaxina1. Proteína transmembrana encargada de modular el acoplamiento y fusión de las vesículas sinápticas. Inicialmente mutaciones en este gen se asociaron a pacientes con encefalopatía epiléptica precoz. Investigaciones posteriores han extendido el fenotipo a epilepsias no sindromáticas y una gama de trastornos del neurodesarrollo, retraso psicomotor, discapacidad intelectual, trastornos del movimiento con o sin epilepsia. Un fenotipo menos conocido corresponde al llamado

“síndrome-ataxia-temblor”.

Casos: Presentamos 3 pacientes (2 niños, 1 niña) de 2, 6 y 9 años con variantes de novo en STXBP1 con retraso global del desarrollo (RDMS) e hipotonía asociado a ataxia y temblor. El temblor es de extremidades y tronco, de tipo postural y de acción, ausente en reposo o sueño. Ninguno presentó encefalopatía epiléptica en su desarrollo, sin embargo los 3 presentan actividad epiléptica sin correlato clínico en el trazado EEG. Dos de las variantes han sido reportadas en la literatura y una de ellas es nueva. En el curso de su evolución la niña logró marcha autónoma a los 4 años, los dos varones no han desarrollado marcha independiente. Los 3 pacientes presentan un severo retraso en el desarrollo del lenguaje con escasa o nula comunicación verbal. Sólo un paciente presentó crisis epiléptica generalizada aislada, manejada con antiepilépticos.

Comentario: Se presentan 3 pacientes con mutaciones de novo en STXBP1 con ataxia y temblor sin encefalopatía epiléptica, para destacar la existencia de mutaciones en este gen en pacientes con RDMS asociado a trastornos del movimiento.

CCN03

Apraxia oculomotora congénita: Reporte de un caso.

Cristóbal Sánchez, Josselyn Tacuri, Felipe Castro.

Depto. Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile.

Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile.

La apraxia oculomotora (AOM), es un raro trastorno del movimiento ocular caracterizado por la incapacidad para realizar movimientos sacádicos en el plano horizontal. Como consecuencia de esta alteración, se produce un desplazamiento de la cabeza que permite fijar el objeto. Las principales causas de AOM sin lesiones en la neuroimagen son

la apraxia oculomotora congénita (Síndrome de Cogan), ataxia-apraxia oculomotora y la ataxia telangiectasia; patologías con distintos hallazgos clínicos, pronósticos y tratamientos.

Caso: Lactante menor de 7 meses que desde los 2 meses de edad presenta dificultades para fijar la mirada asociado a movimientos de giros cefálicos bruscos. Al examen se objetiva apraxia oculomotora en mirada horizontal, sin otros movimientos anormales oculares. Se evidencia también retraso en el desarrollo psicomotor de predominio motor. En el estudio de laboratorio destacan valores de alfa-fetoproteína discretamente elevados, IgG disminuida, albúmina normal. Resonancia Magnética encéfalo y de órbita, electroencefalograma con electrooculograma sin hallazgos patológicos. Panel genético de ataxias sin variantes patogénicas identificadas, con lo cual se plantea Apraxia oculomotora congénita como el diagnóstico más probable.

Comentario: La importancia de conocer este caso radica en lo poco frecuente de esta patología, especialmente de inicio tan temprano, por lo que resulta de gran relevancia el poder reconocer las manifestaciones clínicas características para sospecharlo y diferenciarlo de diagnósticos similares, lo que permitirá enfocar el estudio y hacer un enfrentamiento adecuado.

CCN04

Estimulación cerebral profunda para tratamiento de corea en paciente con Diskinesia asociada a mutación del gen ADYC5.

Daniela Muñoz, Mónica Troncoso, Valentina Naranjo, José Zamora, [Javiera Aguirre](#).

Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Centro, Universidad de Chile. Hospital Clínico San Borja Arriarán.

La discinesia asociada a mutación de ADCY5 es una entidad neurológica poco frecuente. Su fenotipo es amplio e incluye distintos tipos de

movimientos anormales hiperkinéticos como corea, distonía, mioquimia facial, entre otros.

Caso: Paciente sexo femenino, de 14 años, presenta desde los 5 meses de vida retraso del desarrollo psicomotor de predominio motor e hipotonía severa. A los 4 años inicia con movimientos coreiformes progresivos. A los 9 años se agrega distonía especialmente a nivel cervical y lumbar. Evoluciona con trastorno de deglución y discapacidad intelectual. Dentro de estudio etiológico se decide realizar exoma que muestra una variante heterocigota en gen ADYC c.1252C>T,p.Arg418Trp. Por progresión del cuadro, aumento de movimientos coreoatetósicos y refractariedad a tratamiento médico se plantea tratamiento con Estimulación Cerebral Profunda a nivel del globo pálido interno. A los 6 meses de seguimiento, los movimientos coreicos han disminuido en un 80%. Adicionalmente se evaluó cambio en calidad de vida usando el cuestionario Caregiver Priorities and Child Health Index of Life with Disabilities (CPCHILD©, 0-100ptos) preDBS y postDBS obteniendo una mejoría de 72%.

Comentario: La estimulación cerebral profunda podría plantarse como alternativa terapéutica en pacientes con corea asociada a mutación del gen ADYC5. El caso clínico presentado ejemplifica la importancia del estudio etiológico específico y como una opción terapéutica innovadora logra mejorar los síntomas motores y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

CCN05

Espectro Fenotípico de Distrofia Muscular Congénita asociado a Síndrome Miasténico Congénito, por mutación de gen GMPPB.

Verónica Sáez, Catalina Samsó, Susana Lara, [Pamela Contreras](#), Paola Santander, Daniela Muñoz, María José Hidalgo, Scarlet Witting.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán. Programa de Título de Especialista en Neurología Pediátri-

ca Campus Centro, Universidad de Chile.

Mutaciones en GMPPB se asocia a espectro clínico que va desde distrofias musculares a síndromes miasténicos congénitos. Este gen codifica una enzima necesaria para la glicosilación de alfa-Distroglicano y receptor Acetilcolina. Fenotipos van desde síndrome de Walker Warburg a síndromes miasténicos congénitos, caracterizados por marcada debilidad axial-proximal, con respeto de músculos faciales y oculares. Este cuadro es potencialmente tratable, ya que se ha reportado clínicamente respuesta a piridostigmina.

Caso: Paciente 15 meses, prematura 30 semanas, sin complicaciones neurológicas neonatales. Al seguimiento retraso motor, y al examen hipotonía periférica, debilidad axial, dificultad en sostén cefálico a la tracción, sedestación con proyección de tronco hacia delante, reflejos osteotendíneos ausentes, marcha 2 apoyos. Estudio: CK-total 1829UI/L, cariograma normal, resonancia cerebral sin hallazgos patológicos, panel neuromuscular: 2 mutaciones GMPPB c.458C>T,p(thr153Ile), heterocigota, missense, patogénica, GMPPB c.481_483del,p.(GLU161del), heterocigota in-frame, significado incierto. Test estimulación repetitiva: sin respuesta decremental. Se realiza prueba terapéutica con piridostigmina, a los 90 minutos mejora de fuerza axial, sostén cefálico y sedestación. Tratamiento de mantención con piri-dostigmina, 6mg/k/día. Evolución motora favorable, marcha independiente 21 meses, pero por componente miopático, se adiciona salbutamol (4mg/día), en espera de seguimiento clínico.

Comentario: Destacamos la importancia del cuadro clínico de nuestro caso, ya que dado el amplio espectro fenotípico, cuando existe superposición de síntomas, es importante sospechar mutaciones de GMPPB, dado que se trata de un cuadro que, aunque poco frecuente, es potencialmente tratable. La intervención precoz mejoraría la función motora

y previene complicaciones ortopédicas y/o escoliosis severas e invalidantes como lo reportado en series de pacientes.

CCN06

Ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva tipo 7 (SCAR7) por variantes en gen TPP1: reporte de 2 casos en seguimiento con escala para la evaluación y calificación de la Ataxia (SARA).

Javiera Tello, Diane Vergara, Pilar Navarrete, Daniela Muñoz, Mónica Troncoso.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil. Hospital Clínico San Borja Arriarán. Programa de Título de Especialista en Neurología Pediátrica Campus Centro, Universidad de Chile.

La Enfermedad Lipofuscinosis Ceroida Neuronal tipo 2 (CLN2) es causada por mutaciones bialélicas en TPP1/CLN2, provocando deficiencia de la enzima tripeptidil peptidasa-1 (TPP1). La CLN2 clásica se manifiesta en preescolares con epilepsia y rápido deterioro psicomotor. Fenotipos atípicos presentan inicio de síntomas y progresión variables. Entre ellos, SCAR7 no presenta epilepsia. Reportamos 2 casos en seguimiento (46-22 meses) con escala SARA en nuestro centro.

Caso 1 (C1): Mujer, a los 14 años inicia inestabilidad de la marcha. Se agregan disartria, ataxia y temblor. Progresión importante de síntomas, pierde marcha independiente. Estudio imagenológico muestra severos cambios atróficos cerebelosos ponto-bulbares.

Caso 2 (C2): Hombre, a los 18 años inicia temblor de extremidades superiores. Luego, inestabilidad de la marcha, disartria y disdiadococinesia. Estudio imagenológico muestra atrofia pancerebelosa severa. En ambos fueron descartadas las causas más frecuentes de ataxias crónicas progresivas. Estudio TPP1/CLN2: variante patogénica c.887-10A>G en homocigosis, con actividad TPP1 disminuida (2,9% y 22,8% del valor de referencia, respectivamente). Puntajes SARA muestran mayor

severidad basal en C1, con progresión; mientras C2 se mantiene estable.

Comentario: Los pacientes presentan la misma variante intrónica, que explica actividad enzimática residual, pero en grados diferentes para cada uno. Esto explicaría la diferencia en puntajes SARA basal y su progresión. La deficiencia enzimática TPP1 se puede expresar con espectro fenotípico heterogéneo, con ataxia sin epilepsia, de inicio en adolescencia, por lo que debería incluirse entre los diagnósticos diferenciales en este subgrupo de pacientes.

CCN07

Distroglicanopatía por mutación bialélica en gen ISPD: Reporte de Caso Clínico.

Ricardo Erazo, Marne Salazar.

Hospital Dr. Luis Calvo Mackenna.

Las distrofias musculares (DM) son grupo de patologías de amplia variedad fenotípica y genotípica, su frecuencia creciente ha sido motivo de intenso interés y ha permitido plantear terapias específicas. El conocimiento por los clínicos y su diagnóstico precoz permiten al paciente evitar tratamientos y estudios fútiles y a su vez implementar un mejor abordaje terapéutico.

Caso: Adolescente de sexo femenino que consulta derivada desde atención primaria, en policlínico Neuromuscular del Hospital Dr. Luis Calvo Mackenna, a la edad de 13 años, por pie cavo y dificultad de la marcha, luego de un largo seguimiento previo sin lograr un diagnóstico específico se logra plantear una DM de fenotipo similar a una distrofinopatía, con debilidad de cintura pélvica principalmente y signo de Gowers marcadamente positivo, marcha en puntas de pies, pseudohipertrofia de pantorrillas y pie cavo, anteriormente presentó un retraso del desarrollo motor que no fue estudiado. Se realiza medición de Creatinquinasa que resulta en 15 veces el valor normal, luego la biopsia muscular muestra un patrón distrófico con tinción positiva para sarco-

glicado, distrofina y disferlina, por lo que se plantea una distroglicanopatía y se solicita un panel genético de enfermedades neuromusculares por Next Generation Sequencing que muestra mutaciones bialélicas patogénicas en gen ISPD, no antes descritas en la literatura, confirmando el diagnóstico planteado de DM de cinturas relacionada a gen ISPD. La paciente no presenta compromiso cognitivo y hasta el momento no ha presentado compromiso en otros sistemas, además ha mostrado mejoría en su sintomatología con el inicio de terapia corticoidea, como ha sido descrito previamente en la literatura.

CCN08

Botulismo neonatal, a propósito de un caso.

Pablo Filippi, Ricardo Erazo.

Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica, Universidad de Chile. Hospital Luis Calvo Mackenna.

El botulismo infantil es un trastorno neuroparalítico potencialmente mortal presentado en pacientes de hasta 1 año. Producido por la ingestión de esporas de *Clostridium botulinum* que germinan en intestino y liberan toxina botulínica. Estas llegan a la unión neuromuscular bloqueando irreversiblemente la liberación de acetilcolina a nivel presináptico. Los síntomas iniciales más frecuentes son constipación, cefaloparesia y parálisis bulbar que suele continuar con parálisis flácida descendente.

Caso: Recién nacida de término, femenina, con antecedente de hipotiroidismo materno y vivienda en zona rural. Debuta a los 11 días con irritabilidad y rechazo alimentario, evoluciona rápidamente a hipotonía generalizada y compromiso respiratorio. Al examen, pupilas isocóricas, ptosis palpebral fluctuante, severa hipotonía, cefaloparesia, diplejía facial y reflejo nauseoso débil. Movilización escasa de extremidades con reflejos osteotendíneos disminuidos. Estudios sanguíneos normales, paneles virales negativos, LCR sin

hallazgos, neuroimágenes normales, EEG normal y estudio metabólico negativo. Se plantea diagnóstico de síndrome miasténico, prueba piridostigmina con nula respuesta. Se rescata antecedente de ingesta de agua de bidón a los 4 días de vida. Toxina de clostridium en deposiciones positiva. Estudio electrofisiológico demuestra estimulación repetitiva con respuesta incremental con más de 100% a estimulación de 5 Hz. Paciente evoluciona favorablemente, seguimiento hasta los 2 años sin secuelas motoras.

Comentario: El peak característico del botulismo se encuentra entre los 2- 3 meses, asociados a consumo de miel en menores de 1 año, otros antecedentes relevantes son la exposición a polvo, movimientos de tierra e infusiones herbales.

CCN09

Distonía Parkinsonismo de Rápido Inicio en Niños: Un Desafío Diagnóstico entre Encefalitis Autoinmune Seronegativa y Etiología Genética.

Pamela González (1), Josefina De la Jara (1,2), Rocío Quinchavil (3), Rosario Correa (3), Bernardita Suárez (2), Claudia Castiglioni (2).

1. Unidad de Neurología del Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna.
2. Instituto de Rehabilitación Pedro Aguirre Cerda.
3. Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica, Campus Oriente, Universidad de Chile.

La encefalitis autoinmune (EA) constituye hasta el 40% de las encefalitis en pediatría, manifestándose a través de encefalopatía abrupta acompañada de disautonomía, crisis epilépticas, sintomatología psiquiátrica y movimientos anormales. El diagnóstico preciso depende de la exclusión de otras causas.

Caso: Escolar de 6 años con antecedentes de retraso en el desarrollo psicomotor, quien desarrolló rápidamente una regresión del

lenguaje, evolucionando hacia mutismo y deterioro de la marcha, seguido de fluctuaciones en el nivel de conciencia. Tras descartar intoxicaciones y confirmar normalidad en el LCR, se inició terapia con inmunoglobulina y metilprednisolona ante sospecha de origen inmunomediado, sin mejoría. Surgieron distonías predominantemente nocturnas que progresaron a estatus distónico, resistente a tratamiento, y estudios adicionales revelaron hallazgos negativos en resonancia magnética, anticuerpos y electroencefalogramas, así como falta de respuesta a plasmaféresis. La identificación de una variante patogénica en el gen ATP1A3, asociado a distonía, fue crucial. Aunque el paciente recobró la conciencia y logró cierta interacción, persisten distonías y ausencia de marcha.

Comentario: El caso ilustra un síndrome de Distonía-Parkinsonismo de Rápido Inicio desencadenado por una mutación patogénica en ATP1A3, inicialmente planteando una EA seronegativa pero con una clínica extrapiramidal predominante y mala respuesta al tratamiento inmunomodulador. Además de descartar causas infecciosas e inmunomediadas, las etiologías genéticas/metabólicas, como la mutación en ATP1A3, deben considerarse debido a su capacidad para imitar estos cuadros. El aumento en la incidencia de EA subraya la importancia de una sospecha diagnóstica precisa en estas presentaciones clínicas.

CCN10

¿Es el metilfenidato una opción terapéutica en un cuadro extrapiramidal?

Nathalia Castro Abalos, Ximena Carrasco Chaparro.

Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Oriente, Universidad de Chile. Unidad de Neurología Hospital Pediátrico Luis Calvo Mackenna.

Entre los tratamientos para el manejo de trastornos del movimiento, se describen fármacos (L-Dopa, antiepilépticos y otros) y es-

estimulación cerebral profunda (DBS), dependiendo de la semiología y etiología. Si bien hay reportes, el rol de Metilfenidato (MFD), psicoestimulante con acción dopaminérgica y noradrenérgica, es menos conocido en estos cuadros. El objetivo es presentar el caso de una paciente con corea, que tuvo una respuesta positiva al uso de MFD.

Caso: Escolar femenina, inicia consultas en período de lactante por retraso psicomotor global, hipotonía axial y corea generalizada. Se diagnosticó inicialmente una parálisis cerebral diskinéctica, pero ni los antecedentes ni la resonancia cerebral con espectroscopía (normal) avalaban esa hipótesis. Fueron realizados múltiples exámenes, todos normales. A los 9 años retomó controles neurológicos, destacando una evolución no deteriorante, hiperkinesia coreiforme generalizada y déficit cognitivo leve, con síntomas de déficit atencional. Se indicó MFD (0,3 mg/Kg/dosis), evolucionando con remisión prácticamente total del movimiento anormal. Lamentablemente no acudió a control neurológico en ese período y posteriormente rechazó este medicamento. RM cerebral de control continúa normal. Panel genético reveló VUS en KMT2B y DRD2, que pudiesen estar implicados en distonía y mioclono-distonía respectivamente. Clínicamente destaca corea generalizada, distonía del escribiente, sutiles mioclonías de extremidades y tronco, marcha disrítmica con aparente componente distónico/mioclonico. Se indicó levitiracetam con respuesta escasa, tratamiento que también suspendió.

Comentario: Se analiza el mecanismo por el cual MFD pudiese tener rol en el tratamiento de cuadros extrapiramidales. El caso de la paciente sigue en desarrollo en términos diagnósticos y terapéuticos, planteándose como candidata a DBS.

CCN11

Síndrome de Joubert, descripción de un caso en preescolar con ataxia y apraxia oculomotora.

María Consuelo Ramos, Iván Ramírez.
Hospital Doctor Exequiel Gonzalez Cortés.

El síndrome de Joubert es una entidad poco frecuente, con una prevalencia estimada entre 1/100.000 a 1/150.000 nacidos vivos. Corresponde a un grupo clínica y genéticamente heterogéneo de trastornos, con ciertas características neuro-radiológicas, síntomas neurológicos que pueden ser diversos y alteraciones en otros sistemas. Su sospecha diagnóstica puede ser difícil en un inicio, siendo fundamental un examen físico y neurológico detallado asociado a las pruebas de imagen que apoyen el diagnóstico.

Caso: Paciente preescolar femenina de 2 años y 4 meses, que fue derivada inicialmente al policlínico de neurología infantil desde atención primaria, bajo la sospecha de “retraso en el desarrollo psicomotor e hiperlaxitud”. Durante la evaluación se confirmó que la paciente presentaba clínicamente retraso en el área motora gruesa con ausencia de marcha independiente a los 21 meses, evidenciándose ataxia franca en la marcha con apoyo, además impresionaba apraxia oculomotora que fue confirmada posteriormente por oftalmología. Dentro de los estudios, se solicitó resonancia magnética de cerebro que confirmó hallazgos compatibles con síndrome de Joubert, también una ecografía renal en la que describe presencia de lesiones quísticas en médula del riñón derecho, compatibles con otra de las manifestaciones de este síndrome, se confirmó así la triada “cerebelo-óculo-renal” característica de esta entidad.

SALON VERGARA B

Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00h
Trabajos libres TLN09 al TLN16
Casos Clínicos CCN12 al CCN22

TLN09

Delineando el Espectro Molecular y Clínico de los Síndromes de Epilepsia-Disquinesia en Población Pediátrica.

Vicente Quiroz (1,3), Avaneesh Kunta (2), Darius Ebrahimi-Fakhari (3).

1. Unidad de Neurología Pediátrica, Hospital Carlos Van Buren.
2. College de Medicina, Universidad Central de Florida.
3. Departamento de Neurología, Hospital Niños de Boston.

Introducción: Un número creciente de condiciones genéticas se presentan con movimientos anormales epilépticos y no-epilépticos. Clínica y molecularmente son condiciones heterogéneas, siendo la mayoría de ellas trastornos complejos con múltiples comorbilidades de índole neurológico.

Objetivo: Delinear el espectro y asociación de trastornos del movimiento-epilepsia a nivel clínico-molecular.

Método: Estudio observacional de corte transversal. Se definió junto a Sociedad de Trastornos del Movimiento consenso de genes de interés, diseñando instrumento de recolección de datos. Se incluyeron casos con trastorno del movimiento de inicio en edad pediátrica, con o sin la presencia de crisis epilépticas en personas con variantes patogénicas o probablemente patogénicas en genes consensuados.

Resultados: Se incluyeron 60 casos, 36 de sexo femenino. Los genes más frecuentemente identificados fueron MECP2 y PRRT2 en 6 individuos. La secuenciación exómica se erigió como el método principal para alcanzar diagnóstico (33/60). Edad más frecuente de presentación del trastorno del movimiento fue entre los 1 a 3 años (23/60). 37/60 casos presentaban epilepsia, la cual fue diagnosticada habitualmente antes del año de vida (18/37 casos). El movimiento anormal mayormente descrito fue la distonía (21/60) seguida de espasticidad (14/60) y corea (7/60). El retraso global del desarrollo fue observado en 52 de 60 casos.

Conclusiones: Los hallazgos de este estudio confirman la pleiotropía fenotípica y heterogeneidad clínica de pacientes con síndromes de epilepsia-disquinesia. Clínicos que controlen pacientes con variantes en estos genes deben realizar un manejo proactivo frente a la presencia de crisis epilépticas y/o movimientos anormales.

TLN10

Caracterización electrográfica de las crisis en neonatos.

Guillermo Araneda, Raquel Gaete, Felipe Arriaza.

Hospital Dr. Exequiel González Cortes. San Miguel, Santiago, Chile.

Introducción: Las crisis epilépticas son más frecuentes en neonatos que en cualquier otra etapa de la infancia y siguen estando mal descritas. Se definen como eventos electrográficos asociados o no a síntomas paroxísticos, clasificándose en electrográficas o electroclínicas, respectivamente. Un mejor conocimiento de las manifestaciones electrográficas podría conducir a una mejora en la detección y tratamiento oportuno.

Objetivo: Caracterizar las crisis electrográficas en neonatos.

Método: Estudio descriptivo. Criterios de inclusión: recién nacidos de término y pretérmino, derivados a electroencefalograma en HEGC por sospecha de crisis epiléptica en el periodo de junio del 2020 a junio del 2023. Se realizó un análisis retrospectivo de los EEG. No se proyectaron dificultades éticas.

Resultados: Se incluyeron 42 neonatos por sospecha de crisis, 29% (n=12) presentaban antecedente de asfixia neonatal y 38% (n=16) estaban con FAE. Se presentó actividad epileptiforme en 64% (n=27). Su morfología fue en 43% (n=18) ondas agudas, 19% (n=8) puntas y 5% (n=2) espiga-onda. Su localiza-

ción: 40% (n=17) centrales, 14% (n=6) frontales, 7% (n=3) temporales, 2% (n=1) parietal y 5% (n=2) multifocal. Otras alteraciones fueron: 17% (n=7) desorganización de actividad de base, 7% (n=3) lentitudes focales y 7% (n=3) estallido-supresión. Destacamos 2 pacientes con crisis electro-clínicas, 1 tónica y 1 mioclónica.

Conclusiones: De los neonatos derivados por sospecha crisis el mayor porcentaje correspondió a actividad epileptiforme en el EEG. Su morfología más frecuente fue ondas agudas y la localización fronto-central. Destaca al comparar RNT y RNPT en estos últimos más lentitud y localización centro-temporal.

TLN11

Expandiendo el análisis genómico en pacientes pediátricos con epilepsias refractarias de causa no precisada.

Viviana Venegas, Aleksandra Zakharova, Camilo Villamán, Dominga Berríos, Catalina Lagos, Ximena Carrasco, Marcos Manríquez, Verónica Burón, Gabriel Cavada, Gabriela Repetto, Eduardo Pérez.

Unidad Neuropediatría, Unidad de Genética y Unidad de Ensayos Clínicos, Clínica Alemana de Santiago. Instituto Neurocirugía Dr. Asenjo. Facultad Enfermería Universidad de Los Andes, Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina Universidad del Desarrollo. Laboratorio de Biología, Centro de Genómica y Bioinformática, Facultad de Ciencias Universidad Mayor.

Introducción: Los pacientes pediátricos con epilepsia refractaria (ER) constituyen un importante desafío en neuropediatría y las actuales aproximaciones tanto clínicas como genómicas para lograr diagnóstico son, en su mayoría, insuficientes. La secuenciación completa del exoma (WES) permite diagnosticar variantes patogénicas que contribuyen al conocimiento de su enfermedad.

Objetivo: Estimar la capacidad diagnóstica de WES, acoplado al análisis bioinformático y fenotípico en niños con ER de causa no precisada.

Método: Estudio diagnóstico, descriptivo, en una serie de 20 pacientes con ER, de 0 a 18 años de edad, con panel genético de epilepsia negativo. Se realizó WES en Centro de Genómica de Colonia, Alemania. La identificación de variantes genéticas siguió protocolo GATK2. Un equipo interdisciplinario evaluó variantes candidatas utilizando criterios de interpretación ACMG. Estudio aprobado por comité de ética, Universidad del Desarrollo.

Resultados: El diagnóstico de epilepsia ocurrió antes de los 24 meses de edad en 50% de los casos, y el tiempo promedio de evolución con crisis fue de 7 años (1-18 años). Identificamos tres variantes patogénicas novedosas (CSNK2B, PARP6, GNAO1) y nueve variantes probablemente patogénicas que esperan confirmación de novo. Los ocho casos restantes sólo mostraron variantes de significado incierto.

Conclusiones: Detectamos variantes patogénicas y probablemente patogénicas en el 60% de los casos y se generó una importante base de datos fenotípicos de ER pediátrico. Es el primer estudio genético en Chile, enfocado en pacientes pediátricos con ER. Estudio financiado por el Departamento Académico y de Investigación, Clínica Alemana de Santiago, Chile. Agradecemos a pacientes y familiares por su participación y consentimiento.

TLN12

Promoción de Políticas Públicas en Epilepsias: Taller Multidisciplinario para Latinoamérica para el Lanzamiento Regional del Plan Intersectorial de Acción Global en Epilepsia y otras Enfermedades Neurológicas (IGAP).

Keryma Acevedo, 1-3 Sebastian F. Winter, 4 Carlos Acevedo, 1,3 Tomás Mesa, 1-4 Jorge

Förster, 1,3,5 Alejandro De Marinis, 1,3,6 Reinaldo Uribe, 1-3,5 Mario A. Alonso-Vanegas, 8 Matías Irrarrázaval, 9 Valentina Kahn, 10 Gloria Quiero, 11 Donna Walsh, 4 Francesca Sofia, 4 Gus A. Baker 4.

1. PAHO/WHO Collaborating Centre for Education and Service Development for People with Epilepsy, Santiago, Chile.
2. Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.
3. Liga Chilena contra la Epilepsia, Santiago, Chile.
4. International Bureau for Epilepsy (IBE), Washington, D.C., USA.
5. Hospital Dr. Sótero del Río, Santiago, Chile.
6. Clínica Universidad de los Andes, Santiago, Chile.
7. Departamento de Enfermedades No Transmisibles, Ministerio de Salud, Santiago, Chile.
8. ILAE-Latin America, International League Against Epilepsy (ILAE), Flower Mound, TX, USA.
9. Department of Mental Health and Substance Use, Pan American Health Organization/World Health Organization, Washington, D.C., USA.
10. IBE Global Youth Team, International Bureau for Epilepsy (IBE), Washington, D.C., USA.
11. IBE Community Council, International Bureau for Epilepsy (IBE), Washington, D.C., USA.

Introducción: IGAP requiere acciones concretas para impulsar políticas públicas con impacto en salud y calidad de vida (CV).

Objetivo: Implementar modelo de trabajo como lanzamiento/análisis de IGAP en Latinoamérica. Desarrollo de modelo replicable: taller transversal para promoción políticas públicas para personas con epilepsia (PCE). Identificar prioridades para manejo integral de epilepsias en Chile.

Método: Taller presencial, 21 participantes, Santiago, Chile. Grupos de trabajo responden pauta semiestructurada sobre situación actual, desafíos, medidas necesarias, iniciativas de promoción en epilepsia. Preparación individual, discusión plenaria, análisis objetivos desarrollo sustentable OMS (ODS). Cumplimiento Declaración Helsinsky.

Resultados: Plan Nacional Epilepsia Chileno provee cuidados con enfoque clínico, requiriendo integrar otras prestaciones/aspectos para PCE, alineadas con IGAP.

Desafío: Incluir grupos sin cobertura (epilepsias refractarias, lactantes menores). Existen instancias de defensa/promoción que requieren mayor coordinación, con foco en: coberturas (salud mental, nuevos fármacos, cirugía) y capacitación de atención primaria (técnica, estigma, desarrollo personal-profesional). Educación multinivel permite mejorar manejo integral e implementar iniciativas de promoción de CV.

Requieren mayor sistematización y difusión. La aproximación coordinada con MINSAL, legisladores y actualización de PP deben reflejar determinantes socioeconómicos, educación ODS y empoderamiento comunitario. Se priorizan iniciativas de lobby, realizado con participación de diferentes estamentos, con resultados positivos: se solicita y acepta incluir epilepsias en Encuesta Nacional Salud (primera vez), se logran avances en modificación plan GES epilepsia.

Conclusiones: Promoción de PP a nivel nacional requiere alinear a todos los participantes, priorizando objetivos y estrategias, lo que ya muestra importantes

Resultados: Educación juega un rol central en manejo integral de epilepsias. Taller tiene formato reproducible y puede utilizarse en Latinoamérica. Resultados deben difundirse para beneficio regional-mundial, impulsando avances de IGAP y cumplimiento de metas gubernamentales.

TLN13

Caracterización de pacientes con diagnóstico de epilepsia de ausencia infantil de un centro de nuestro país.

J.Balkenhol (1), I. Castelli (2), K. Acevedo (3), T. Mesa (3), I. Skorin (3).

1. Becado Neuropediatría, Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Interno de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
3. Neurólogo/a infante juvenil, Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción: La epilepsia ausencia infantil (CAE) es un síndrome epiléptico, común en pediatría, con criterios diagnósticos específicos, que afecta al 10-17% de niños con epilepsia.

Objetivo: Caracterizar pacientes en control por CAE en Red-Salud UC-Christus (RedUC).

Método: Estudio observacional descriptivo retrospectivo, aprobado por comité de ética, revisión fichas clínicas de pacientes con diagnóstico CAE, controlados en RedUC.

Resultados: 36 pacientes, 19 mujeres(52.8%), edades entre 18 meses-13 años, con promedio al diagnóstico 8 años 3 meses, 72% debutó entre 4-10 años. Ninguno con antecedentes perinatales relevantes, 5 pacientes presentaron retraso del desarrollo psicomotor (3 lenguaje, 1 motor grueso, 1 global), 7 pacientes tenían antecedentes familiares de epilepsia. El 36.1% con diagnóstico de déficit atencional, 19.4% tenía adecuaciones curriculares/ Programa de Integración Escolar y 11.1% presentó repitencia escolar.

Terapia farmacológica inicial: Ácido valproico (AV) es el medicamento más comúnmente utilizado (50%), seguido de etosuximida (ETX) (19%) y levetiracetam (LEV) (11%). Se reportaron efectos adversos en 10 pacientes (27%); 7 por AV (4 aumento de peso, 1 hipotiroidismo, 1 alopecia, 1 síntomas gastroin-

testinales), 1 suspendió ETX por sospecha de lupus secundario y 2 suspendieron LEV por alteraciones conductuales. Otros 2 suspendieron LEV por ausencia de respuesta.

Conclusiones: Las características de la muestra son similares con lo reportado en la literatura internacional, destacando una elevada afectación escolar, por lo que sugerimos alto grado de sospecha clínica durante las consultas. El tratamiento presenta frecuentes efectos adversos, siendo AV la terapia más utilizada, mientras LEV ha sido retirado por baja eficacia/efectos secundarios.

TLN14

Epilepsias con ausencias típicas (EAt) y focalidad electro-clínica asociada: ¿nuevo espectro de epilepsias generalizadas a focales?

Francisca López, Katherin Julio, Karen Acevedo, Catalina De la Maza, José Mayorga, Paola Núñez, Carolina Quintana, Raquel Gaete, Juan González.

Hospital Exequiel González Cortés.

Introducción: Distinguir entre epilepsia generalizada y focal puede ser difícil ya que algunas epilepsias tienen ambas características. Epilepsia de ausencia infantil pertenece al grupo de epilepsias generalizadas idiopáticas, donde es infrecuente observar actividad focal y en la mayoría de los casos descritos, las crisis de ausencia aparecieron después de la epilepsia focal benigna, pero no antes.

Objetivo: Caracterizar un grupo de pacientes atendidos en HEGC con diagnóstico de EAt que evoluciona con posterior focalidad electro-clínica asociada.

Método: Revisión de fichas clínicas de cinco pacientes.

Resultados: 4/5 mujeres, 1/5 retraso desarrollo psicomotor-lenguaje, 1/5 con antecedente de trastorno lenguaje y del desarrollo intelectual, 2/5 con familiares con epilepsia. Debut

fue $x=5$ años, cese de crisis $x=3$ años post-debut, 5/5 neuroimagen normal. EEG focal al debut en 2/5, a los 2 años desde debut 2/5, a los 5 años de debut 1/5 pacientes. 3/5 con actividad focal en sueño y vigilia, 2/5 sólo en vigilia. La actividad focal se localizó en región temporo-parieto-occipital. Respuesta fotoparoxística en 2/5. Estudio genético no concluyente 2/5.

Conclusiones: La concomitancia de ambas crisis fue principalmente electrográfica, la mayoría sin clínica focal observada. La asociación de epilepsia generalizada y focal en un mismo paciente puede ser mera coincidencia, pero una estrecha relación genética entre ambas podría ser otra hipótesis, por lo que sería favorable acceder a estudio genéticos en estos pacientes. Estas alteraciones pueden respaldar un continuo entre epilepsia generalizada y focal. Considerar eventual focalidad, ayudará a seleccionar fármacos más indicados para el control de las crisis.

TLN15

Experiencia en Monitoreo Neurofisiológico Intraoperatorio en Pacientes Pediátricos de Clínica Universidad de Los Andes.

Paola Santander, Marcela Cáceres, Carolina Oelker, Mario Campero, Felipe Moyano, Josefina Castagnoli, Victoria Barreda, Sebastián Aravena.

Unidad de Monitoreo Neurofisiológico Intraoperatorio de Clínica Universidad de Los Andes (CUAndes).

Introducción: El Monitoreo Neurofisiológico Intraoperatorio (MNIO) es un procedimiento que permite prevenir lesiones neurológicas durante cirugías que implican estructuras del sistema nervioso (SN), porque puede detectar anomalías neurofisiológicas precozmente. Las cirugías realizadas con MNIO pediátrico principalmente son: cirugías de escoliosis, otorrinolaringológicas (OTRLs) y neurocirugías. El MNIO incluye potenciales evocados somatosensitivos (PESS), motores (MEP),

electromiografía continua (EMGc), estimulada (EMGe) y mapping.

Objetivo: Reportar la experiencia en MNIO pediátrico, describiendo aspectos demográficos, diagnóstico, tipo de cirugía y protocolo utilizado en la Unidad de MNIO-CUAndes.

Método: Estudio descriptivo-retrospectivo de pacientes entre 0-18 años estudiados con MNIO en nuestro centro (2022-2023). Revisión de registros de informes.

Resultados: Se incluyen 28 pacientes, predominio femenino (21/28), edades: 3 meses-18 años, promedio (X): 10,4 años. Los diagnósticos-tipos de procedimientos son: Cirugía columna (15/28) X: 13,6 años: escoliosis idiopática-artrodesis. Cirugía OTRLs (10/28) X: 6,6 años, 9 hipoacusia-implante coclear, 1 colesteatoma-cirugía. Neurocirugía (3/28): 1 lipomielocel-reparación (3m), 1 tumor-exéresis (9a), 1 moya moya-bypass (10a). En MNIO de cirugía escoliosis se realiza PESS, MEP y EMGc. En cirugía OTRL: mapeo nervio facial trayecto mastoideo. En neurocirugía: combinación de técnicas según diagnóstico (incluye EMGe, mapping). En los 28 MNIO se obtuvo registro adecuado durante toda la cirugía de cada una de las modalidades realizadas.

Conclusiones: En nuestro centro el MNIO pediátrico se utiliza mayormente en cirugía de escoliosis. Los protocolos utilizados varían de acuerdo al tipo de cirugía e incluyen: PESS, MEP, EMGc, EMGe y mapping. Se obtuvieron registros adecuados en los 28 pacientes cumpliendo con el objetivo del procedimiento. Destacamos la relevancia del NMIO al proteger el SN en pacientes pediátricos sometidos a cirugías.

TLN16

Hallazgos polisomnográficos en pacientes con diagnóstico de Sd. Prader Willi mayores de 1 año.

Constanza Elgueta, Carlos González, Fernan-

da Balut, Carla Rubilar, Alejandra Hernández, Mónica Troncos.
Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCS-BA).

Introducción: El Síndrome de Prader Willi (SPW) es un trastorno genético que afecta aproximadamente a 4 por cada 100.000 nacidos vivos. Por las características clínicas de estos pacientes es frecuente que presenten trastornos respiratorios del sueño (TRS).

Objetivo: Describir las características en las polisomnografías (PSG) en pacientes con SPW atendidos en el Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del HCSBA.

Método: Observacional, descriptivo de corte transversal, cuantitativo con elementos de estadística descriptiva. Se incluyeron PSG realizadas entre los años 2015-2023.

Resultados: Se rescataron 13 PSG correspondientes a pacientes con diagnóstico de SPW mayores de 1 año, 8/13 con obesidad, 8/13 “naive” a tratamiento con Hormona de Crecimiento (GH).

Dentro de los hallazgos destacan: 10/13 eficiencia de sueño disminuida, 9/13 aumento sueño etapa N1 y 9/13 con disminución de sueño etapa REM, 4/13 aumento de latencia inicio sueño REM. 11/13 presentó un índice de eventos respiratorios aumentado: 4/11 por la presencia de apneas/hipoapneas centrales, 7/11 con diagnóstico de Sd. Apnea/Hipopnea Obstructiva del Sueño (SAHOS) (5/7 de carácter leve), 10/13 con Saturación O₂ mínima alterada (en un rango entre 89-67%).

7/13 presentó ronquido. Saturación arterial de O₂ promedio normal en todos los pacientes, 3/13 pCO₂ sobre 50 mm Hg (aumentada) en GSV mañal. ID90 normal en todos los pacientes.

Conclusiones: La presencia de alteraciones de la arquitectura del sueño y TRS en nuestro grupo de pacientes fue alta. La mayoría pre-

sentó un SAHOS de carácter leve y roncopatía.

Destacamos la importancia de un seguimiento con estudio de sueño previo al inicio de GH.

CCN12

Reporte de casos clínicos de un Estudio de mutaciones en el gen PHOX2B en pacientes con síndrome de hipoventilación central congénita (CCHS) en Chile.

María Olga Retamal, Jovita Corzo, Pablo Brockmann, Helena Poggi, Tomás Mesa, Gabriela Repetto.

Pontificia Universidad Católica de Chile.

El síndrome de hipoventilación central congénita (CCHS) es un trastorno genético definido por una falla en el control autonómico secundario a mutaciones que involucran el gen PHOX2B. Los pacientes con CCHS demuestran una desregulación de la respiración que es más grave durante el sueño y no presentan respuestas fisiológicas normales a la hipercapnia o hipoxia; además de otras manifestaciones sistémicas.

Casos: Se realizó entrevista clínica a 4 pacientes confirmados genéticamente con presencia de repeticiones de alaninas en exón 3 del gen PHOX2B por secuenciación de Sanger bidireccional y PCR fluorescente de ADN extraído. Los 4 pacientes tienen edades entre 8 y 31 años. 3 de los 4 pacientes debutaron en el periodo neonatal y sólo 1 caso a los 2 años. El requerimiento de ventilación mecánica permanente fue en el 50%, el otro 50% con requerimientos ventilatorios durante el sueño. El 75% de los pacientes requirió traqueostomía. De síntomas disautonómicos se presentaron: sudoración, alteración en termorregulación, síncope y tránsito lento. 2 con Síndrome de Hirschprung. En funcionalidad el 75% es normal y 1 con dependencia severa y comorbilidad neurológica grave.

Comentario: Este síndrome requiere alta sos-

pecha diagnóstica y es de relevancia su estudio, confirmación y abordaje para mejorar morbimortalidad y calidad de vida.

CCN13

Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen CASK: Reporte de un caso debutando con Trastorno del Espectro Autista (TEA) y Síndrome de Espasmos epilépticos.

Felipe Castro, Alexandra Berger.

Depto. Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile.

Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile.

Las alteraciones asociadas al gen CASK (Xp11.4), corresponden a un espectro de patologías del neurodesarrollo, más frecuente en mujeres, incluyendo 2 fenotipos principales: microcefalia con hipoplasia pontocerebelosa (habitualmente asociados con variantes patogénicas de pérdida de función), y Discapacidad Intelectual (DI) ligada a X con o sin nistagmo (habitualmente asociados con variantes patogénicas hipofuncionantes). También puede presentarse como encefalopatía epiléptica y del desarrollo (EED), en particular espasmos epilépticos (EE) de inicio tardío.

Caso: Paciente de sexo femenino de 5 años 2 meses. Antecedentes de RDSM y rasgos de Trastorno del espectro autista (TEA) de inicio precoz. Circunferencia craneal al nacimiento 34 cm. A los 9 meses debuta con EE en extensión. EEG al debut muestra actividad epileptiforme interictal multifocal, sin patrón de hipsarritmia. Inicia tratamiento con Vigabatrina, ACTH, ácido valproico, topiramato, con lo que evoluciona libre de espasmos, aunque con recurrencia de crisis al iniciar retiro de Vigabatrina. Actualmente libre de crisis desde hace 2 años, pero presenta microcefalia, dismorfias menores (filtrum largo, micrognatia, hipotelorismo), ataxia, DI con lenguaje ausente y estereotipias de manos. En su estudio destaca RM encéfalo con espectroscopía,

Screening neonatal ampliado y potenciales evocados auditivos de tronco normales. Panel genético de epilepsias (abril/2019) demuestra variante probablemente patogénica de novo CASK c.2419G>A, no presente en los padres.

Comentario: El caso clínico es compatible con lo descrito en la literatura, aún cuando el inicio de los EE en la paciente es algo más precoz que el descrito en la mayoría de las pacientes. La EED asociada al gen CASK debe ser sospechada en mujeres con microcefalia, TEA no verbal, DI severo y epilepsia.

CCN14

Síndrome de Hipoventilación Central Congénito: diagnóstico y manejo temprano. Reporte de caso.

Carla Rubilar (1), Romina D'Alessandri (2), Constanza Elgueta (1), Valentina Naranjo (1), Patricia Parra (1), Marcela Díaz (3), Francisco Prado (4), Antonio Huerta (4), Alejandra Hernández (1).

1. Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile. Facultad de Medicina Campus Centro. Universidad de Chile. Santiago.
2. Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Centro, Universidad de Chile.
3. Servicio de Neonatología, Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile.
4. Unidad Hospitalización Domiciliaria NANEAS, Hospital Clínico San Borja Arriarán. Universidad de Chile.

El Síndrome de Hipoventilación Central Congénito (SHCC) es un trastorno autosómico dominante infrecuente con mutaciones en el gen PHOX2B, que afecta el sistema nervioso autónomo y centro respiratorio. Se presenta como hipoventilación alveolar secundaria y se asocia a muerte súbita, por lo que suele indicarse ventilación mecánica a través de traqueostomía (VMIT).

Caso: RN de sexo femenino, cuya madre de 29

años requirió VMIT hasta los 2 años y luego ventilación no invasiva (VNI) nocturna por SHCC. Parto por cesárea a las 38 semanas de gestación, Apgar de 8-8. Presentó desaturaciones frecuentes, con dificultad respiratoria leve. Evolucionó con marcada hipoventilación durante el sueño y síndrome hipotónico central. Registro de gases arteriales (GSA) con hiper-capnia y acidosis respiratoria, sin mejoría con oxigenoterapia y presión positiva continua no invasiva (CPAP). El soporte ventilatorio no invasivo (SVN) con presión inspiratoria (PIP)14/PEEP6cmH₂O normaliza la SpO₂ durante el sueño y GSA en vigilia. El estudio metabólico, cardiológico y ecografía cerebral resultaron normales. A los 7 días de vida, la secuenciación del gen PHOX2B confirmó una variante patogénica heterocigota, genotipo 20/26. Fue dada de alta a los 2 meses con SVN al dormir con mascarilla nasal y PEEP 0, logrando adecuado desarrollo psicomotor.

Comentario: Se resalta la importancia de diagnosticar tempranamente con estudio genético el SHCC, en neonatos con presentación clínica de hipoventilación alveolar, particularmente cuando existe antecedente materno asociado. No conocemos reportes similares de diagnóstico e intervención precoz en esta patología potencialmente letal, en que el uso temprano de SVN evita la VMIT.

CCN15

Epilepsia refractaria en contexto Síndrome de Wolf-Hirschhorn.

Scarlet Witting (1), Nicole Álvarez (2), Magdalena González (1), Carlos Castro (1), Victoria Barreda (3), María José Hidalgo (1), Mónica Troncoso (1).

1. Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán. Universidad de Chile.
2. Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Centro, Universidad de Chile.
3. Internado de Medicina, Universidad de los Andes, Chile.

El síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) es un trastorno genético poco frecuente causado por la delección de la región terminal del brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3), resultando en la pérdida de genes contiguos, dando una serie de síntomas característicos, como una apariencia facial con forma de “casco griego”, problemas de crecimiento, hipotonía, discapacidad intelectual y epilepsia.

Casos: Paciente de 6 años, sexo femenino, con antecedentes de restricción del crecimiento intrauterino desde las 22 semanas de edad gestacional. Al nacer se pesa microcefalia, dismorfias faciales, anoftalmia derecha y microftalmia izquierdo. Se hospitaliza en neonatología para estudio, destacando cariógrama que confirma delección del cromosoma 4p. Evoluciona con retraso del desarrollo psicomotor global severo, hipoacusia y amaurosis bilateral. A los 6 meses inicia crisis de desconexión del medio con desviación de mirada hacia cefálico, cada vez más frecuentes y de difícil manejo, presentando 3 estatus epilépticos durante los 2 primeros años de vida y progresando a epilepsia refractaria, con crisis clónicas de extremidades superiores breves, pero frecuentes. Logra buen control con cuatro fármacos antiépilepticos en dosis tope, pero persistiendo con electroencefalogramas alterados con frecuente actividad epileptiforme interictal multifocal. Actualmente lleva 8 meses libre de crisis.

Comentario: El fenotipo clínico del SWH varía según el tamaño de la delección genética. La epilepsia es de las manifestaciones más frecuentes, afectando al 90% de los casos, con crisis frecuentes de inicio precoz y de difíciles manejo. Aproximadamente la mitad experimenta estatus epiléptico en la infancia temprana. Conocer este síndrome es esencial para brindar la atención médica adecuada.

CCN16

Rigidez y síndrome convulsivo multifocal neonatal letal (RMFSL): A propósito de un caso.

Renny Figueroa (1), Ximena Carrasco (1), Daniela Salvo (2).

1. Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Oriente, Universidad de Chile.
2. Unidad de Neurología, Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna.

RMFSL corresponde a una encefalopatía epiléptica grave de presentación neonatal, caracterizada por hipertonia generalizada, convulsiones refractarias, microcefalia y disfunción autonómica, de herencia autosómica recesiva, causada por mutaciones del gen BRAT1, que codifica una proteína participante en reparación del ADN. Los pocos casos reportados en la literatura fallecieron en período de lactante, la mayoría en los primeros seis meses. Algunas mutaciones BRAT1 expresan fenotipos más leves.

Caso: RN masculino, pretérmino de 36 semanas, en la atención inmediata inició mioclonías multifocales de frecuencia creciente; el EEG demostró correlato epileptogénico en la mayoría de ellas. No fue efectivo el tratamiento con fenobarbital, levetiracetam ni carbamazepina; tampoco midazolam ni dieta cetogénica. Sólo vecuronio en infusión continua logró el cese clínico de las mioclonías. La resonancia cerebral mostró disgenesia del cuerpo caloso y simplificación de la sulcación frontal. El panel de epilepsias genéticas reveló una variante homocigota patogénica del gen BRAT1. El paciente falleció a los 57 días de vida; sus familiares expresaron tranquilidad por haber conocido su diagnóstico.

Comentario: Este caso corresponde a un escenario poco conocido, perteneciente al espectro de encefalopatías epilépticas neonatales. El diagnóstico genético temprano permitió orientar mejor el manejo del paciente, conocer su evolución y otorgar consejo genético a su familia.

CCN17

Epilepsia partialis continua como debut de Encefalopatía de Rasmussen.

Paula Zegpi, Jonathan Velásquez, Génesis Calderón.

Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Regional de Talca.

Escuela de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca.

Caso: Escolar femenina 6 años, sin antecedentes mórbidos. Inicia en abril/2023 cefalea moderada-severa, sin náuseas ni vómitos, con respuesta parcial a paracetamol. En julio agrega crisis epilépticas focales motoras izquierdas con aumento súbito del tono braquial y luego braquio-crural, de 2 minutos de duración, sin compromiso de conciencia, hasta 10-12 crisis al día. En agosto agrega mioclonías continuas en 1er y 2do dedo izquierdos y muñeca izquierda, asociadas a apatía e irritabilidad. Posteriormente presenta crisis focal tónica izquierda con compromiso cualitativo de conciencia, por lo que consulta. Se realiza TC de encéfalo evidenciándose atrofia fronto-insular derecha. Evaluada por neurología, presenta crisis mioclónicas continuas en pulgar e índice izquierdos asociadas a síndrome piramidal en hemicuerpo izquierdo, conductas desinhibidas, apatía y lenguaje escaso con comprensión conservada. Se plantea epilepsia parcial continua, se indica 2 bolos de lorazepam más levetiracetam y estudio: EEG: frecuente actividad epileptiforme interictal temporo-parieto-central derecha, con muy frecuente lentitud intermitente semi rítmica-rítmica temporo-parieto-central derecha. RM: atrofia fronto-insular y del núcleo caudado derecho, asociada a disminución de flujo sanguíneo cerebral. Aumento de señal temporo-mesial derecha con aspecto de cambios post ictales. Se diagnostica Encefalopatía de Rasmussen, se inician corticoides e inmunoglobulinas y se agrega carbamazepina y clobazam. Evoluciona con remisión de sig-

nos piramidales, disminución de mioclonías, retorno de conciencia a su basal y EEG con esporádica actividad epileptiforme interictal temporal posterior derecha y muy frecuente lentitud intermitente semi rítmica centro-parietal derecha. Se presenta en reunión de epilepsia refractaria para resolución quirúrgica.

CCN18

Estado epiléptico del sueño asociado a duplicación de 16p11.2: Reporte de un caso clínico.

Marcelo Bascur (1), Patricio Lacaux (1,2), Rosario Carafí (2).

1. Hospital San Juan de Dios.
2. Universidad de Chile, Hospital Luis Calvo Mackenna.

Las variaciones del número de copias (VNC) del cromosoma 16p11.2 corresponde a una de las principales causas genéticas de trastorno del espectro autista y otros trastornos del neurodesarrollo, con una prevalencia de 3 en 10.000 individuos por cada variante (deleciones/ duplicaciones). Las VNC del 16p11.2 también se asocian a hipotonía, retraso del desarrollo motor y lenguaje, trastornos del habla y epilepsia. La duplicación del 16p11.2 se relaciona además con microcefalia, bajo IMC y psicosis.

Caso: Escolar femenina de 7 años, previamente sana, que presenta una crisis epiléptica focal con compromiso de conciencia. En la evaluación se evidencian múltiples manchas café con leche en tronco y extremidades, hiperactividad y discapacidad intelectual leve. EEG inicial demuestra frecuente actividad epiléptica interictal (AEI) generalizada y temporo-occipital izquierda. RM de cerebro muestra foco gliótico secuelar periatrinal izquierdo sin alteraciones corticales tras revisiones dirigidas. Inicia tratamiento con levetiracetam con buen control de crisis, pero EEG evoluciona con estado epiléptico eléctrico en sueño (ESES) temporal temporo-occipital izquierdo. Se agrega Clobazam y posteriormen-

te Vigabatrina, con cese del patrón de ESES pero manteniendo AEI focal. Por sospecha de Neurofibromatosis tipo 1 se realiza evaluación oftalmológica y radiografías de huesos largos, normales. Panel de Rasopatías de INVITAE negativo, que se amplía a panel de epilepsia, en que aparecen 3 variantes de significado incierto destacando 3 copias de PRRT2. Se realiza cariógrama molecular demostrando una microduplicación en 16p11.2.

Comentario: Las VNC del 16p11.2 tienen fenotipos variables, y es una causa genética de epilepsia a considerar especialmente en pacientes con trastorno del neurodesarrollo.

CCN19

Resultados de Evaluación Neuropsicológica de 4 pacientes prematuros extremos controlados en la Unidad de Neuropediatría del HCVB.

Mireya Quitral, Daniel Astudillo, Nicolás López, Blanca Arnaiz.
Hospital Carlos Van Buren.

La investigación neuropsicológica revela trayectorias atípicas del desarrollo cognitivo de prematuros extremos. Existe escasa evidencia a nivel nacional. Se describe el perfil neuropsicológico de 4 pacientes prematuros extremos en control de seguimiento en policlínico de neurología pediátrica. Casos: Se revisan fichas clínicas de 4 pacientes prematuros extremos que contaban con evaluación neuropsicológica. Se analizan los resultados obtenidos en Escala de Inteligencia para Niños Wechsler V (WISC-V) y test Evaluación Conductual de las funciones ejecutivas 2 (Brief-2).

Casos: 4 pacientes, 3 mujeres, 1 hombre, edades entre 7 y 15 años. En escala inteligencia WISC-V, 3 pacientes obtuvieron CIT bajo el promedio, 1 obtuvo CIT sobre el promedio. A nivel de índices principales, un paciente obtuvo rendimiento bajo el promedio en todos los índices, un paciente obtuvo rendimiento bajo en el promedio en 4 índices, dos pacientes ob-

tuvieron sólo 1 índice bajo el promedio. En BRIEF-2, las principales dificultades se observan en índice regulación cognitiva, específicamente escalas memoria trabajo, supervisión y organización.

Comentario: En relación a los resultados obtenidos en Wisc-V, los pacientes presentan un CIT predominantemente bajo el promedio y perfil de índices principales disarmónico, concordando con la literatura internacional reportada.

Los resultados de BRIEF-2 muestran que en el 50% de los casos los pacientes presentan alteraciones en índice de regulación cognitiva, lo que implica una alteración de la función ejecutiva. Los pacientes prematuros extremos requieren evaluación neuropsicológica para el diseño de intervenciones individuales según los resultados obtenidos.

CCN20

Seguimiento de 13 meses del desarrollo infantil en un paciente pediátrico con diagnóstico de Síndrome de Dravet: una mirada desde la neurorrehabilitación.

Alexander Eggers, Loreto Ríos, María Loretto Gonzalez, Agustina Escobar.
Clínica Integral de Epilepsia y Neurodesarrollo.

El Síndrome Dravet (SD) es una encefalopatía epiléptica refractaria de aparición en primera infancia generada mutación gen subunidad alfa canales sodio dependientes voltaje (SCN1A). Características: dificultades cognitivas, conductuales, lenguaje y retraso desarrollo motor. Condición salud acompañada de dificultades neurológicas: ataxia, mioclonías o signos extrapiramidales. Enfoque integral es fundamental por complejidad clínica y variabilidad en curso individual cada paciente, debiendo centrarse mejorar el desempeño global a pesar de la variabilidad en su patología. El objetivo de este reporte es exponer variaciones desempeño global paciente pediátrico en relación períodos de descompensación epiléptica

y posterior estabilización (período 13 meses).

Caso: Paciente masculino diagnóstico SD ingresa unidad neurorrehabilitación 2 años 10 meses. Seguimiento 13 meses Gross Motor Functional Measure (GMFM) y Escala REEL-3. Experimenta primer periodo aumento crisis a los 2 años 11 meses disminuyendo 46% puntuación total GMFM respecto a su máximo, recuperando en 5 meses. A 3 años 10 meses tiene otro período mayor actividad epileptiforme comparado primer evento, disminuyendo 16% GMFM, vuelve puntuación máxima posterior 1 mes. REEL-3 primer periodo mantiene desempeño comprensivo (puntuado 9 y 10 meses) y expresivo (3 meses). Posterior 5 meses logra leve mejoría. Nuevo período de descompensación tiene retroceso lingüístico comprensivo en 4 meses de edad sin variar nivel expresivo.

Comentario: Periodos críticos actividad epileptiforme exhiben impacto negativo inmediato desempeño global (disminución GMFM y REEL-3). Primer evento desciende globalmente y recupera posterior, frente nuevo evento variabilidad de puntaje es menor, logrando recuperar entre 2-3 meses. Intervención permanente y sistemática equipo multidisciplinario es imprescindible para favorecer recuperación e intentar mitigar secuelas posteriores a eventos adversos característicos de SD.

CCN21

Descripción clínica y neuroimagenológica de una serie de 5 pacientes con Vasculopatía lenticuloestriada.

Patricia Parra, Mario Matamala, Dayana Bermúdez, José Miguel Cárdenas, Valentina Narraño.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil. Hospital San Borja Arriarán. Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Centro, Universidad de Chile.

La Vasculopatía lenticuloestriada (VLE) describe la identificación ecográfica uni o bilate-

ral de estructuras lineales/punteadas o ramificadas anormalmente ecogénicas en ganglios basales y tálamo y representa un marcador inespecífico de injuria en el cerebro en desarrollo. La incidencia reportada va desde el 0.3 % al 32% según la población estudiada.

Casos: Se realizaron 585 ecografías cerebrales en el Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del Hospital Clínico San Borja Arriarán desde Marzo a Julio/2023, 148 con VLE (25%), 11 (7%) con VLE de alto grado, de los cuales se estudiaron 5 pacientes con edades entre 3-19 meses. 3/5 RN pretérmino, uno extremo. 2/5 recibieron esquema completo de corticoide prenatal y 2/5 requirieron drogas vasoactivas durante período neonatal, 1/5 con crisis neonatales. Todos los pacientes con DSM normal, 3/5 pacientes con examen neurológico normal, uno con hipotonía axial leve y uno con síndrome piramidal de extremidades inferiores. 5/5 presentaron VLE de alto grado en ecografías cerebrales seriadas y en 3/5 asociada a leucomalacia periventricular. A todos los pacientes se le realizó TC de cerebro, 3/5 con hallazgos sugerentes de hiperdensidades lineales de vasos lenticuloestriados, en ninguno se constató calcificación franca a la fecha.

Comentario: En nuestra serie, la VLE de alto grado no se relacionó con RDSM. Sólo dos pacientes presentan alteración en el examen neurológico consistente con su patología de base, pero es necesario realizar estudios con mayor número de pacientes y seguimiento a largo plazo para profundizar en la comprensión de la etiología y el pronóstico de esta condición.

CCN22

Síndrome de Beals e Hipertensión Intracraniana Idiopática.

Camila Quirino, Ximena Carrasco.

Hospital Dr. Luis Calvo Mackenna. Universidad de Chile.

El pseudotumor cerebri es un síndrome de fisiopatología no bien dilucidada, caracteriza-

do por hipertensión intracraneal (HI) objetivada con punción lumbar, con clínica clásica de cefalea, papiledema y otras manifestaciones de HI, y resonancia magnética (RM) cerebral que descarta causas estructurales. El objetivo es presentar un paciente portador de genopatía, que presenta pseudotumor cerebri sin edema de papila, y discutir esta atipicidad.

Caso: Escolar masculino, portador de síndrome de Beals (variante patogénica FBN2 c.4056 T>G), con antecedente de migraña hemipléjica (6 eventos entre los 8 y 11 años), con RMN cerebral/angioRMN y video-EEG normales a esa fecha. A los 9 años inicia cefalea aguda recurrente no migrañosa, progresiva, intensa, de inicio nocturno y matinal, asociada a tinnitus pulsátil, compromiso del estado general y distimia. TC cerebral demostró aracnoidocele selar; RM cerebral confirmó hallazgo, más todos los demás signos indirectos sugerentes de HI. Fondo de ojo normal. Presión de salida de LCR 25 mmHg. Post punción lumbar cedió la cefalea. Control periódico en Neuroftalmología y Neurología, sin desarrollar nunca edema de papila ni déficit visual. Tras período de conducta expectante, por recaída de cefalea y persistencia de hallazgos compatibles con HI en AngioTC cerebral, se inició Acetazolamida, con buena respuesta. Actualmente asintomático; tras 18 meses se retira paulatinamente acetazolamida, sin recaídas.

Comentario: Se estima que un 18% de los casos de pseudotumor cerebri no presenta edema de papila por diversos factores. El caso refrenda que es posible realizar el diagnóstico y fundamentar su tratamiento con otros elementos clínicos en ausencia de ese criterio.

SALON VERGARA C

Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00h

Trabajos libres TLN17 al TLN27

TLN17

Anomalías electroencefalográficas en pacientes con trastorno del espectro autista

(TEA) atendidos en el Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCSBA).

Scarlet Witting (1), Nicole Álvarez (2), Magdalena González (1), Carlos Castro (1), Victoria Barreda (3), Carolina Yañez (1), Claudia López (1), Mónica Troncoso (4).

1. Neurólogo Infantil, Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile.
2. Residente de Neurología Pediátrica, Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile.
3. Interna de Medicina, Universidad de los Andes, Santiago, Chile.
4. Neuróloga Infantil, Jefa del Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán, Santiago, Chile.

Introducción: La relación entre TEA y epilepsia cada vez está más estudiada. La prevalencia estimada de epilepsia en TEA es de 5% a 40%, pero además, esta población presenta con mayor frecuencia anomalías electroencefalográficas sin crisis clínicas entre 7 a 60%, versus la población general con solo un 2%.

Objetivo: Describir las anomalías electroencefalográficas subclínicas encontradas en niños con TEA atendidos en el servicio de neurología infantil del HCSBA.

Método: Estudio retrospectivo descriptivo, donde se revisaron electroencefalogramas realizados a niños con TEA de entre 1 a 16 años atendidos en el servicio de neurología infantil del HCSBA entre los años 2021 y 2023. Se excluyeron pacientes que ya tuvieran diagnóstico de epilepsia.

Resultados: Total de 86 electroencefalogramas, con media de edad al momento del registro de 4,5 años y una proporción hombres/mujeres de 2,6:1. La mayoría fueron registros de 30 min bajo sueño. Se reportaron 7 registros alterados donde, del total de registros, el 3,5% presenta lentitudes focales de predomi-

nio temporales o frontales y el 5,8% reporta actividad epileptiforme. De los pacientes con actividad epileptiforme, 3 presentaban frecuente u ocasional actividad epileptiforme focal temporal y los otros 2 se describe paroxismos epileptiformes generalizados con máxima negatividad frontal.

Conclusiones: De los registros analizados, el 8,1% se encontraba alterado presentando lentitudes focales o actividad epileptiforme, pese a la ausencia de clínica, siendo esta prevalencia de anomalías subclínicas en el electroencefalograma mayor que en la población general. Los hallazgos se localizaron principalmente en lóbulos temporales, concordando con lo descrito en la literatura.

TLN18

Perfil Neurocognitivo de una cohorte de menores de edad con vivencias de maltrato infantil.

Francisco Cuevas (1), Tomás Mesa (2), Lina Combita (3), Mariano Casanova (4), Rossana Godoy (5).

1. Becado Pediatría PUC.
2. Neuropediatra PUC.
3. Directora Neuromindset Siphn off Universidad de Granada, España.
4. Estudiante de Medicina Universidad de Valparaíso.
5. Neuromondset Spin off Universidad de Granada, Representación Chile.

Introducción: El cerebro se desarrolla aproximadamente en dos décadas, período que posibilita madurez y especialización funcional. Este proceso puede verse influenciado positiva o negativamente. En contexto de maltrato infantil (MI), se refuerzan estructuras límbicas en detrimento de las funciones cognitivas. Este estudio se enfoca en el desarrollo neurocognitivo de niños y adolescentes (NNA) con antecedentes de MI.

Objetivo: Analizar las consecuencias socio cognitivas del MI en el neurodesarrollo infan-

til, utilizando pruebas específicas de NEPSY II.

Método: Este estudio, basado en metodología cuantitativa descriptiva, analiza el desarrollo neurocognitivo de niños y adolescentes (NNA) con antecedentes de MI.

Resultados: La mayoría de los niños (78,57%) experimentaron una “Vulneración Grave” (VG), mientras que el 21,43% experimentó una “Vulneración Simple” (VS). Los NNA con VG son en promedio más viejos (14.54 años) que los de VS (12 años). Hay una relación directa entre años de rezago escolar y la gravedad del MI. Todos los NNA presentan graves dificultades cognitivas, y no se encontraron diferencias estadísticamente significativas en las pruebas de funciones ejecutivas y atención entre los grupos. Sin embargo, en percepción social, todos tienen un mejor rendimiento.

Conclusiones: Los resultados coinciden con la evidencia internacional sobre las consecuencias cerebrales del MI. A modo de conclusión, atendiendo a las secuelas cerebrales del MI, es urgente abordar el MI como un problema de salud en diferentes niveles de atención y desde diversas especialidades pediátricas. Todo en vistas a aportar soluciones en una realidad que condiciona el real progreso de nuestro país.

TLN19

Rasgos de autismo y déficit atencional en población adulta y su asociación con funciones ejecutivas.

Josefina Ihnen (1), Marcos Domic (2), Tomás Ossandón (1).

1. Pontificia Universidad Católica de Chile, Departamento de Psiquiatría.
2. Universidad Católica del Norte, Escuela de Psicología.

Introducción: Las condiciones del espectro autista (CEA) y el trastorno por déficit de atención (TDA) muestran elevadas tasas de

conurrencia. La literatura describe factores comunes a nivel genético, neural y cognitivo, entre ellos, el funcionamiento ejecutivo. Un desafío para explorar la relación entre CEA y TDA es la heterogeneidad intra-diagnóstico. Este trabajo aborda esta dificultad adoptando una perspectiva dimensional para estudiar condiciones del neurodesarrollo.

Objetivo: Estudiar la relación entre rasgos CEA y TDA en población adulta y su asociación con funciones ejecutivas.

Método: Se adaptaron los cuestionarios Autism-spectrum Quotient (AQ), Broader Autism Phenotype Questionnaire (BAP-Q), Conners' Adult ADHD Scales (CAARS) y Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF) para población chilena. Posteriormente fueron respondidos online por 303 participantes adultos pertenecientes a la población general. Se aplicaron análisis estadísticos paramétricos.

Resultados: Se encontró correlación significativa entre rasgos CEA y TDA ($r = 0.27, p < 0.001$). Entre los rasgos TDA, impulsividad mostró la mayor asociación con rasgos CEA ($r = 0.41, p < 0.001$). Entre los rasgos CEA, lenguaje pragmático mostró la asociación más alta con rasgos TDA ($r = 0.5, p < 0.001$). Rasgos CEA y TDA mostraron correlación significativa con funciones ejecutivas. Los rasgos CEA mostraron mayor correlación con el índice metacognición ($r = 0.38, p < 0.001$). Los rasgos TDA mostraron un patrón diferencial, mientras impulsividad mostró mayor correlación con el índice metacognición ($r = 0.79, p < 0.001$), inatención mostró mayor asociación con el índice regulación conductual ($r = 0.86, p < 0.001$).

Conclusiones: Rasgos CEA y TDA están relacionados y coocurren con frecuencia. El funcionamiento ejecutivo, lenguaje pragmático e impulsividad, son factores a considerar en el abordaje de pacientes con estas condiciones.

TLN20

Caracterización de población pediátrica derivada al primer Centro Comunal de Autismo (CCA) de Valparaíso.

Francisca Aguilera (1), Miguel Núñez (1), Francesca Bettoli (2), Claudia Amarales (2), Paula Arriagada (3).

1. Universidad de Valparaíso.
2. Hospital Carlos Van Buren.
3. Hospital Biprovincial de Quillota.

Introducción: La comuna de Valparaíso inauguró en 2023 el Centro Comunal de Autismo (CCA), interviniendo a población con espectro del autismo y retraso del desarrollo social y comunicativo (REDCO). Ingreso al CCA requiere derivación por neurólogo pediátrico del Hospital Carlos Van Buren y edad entre 24-60 meses.

Objetivo: Caracterizar cohorte derivada al CCA.

Método: Estudio observacional de corte transversal. Se incluyó la totalidad de pacientes derivados al CCA entre su inauguración en enero y julio del 2023.

Resultados: Se registraron 284 solicitudes de derivación. Promedio de edad fue 3,6 años (DE +/- 1,07), con 73% de sexo masculino. En frecuencia descendente, los diagnósticos de derivación fueron REDCO (32%), TEA nivel 3 (31%), TEA nivel 2 (28%) y TEA nivel 1 (9%).

Un 90% presentó al menos una comorbilidad, siendo la más frecuente trastorno de integración sensorial (50%), seguida de Tr. de desregulación emocional (43%) y selectividad alimentaria (36%). Un 30% de la muestra no está escolarizado y un 36% estaba con manejo farmacológico indicado por neurología pediátrica. Ingresaron 40 usuarios al CCA, con rechazo de sólo un individuo.

Conclusiones: Pese a la priorización de edad menor, en poco tiempo se realizó la solicitud

de siete veces la capacidad de atención por ciclo del centro, con una alta aceptación del ingreso por parte de usuarios. Se evidenció una alta presencia de comorbilidad, lo cual ha tenido descripción deficiente en la literatura, una revisión del 2021 evidencia una prevalencia de comorbilidad del 2,8 a 46,1% (Bougeard et al), ampliamente superado en nuestra muestra.

TLN21

Percepción de los cuidadores de usuarios del CCA (Centro Comunal de Autismo) de Valparaíso respecto a la calidad de sus prestaciones.

Francisca Aguilera (1), Miguel Núñez (1), Francesca Bettoli (2), Paula Arriagada (3).

1. Universidad de Valparaíso.
2. Hospital Carlos Van Buren.
3. Hospital Biprovincial de Quillota.

Introducción: Este año se promulgó la Ley TEA (21.545) con énfasis en diagnóstico temprano e intervención precoz e intensiva. Sin embargo, aún no hay lineamientos técnicos respecto a cómo se llevará a cabo. A nivel regional se han implementado CCA, buscando dar atención a este grupo de usuarios, inaugurando así el primero de la comuna de Valparaíso.

Objetivo: Visualizar la percepción del cuidador sobre la calidad de la atención temprana a población pediátrica diagnosticada con trastorno del espectro autista o retraso sociocomunicativo en el primer ciclo del CCA.

Método: Estudio observacional de corte transversal. Se aplicó encuesta ICCAIT (Romero-Galisteo, 2015) al finalizar el primer ciclo de intervención. Esta consiste en 48 preguntas con graduación tipo Likert que evalúan 6 dominios: relativo a las instalaciones, salas de tratamiento, material, atención del usuario, personal especializado, información general e información técnica.

Resultados: Se obtuvieron respuestas de 33 cuidadores. La mediana de puntajes fue 5 (RIC 5-5), correspondiendo 5 a “Muy de acuerdo”. Las tres preguntas con menor mediana de puntaje son aquellas relativas al material lúdico de la sala de espera y difusión del centro desde establecimientos educacionales, con un porcentaje de desacuerdo o muy en desacuerdo de 58% y 60% respectivamente.

Conclusiones: La mayoría de encuestados percibió un alto nivel de calidad en relación al conocimiento, materiales y calidad de atención de los profesionales, pese a ser el primer grupo en intervención. A su vez, las preguntas con menor puntaje podrían ser atribuibles al método de derivación disponible hasta la fecha.

TLN22

Análisis fenotípico de pacientes con Retraso del Desarrollo (RDSM)/Discapacidad Intelectual (DI) de causa indeterminada estudiados con microarreglos cromosómicos (CMA).

Sandra Vergara, Paola Santander, Mónica Troncoso, María José Pedemonte, María Alejandra Cárdenas, Carolina Yáñez, Claudia López, Andrés Barrios, Karen Guajardo, Javiera Tello, Diane Vergara, José Cárdenas, Alejandra Hernández, Carla Rubilar, Susana Lara, Valentina Naranjo, Scarlet Witting, Fernanda Balut, Daniela Muñoz, Constanza Elgueta, Carlos Castro.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCSBA). Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Centro, Universidad de Chile.

Introducción: La discapacidad intelectual (DI) se manifiesta por limitaciones en el funcionamiento intelectual y adaptativo, precedida por RDSM. Presenta etiologías diversas y las anomalías genéticas corresponderían al 50% de las causas. Los microarreglos cromosómicos (CMA: chromosomal microarrays)

es una de las pruebas de primera línea en casos de etiología indeterminada alcanzando rendimiento diagnóstico de 15-20%.

Objetivo: Caracterizar el perfil clínico y análisis fenotípico de pacientes con RDSM/DI estudiados con CMA que presentan variantes en el número de copias (CNV) patogénicas del Servicio Neuropsiquiatría Infantil, Hospital San Borja Arriarán (SNPSI-HCSBA).

Método: Estudio descriptivo-retrospectivo transversal de pacientes con RDSM/DI estudiados con CMA entre los años 2014-2022. Revisión de registros clínicos con HPO (Human Phenotype Ontology) SNPSI-HCSBA. Pacientes con CNV patogénicas vs CMA normal se compararon mediante prueba de chi cuadrado-prueba exacta de Fischer.

Resultados: 42 pacientes con RDSM/DI estudiados con CMA, 12 (28%) con CNV patogénicas o posiblemente patogénicas (2 deleciones 16p11.2, deleción 3q26.1, deleción 13q33.1q34, deleción 10p14, deleción 12q24.31, deleción 11q23.3q24.3, deleción 7q35, deleción 8p23, deleción 22q11.21, deleción 16q24, deleción 16p13.11p12.3, deleción 22q11.22, duplicación 15q11q13, duplicación 14q12) y 5 (11,9 %) variantes de significado incierto (VUS). De los 12 pacientes: edad promedio: 11 años + 7 (rango: 2 a 22 años), 8 hombres/4 mujeres, 2 RDSM global, 2 DI Leve, 5 DI moderada, 3 DI severa. Clínica: dismorfias 12/12, hipotonía: 7/12, falla del medro: 6/12, TEA: 5/12 epilepsia: 5/12. Anomalías estructurales SNC: 3/12(25%), Antecedente familiar DI: 4/12, dificultades conductuales: 3/12. Rendimiento obtenido de CMA: 26%. Comparación características fenotípicas de pacientes con CNV patogénicas versus CMA normal, diferencias sin significancia estadística.

Conclusiones: En nuestra serie destaca la alta frecuencia de RDSM/DI moderado en asociación a fenotipo con dismorfias, epilepsia,

rasgos TEA y antecedente familiar de DI. El rendimiento diagnóstico de CMA obtenido es similar al reportado internacionalmente.

TLN23

Relación entre la presencia de factores de riesgos (FR) y funciones ejecutivas (FE) reportadas por las familias durante la evaluación diagnóstica de personas con Trastorno del Espectro Autista (TEA).

Juan Contreras, Javier Moran, Begoña Viveiros, Elizabeth Riveros, Christopher Vega. Edumedica, UNAB-U. Valparaíso.

Introducción: La descripción de FR y alteración en FE en personas con TEA por las familias es relevante para el diagnóstico y la generación de un plan de apoyo centrado en las necesidades de la persona.

Objetivo: Relacionar los FR y las FE que reportan familias al momento de la evaluación diagnóstica de TEA.

Método: Estudio de corte transversal de 305 respuestas de adultos responsables de personas entre 3-20 años de edad al momento de ser diagnosticados de TEA en Viña del Mar (2020-2022). Se agruparon 42 preguntas en categorías de FR y se utilizó el cuestionario (BRIEF-2yP). Se evaluaron diferencias de género en FR y FE (t-student o U-Mann Whitney), correlaciones parciales controlando por edad y análisis de regresión múltiple (stepwise).

Resultados: Mayor diferencia en hombres en comienzo uso de palabras posterior a 12 meses, falta de respuesta a instrucciones, contacto visual inconsistente, comportamientos repetitivos y adhesión a rutinas. Presencia de FR biomédicos se asociaron con fallas de memoria ($r=.114, p<.05$), FR de lenguaje y comunicación se asociaron a alteraciones en flexibilidad cognitiva ($r=.175, p<.01$), memoria ($r=.145, p<.05$) y planificación ($r=.144, p<.05$). FR de conductas repetitivas se asociaron con inhibición ($r=.191, p<.001$),

flexibilidad cognitiva ($r=.221, p<.001$), control emocional ($r=.218, p<.001$) y memoria ($r=.122, p<.05$). La escala total de FE se explicó por un modelo de dos variables ($R^2=.058, F=10,315, p<.001$) compuesto por FR de conductas estereotipadas ($b=3.656, p<.001$) y lenguaje y comunicación ($b=2.126, p=.034$).

Conclusiones: Existen diferencias de género que deben ser consideradas al momento de realizar una evaluación diagnóstica por TEA. La asociación de FR con las FE permiten anticipar los apoyos necesarios para personas con TEA y sus familias.

TLN24

Percepción sobre la formación en fármacos anticrisis en residentes de neuropediatría de distintos centros formadores del país: una mirada a los programas académicos.

Gustavo Muñoz, Francisca López, Katherine Julio, Juan González. Hospital Exequiel González Cortés.

Introducción: El conocimiento en farmacología es crucial para prevenir errores comunes en el tratamiento de las epilepsias. Indagamos sobre la percepción de formación en fármacos anticrisis (FAC) en residentes de neuropediatría cursando la especialidad.

Objetivo: Evaluar percepción de la formación en FAC en residentes de neuropediatría del país.

Método: Investigación observacional, descriptiva y transversal, con enfoque cualitativo, con aplicación de encuesta digital, a residentes de neuropediatría del país.

Resultados: Se reunieron 26 encuestas (tasa de respuesta: 58%). Sobre existencia de módulo FAC dentro del programa de formación, sólo 7/26 (26.9%) respondió tenerlo y 10/26 (38,5%) no tenerlo. Destaca un 11.5% que menciona sólo autoaprendizaje. En una escala ascendente (1-7), el promedio sobre per-

cepción del centro formador respecto a:

- Prioridad asignada a enseñanza en FAC: 4,9; 18/26(69.2%) asigna ≤ 5 .
- Tiempo dedicado por el centro formador: 4,5; 18/26(69.2%) asigna ≤ 5 .
- Contenidos actualizados: 5,1; 11/25(44%) asigna ≤ 5 .
- Formación global en FAC: 5; 15/26 (57.6%) asigna ≤ 5 .

Sobre seguridad al prescribir un FAC por año de residencia se obtuvo promedio de 3.6 (primero), 4.2 (segundo) y 4.7 (tercero).

Conclusiones: La mayoría de los residentes no tiene un módulo de FAC independiente, lo que podría vincularse a promedios de percepción bajos en: prioridad asignada a enseñanza en FAC, tiempo dedicado por el centro formador, contenidos actualizados y formación global en FAC. Destacamos casi 70% que asigna ≤ 5 para los dos primeros ítems. Es relevante mencionar los bajos promedios de seguridad al prescribir un FAC, independiente del año de residencia. Un manual local podría mejorar la confianza para prescribirlos.

TLN25

Implementación de Mini-CEX como instrumento de evaluación para el aprendizaje en residentes de pediatría durante rotación de neurología pediátrica.

Alicia Núñez (1), Arnoldo Riquelme (2), Eduardo Fuentes (3), Mauricio López (1), Ilona Skorin (1), Raúl Escobar (1), Catalina Le Roy (4) y Javiera Fuentes (5).

1. Sección de Neurología, División de Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Departamento de Gastroenterología, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
3. Fonoaudiología, Departamento de Ciencias de la Salud, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
4. Facultad de Medicina, Campus Centro, Universidad de Chile.
5. Kinesiología, Departamento de Ciencias de

la Salud, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción: En Postgrado de Medicina, uno de los desafíos es contar con instrumentos que evalúen competencias en sitio de trabajo. Uno de los más utilizados internacionalmente es el Mini-CEX.

Objetivo: Evaluar utilidad de Mini-CEX en rotación de neurología pediátrica para evaluación formativa de residentes y dar feedback estructurado.

Método: Estudio analítico longitudinal. Participaron residentes de segundo año de pediatría. Se realizó adaptación de Mini-CEX por metodología Delphi. Se capacitó a docentes en feedback. Se realizó análisis de utilidad y de curvas de aprendizaje al inicio y final de la rotación.

Resultados: Participaron 10 residentes. Se realizaron 62 observaciones, 6 observaciones/promedio por residente (min 4, max 9). Análisis factorial mostró que Mini-CEX adaptado es unidimensional, con muy buena confiabilidad (alfa de Cronbach 0,95). Tiempo de observación 28,6 min (DE 5,21), tiempo de retroalimentación 8,6 min (DE 3,02). Mejor puntaje en profesionalismo 6,32 (DE 0,79). Puntaje más bajo en estudio/tratamiento 4,58 (DE 1,11). Satisfacción docente 6,76 (DE 0,47), residente 6,8 (DE 0,44). Bajo costo económico de implementación.

Conclusiones: Implementación de Mini-CEX permitió realizar observaciones estructuradas, con tiempos de observación y feedback similar a lo reportado. Los residentes parten con rendimiento muy variable, mejorando significativamente luego de 4 semanas. Mini-CEX es útil para la evaluación formativa de residentes de pediatría. Es un instrumento válido, confiable, de bajo costo económico, bien aceptado por docentes y residentes.

TLN26

Autopercepción de Conocimientos en Neuropediatría de Médicos en Etapa de Destinación y Formación (EDF).

Ahmed Hidd (1), Blanca Arnaiz (1), José Salazar (1), Vicente Quiroz (2).

1. Residente Neuropediatría Universidad de Valparaíso, Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.
2. Neuropediatra Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.

Introducción: Los médicos en etapa de destinación y formación (MEDF) son parte de una política para descentralizar la salud. Las condiciones del neurodesarrollo y del sistema nervioso, pueden ser sospechadas y manejadas inicialmente por todo médico cirujano, por lo que la entrega de conocimientos durante la formación de pregrado es fundamental.

Objetivo: Caracterizar la formación y conocimiento que MEDF tienen de neurología pediátrica (NP).

Método: Estudio cualitativo. Se envió encuesta de autopercepción a través de directiva nacional de MEDF. Evaluó cinco áreas: demografía, formación, habilidades, conocimiento y proyección.

Resultados: Se obtuvieron 36 respuestas. Edad media de 27,5 años (rango 24-32), 17/36 trabajan en un centro de atención primaria (APS) urbano. Solo 13/36 sienten que su formación de pregrado fue adecuada para su vida laboral actual. 14/36 reportan que no cuentan con un sistema de derivación oportuno, sólo 3/36 tienen consultorías con su centro derivador y 27/36 consignan que no hay retroalimentación. Respecto a las habilidades, existe confianza en el diagnóstico de autismo, hiperactividad, cefalea y epilepsia. Por el contrario, lo más débil son parálisis flácidas y enfermedades metabólicas. Por otra parte, 11/36 se han capacitado en neurología una vez egresados, la mayoría autogestionada.

Sólo 3/36 ha considerado formarse en NP.

Conclusiones: La NP sigue estando poco presente en la formación de pregrado. Además, impresiona que no existen instancias de capacitación desde los servicios de salud. La baja participación en nuestro estudio puede ser un reflejo de lo anterior, pero a la vez ser una invitación a aumentar nuestra presencia en la formación médica continua.

TLN27

Neuropediatría en el aula de clases: Experiencia tras capacitación a profesores de Valparaíso.

Ahmed Hidd (1), Catalina Soto (1), Blanca Arnaiz (1), Francisca Aguilera (1), Vicente Quiroz (2), Claudia Amarales (2), Sebastián Vega (2), Mireya Quitral (2), Francesca Bettoli (2), Gabriela Pérez (2), Lucila Andrade (2).

1. Residente Neuropediatría Universidad de Valparaíso, Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.
2. Neuropediatra Hospital Carlos Van Buren, Valparaíso.

Introducción: Los trastornos del neurodesarrollo (TND) y epilepsia dificultan la adquisición y aplicación de habilidades, y tienen una repercusión negativa durante toda la escolaridad. El pronóstico va a depender de la detección, tratamiento precoz, de la adaptación escolar y la coordinación entre escuela-familia-especialistas. Bajo esta premisa, se realizó jornada de capacitación a profesores municipales de Valparaíso respecto a autismo (CEA), hiperactividad (TDAH) y epilepsia.

Objetivo: Conocer el impacto de la capacitación en la práctica docente a diez meses.

Método: Estudio cualitativo. Se aplicó encuesta a docentes básicos y de programa de integración escolar (PIE), tras finalizada la jornada y diez meses después. Se midió capacidad de manejo general, de desregulaciones/crisis e impacto en el aula.

Resultados: Durante la jornada participaron 80 docentes. Una proporción de 49/80 se sintió muy bien preparado para el manejo de CEA y TDAH, versus 26/80 en epilepsia. Al seguimiento, sólo 23 docentes respondieron; destacando una disminución hacia medianamente preparados para el enfrentamiento de CEA y TDAH, pero manteniéndola en epilepsia. Respecto al manejo de las disregulaciones, sienten que las han manejado medianamente bien, 3 presenciaron crisis epilépticas, siendo muy bien manejadas. 19/23 reporta una mejora en su enfrentamiento en el aula, de tutores, y en la educación del resto de los compañeros de estos pacientes.

Conclusiones: Nuestros resultados, a pesar de ser limitados por la muestra y metodología, nos refleja lo importante de capacitar constantemente a profesores que están día a día con nuestros pacientes, tanto para el manejo de las crisis, como para la integración escolar integral.

SALON PALMAR

Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00h
Trabajos libres TLN28 al TLN35
Casos Clínicos CCN23 al CCN34

TLN28

Meningitis bacteriana y Accidente vascular encefálico. Secuelas Neurológicas.

Romina Santibáñez, Gabriela Ferrada, Sebastián Bravo, JP Cruz, Marta Hernández.
Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción: La meningitis bacteriana aguda (MB) está asociada a vasculitis, vasoespasmo, trombosis cerebral (TSV), isquemia e infarto cerebral con complicaciones neurológicas que llevan a mayor mortalidad y discapacidad a largo plazo.

Objetivo: Evaluar secuelas neurológicas a largo plazo en una cohorte de 21 niños con MB y accidente vascular encefálico (AVE) entre 2002-2020.

Método: Estudio descriptivo longitudinal con casos clínicos que se ingresaron a base de datos prospectivamente. El seguimiento se registró en fichas clínicas hospitalarias y ambulatorias junto a las neuroimágenes.

Resultados: Se identificaron 21 niños (10 neonatos, 11 lactantes), 11 niñas, mediana edad de inicio 2,7 meses (RIC 1 día-5,3 mes). Los síntomas agudos fueron fiebre y compromiso progresivo de conciencia (21/21), al que se agregaron posteriormente crisis epilépticas precoces (11/21), hidrocefalia (4/21). Los patógenos aislados fueron Streptococcus pneumoniae (n=8), Streptococcus grupo B (n=7), Neisseria Meningitidis (n=3), Listeria Monocitogenes (n=2) y Escherichia coli (n=1). La resonancia magnética mostró AVE isquémico arterial en 19 casos (3 asociados a TSV y/o AVE hemorrágico) y 2 casos TSV aislada. Un paciente falleció en el periodo agudo. El seguimiento fue de 4,2 años (RIC 2,9-13,4 años). Se evidenció parálisis cerebral (13/21), epilepsia refractaria (10/21), trastorno del neurodesarrollo (5/21) discapacidad intelectual sin compromiso motor (4/21) y trastorno sensorial (hipoacusia severa, amaurosis) en 4 y 2 casos. 3 casos no tuvieron secuelas tras 10 años de seguimiento.

Conclusiones: La MB se presenta prematuramente y las secuelas llevan una gran carga de años de vida ajustados por discapacidad. La sospecha diagnóstica y tratamiento precoz puede disminuirlas.

TLN29

Asociación de sintomatología neurológica en pacientes pediátricos con virus herpes 6 y 7 positivo en líquido cefalorraquídeo (LCR) entre enero 2018 y mayo 2023.

Blanca Arnaiz, Ahmed Hidd, Claudia Amarales.

Hospital Carlos Van Buren (HCVB).

Introducción: La infección por Virus Herpes 6 y 7 (VHH6 - VHH7) suele provocar cua-

dros oligosintomáticos (fiebre y exantema súbito) o ser asintomática, existiendo escasos reportes de infección del sistema nervioso central, como crisis convulsivas y encefalitis. Recientemente se han reportado con mayor frecuencia en niños.

Objetivo: Determinar las características clínicas de pacientes pediátricos con hallazgo VHH-6 y VHH-7 en LCR evaluados en HCVB y determinar la relación con síntomas neurológicos de encefalitis.

Método: Estudio descriptivo retrospectivo, revisión de fichas de menores de 15 años atendidos en HCVB en el periodo enero 2018 y mayo 2023, con muestra positiva para VHH-6 o VHH-7 en LCR. Se analizó motivo de consulta, hallazgos al examen neurológico, evolución y tratamiento, con énfasis detectar síntomas y signos concordantes con criterios de encefalitis: compromiso de conciencia, convulsiones, fiebre o focalidad neurológica.

Resultados: Se pesquisaron 25 pacientes con VHH-6 o 7 en LCR, 8 ingresaron por estado convulsivo febril y 5 por presencia de crisis convulsivas. 11 cumplieron criterios de encefalitis (3 VHH6 Y 8 VHH7), de estos 6 recibieron tratamiento antiviral (5/6 ganciclovir). 9/11 sin secuelas.

Conclusiones: Existe una significativa sintomatología neurológica en pacientes con VHH6 y VHH7 en LCR, mayor a la descrita por la literatura. Destaca forma de presentación como estatus convulsivo febril en 8/25 y crisis convulsivas en 5/25. Sólo 6/11 pacientes con criterios clínicos de encefalitis fueron tratados, pudiendo evidenciar poca claridad en cuanto a la indicación del tratamiento antiviral en estos casos ya que no existe evidencia clara del beneficio para estas infecciones.

TLN30

Trastornos del Neurodesarrollo en preescolares entre 3 y 5 años con diagnóstico de

Sífilis Congénita tratada.

Natalia Álvarez (1), Jennifer Conejero (2), Carolina Heresi (2,3).

1. Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Norte, Universidad de Chile.
2. Dpto. de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Universidad de Chile.
3. Unidad de Neurología del Hospital de Niños Dr. Roberto del Río.

Introducción: Sífilis congénita (SC) es una infección de transmisión vertical prevalente. El diagnóstico se establece mediante seguimiento binomio madre-hijo. Los trastornos del neurodesarrollo (TND) en niños expuestos a infecciones congénitas son frecuentes. No hay estudios a largo plazo que evalúen TND en SC.

Objetivo: Pesquisar TND en preescolares con diagnóstico de SC tratada, en seguimiento en Hospital Roberto del Río (HRRIO).

Método: Estudio piloto exploratorio de pacientes con SC tratada, con evaluación neurológica y neuropsicológica realizada a edad 3-5 años para pesquisar TND. Registramos variables demográficas, clínicas de la madre y del paciente. Estudio aprobado por Comité de Ética del SSMN. Todos completaron proceso de consentimiento informado.

Resultados: Entre 2017-2019, se derivaron 113 niños al HRRIO con SC. Se contactaron 25 y 19 completaron evaluaciones durante 2022-3. Variables maternas: 74% chilenas, edad promedio 24 años, 37% madre adolescente, 47% sin control embarazo, 32% expuesta a drogas. El 37% de los niños tiene tutor distinto de padres biológicos. El 79% de las madres recibió tratamiento, pero lo completa sólo 40%. El 26% de ellos niños nace prematuro, 10% tuvo neurosífilis, y 84% recibió tratamiento. Evaluación clínica promedio edad 5 años. Se pesquisa 9/19 Trastorno del lenguaje, 4/19 Retraso del desarrollo psico-

motor, Trastorno del espectro autista 1/19.

Conclusiones: En este estudio los pacientes presentan factores de alto riesgo biopsicosocial que afectan binomio madre-hijo. Si bien la muestra es pequeña, refleja que los TND pueden ser frecuentes en este grupo, por lo que el seguimiento protocolizado por profesionales entrenados permitiría pesquisa y derivación temprana.

TLN31

Diagnósticos genéticos en Pacientes Pediátricos con Diagnóstico de Macrocefalia en el Hospital Carlos Van Buren.

José Salazar, Catalina Soto, Nicole Nakousi.
Hospital Carlos Van Buren.

Introducción: La macrocefalia es una condición que afecta hasta el 5% de la población pediátrica. Puede asociarse a condiciones genéticas con riesgo neurológico o sistémico a futuro, por lo que es imperativo conocer su etiología.

Objetivo: Describir las etiologías genéticas de macrocefalia y su fenotipo en una población local, para orientar el estudio genético de pacientes pediátricos, con el objetivo de realizar un algoritmo diagnóstico.

Método: Estudio retrospectivo observacional de niños con macrocefalia evaluados por genética clínica en el HCVB entre 2020-2023. Se realizó un análisis cualitativo de su fenotipo.

Resultados: Se reclutaron 16 pacientes con 10 diagnósticos genéticos. Los más frecuentes fueron Acondroplasia (4/10), Síndrome Simpson-Golabi-Behmel (2/10), Mucopolisacaridosis (1/10), entre otros. Las características clínicas más frecuentes fueron dismorfias faciales/corporales (16/16), trastornos del neurodesarrollo (16/16), malformaciones congénitas (10/16), trastorno del sueño (9/16), sobrecrecimiento (6/16), alteraciones en las neuroimágenes (8/16). Los estudios ge-

néticos realizados fueron cariógrama, MLPA, X-frágil, secuenciación por panel y exoma.

Conclusiones: Las dismorfias y los trastornos del neurodesarrollo fueron los hallazgos clínicos más relevantes en este grupo. La RM cerebro se utilizó como neuroimagen de elección y los exámenes genéticos realizados mayoritariamente fueron el cariógrama y secuenciación por panel. La evaluación clínica es fundamental en el paciente macrocefálico para establecer un diagnóstico sindromático y orientar el estudio genético. Nuestra investigación tiene la fortaleza de ser la primera serie chilena reportada con macrocefalia genética, siendo representativa a los diagnósticos diferenciales descritos en la literatura. Creemos que con el tiempo podremos aumentar nuestra muestra, mejorando la caracterización y representatividad.

TLN32

Leucodistrofias por astrocitopatías. Descripción de presentación clínica, genética y estudio de neuroimágenes en una serie de 18 pacientes.

Paola Santander, Mónica Troncoso, Bárbara Dewulf, Patricia Parra, Daniela Muñoz, Fernanda Balut, Susana Lara, María José Hidalgo, Verónica Sáez, Victoria Barreda, Federico Villanueva, Victoria Leiderman, Andrés Barrios.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil Hospital Clínico San Borja Arriarán. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil, Campus Centro, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Introducción: Las Leucodistrofias son enfermedades heredadas de la sustancia blanca (SB) del sistema nervioso central (SNC), debidas a un defecto genético. Una forma de abordarlas es en relación a su patología celular. Entre estas se encuentran las Astrocitopatías, donde la disfunción astrocítica está involucrada como mecanismo de enfermedad. Este grupo incluye: Enfermedad de Alexander (EA), Síndrome Aicardi-Goutières (SAG), Leucoencefalopatía

Megalencefálica con Quistes Subcorticales (LMQS) y Ataxia con Hipomielinización del SNC (CACH/VWM) entre otras.

Objetivo: Describir presentación clínica, estudio genético y neuroimágenes de 18 pacientes con Leucodistrofias por Astrocitopatías. Servicio Neuropsiquiatría Infantil, Hospital San Borja Arriarán (SNPSI-HCSBA).

Método: Estudio descriptivo-retrospectivo. Revisión de registros clínicos SNPSI-HCSBA.

Resultados: 18 pacientes.

- I. EA (5/18) inicio síntomas 4,6 meses; 5/5: retraso psicomotor (RDSM), regresión, hipotonía, epilepsia y macrocefalia. Neuroimágenes: hiperintensidad T2 SB predominio fronto-parietal, bilateral, simétrica, compromiso fibras U. Variantes patogénicas (VP) gen GFAP.
- II. SAG: (2/18): inicio síntomas 10,5 meses. Los 2 RDSM, distonía, trastorno de deglución; (1/2): hipotonía, síndrome piramidal, microcefalia. Neuroimágenes: hiperintensidad T2 SB bilateral, calcificaciones bilaterales. VP: 1 paciente: gen ADAR, 1 paciente: gen RNASEH2.
- III. LMQS (1/18) inició síntomas: 1 mes, RDSM, epilepsia, hipotonía, síndrome piramidal y macrocefalia; Neuroimágenes: extensa hiperintensidad T2 SB bilateral, lesiones quísticas subcorticales frontales. VP gen MLC1.
- IV. CACH/VWM:(10/18) inicio síntomas: 7,9 años, caídas frecuentes, síndrome piramidal y cerebeloso; 8/10: desarrollo psicomotor previo normal, 3/10 antecedentes de trauma leve. Neuroimágenes: 10/10: hiperintensidad T2 SB bilateral difusas, simétrica con degeneración quística. VP: 9/10 gen EIF2B5, 1/10 EIF2B4.

Conclusiones: En nuestra serie de Leucodistrofias por Astrocitopatías encontramos con mayor frecuencia CACH y EA. La clínica, genética y neuroimágenes concuerdan con lo

clásicamente descrito. Nos parece útil clasificar las leucodistrofias según patología celular.

TLN33

Estudio descriptivo de presentación clínica, genética y neuroimágenes en pacientes con leucodistrofia de origen mitocondrial.

Paola Santander, Mónica Troncoso, Eduardo Velásquez, Javiera Tello, Diane Vergara, Carla Rubilar, Fernanda Balut, Susana Lara, Verónica Sáez, María José Hidalgo, Daniela Muñoz, Victoria Barreda, Josefina Castagnoli, Victoria Leiderman, Andrés Barrios.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil Hospital Clínico San Borja Arriarán. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil, Campus Centro, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Introducción: Las leucodistrofias mitocondriales (LM) corresponden a enfermedades mitocondriales (EM) con afectación de la sustancia blanca (SB). Entre ellas se encuentran la encefalomiopatía mitocondrial con acidosis láctica y stroke-like (MELAS), enfermedad de Leigh, defectos cadena respiratoria y depleción del DNA mitocondrial.

Objetivo: Describir presentación clínica, estudio genético y neuroimágenes de 10 pacientes con LM del Servicio Neuropsiquiatría Infantil-Hospital San Borja Arriarán(SNPSI-HCSBA).

Método: Estudio descriptivo-retrospectivo. Revisión registros clínicos de pacientes con EM SNPSI-HCSBA.

Resultados: 33 pacientes con EM, 10 presentan leucodistrofia. (I)MELAS: 7/10, 4 Masculino (M)/ 3 Femenino (F), inicio síntomas 7,2 años: 5/7 retraso desarrollo psicomotor (RDSM), 3/7 cefalea, vómitos, 2/7 hipoacusia. Evolución: 7/7 epilepsia, stroke-like, 5/7 ataxia, 3/7 defecto visual, 2/7 compromiso cardiaco-WPW. Hiperlactacidemia 7/7. Neuroimágenes: 7/7 stroke-like predominio encefálico posterior, compromiso SB hiper-

intensidad T2 en relación a stroke-like. Genética: 7/7 mutación puntual DNA mitocondrial A3243G. (II) Déficit complejo I cadena respiratoria 1/10, F, inicio síntomas 2 meses: letargia, irritabilidad, hipotonía. Evolución: regresión DSM, piramidal, extrapiramidal. Neuroimágenes: compromiso difuso SB, lesiones quísticas periventriculares. Genética: Variante patogénica (VP) gen nuclear NDUFS1. (III) Depleción DNA mitocondrial encefalomiopático 13: 2/10, 2F. **Caso 1:** síntomas neonatales, PEG, dismorfias, microcefalia, shock, acidosis láctica. Evolución: RDSM severo, epilepsia, hipotonía, distonía, **Caso 2:** neonatal normal, RDSM, epilepsia, cerebeloso y piramidal, distonía. Ambos hiperlactacidemia. Neuroimágenes: 2/2 Hiperintensidad T2 en SB supratentorial, espectroscopia peak lactato, caso 2 compromiso tronco y cerebral. Genética: 2/2 VP gen FBXL4.

Conclusiones: Las EM se presentan con leucodistrofias en aproximadamente 1/3 de los casos y MELAS es la más frecuente de nuestra serie. Encontramos VP en genes nucleares mitocondriales y mutaciones puntuales DNA mitocondrial. La LM descritas se presentan con características clínicas y neuroimágenes similares a otros reportes.

TLN34

Secuenciación de exoma completo DUO/TRIO de 135 pacientes: resultados de 6 años de diagnóstico genético.

Sebastián Silva (1,5), Benjamín Solar (1,5), Mónica Grez (2), Tracy Gesell (3), Alonso Puga (4), Naomichi Matsumoto (6), Noriko Miyake (7).

1. Neurología Infantil, Hospital de Puerto Montt.
2. Consulta de Especialidades Médicas, Hospital de Puerto Montt.
3. Laboratorio Clínico, Hospital de Puerto Montt.
4. Anatomía y Citodiagnóstico, Hospital de Puerto Montt.
5. Escuela de Medicina, Universidad San Se-

bastián, Sede Patagonia, Puerto Montt, Chile.

6. Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Yokohama City University, Yokohama, Japan.
7. Department of Human Genetics, Research Institute, National Center for Global Health and Medicine, Tokyo, Japan.

Introducción: La secuenciación de exoma completo (WES por sus siglas en inglés) es el estudio genético de elección en pacientes con trastornos del neurodesarrollo y otros, con un rendimiento (casos positivos) entre 20 a 50% (Yang T, 2019).

Objetivo: Compartir nuestra experiencia clínica con WES a través de colaboración Chile-Japón.

Método: Estudio transversal y descriptivo.

Resultados: Entre 2016 y 2022 realizamos WES en 135 pacientes, incluyendo 2 fetos mortinatos: 83 hombres, 52 mujeres, con edad promedio de 7 años (rango: 4 meses a 23 años). Análisis conjunto de muestra materna (WES DUO) y de ambos progenitores (WES TRIO) se realizó en 18 y 117 casos respectivamente. El rendimiento de WES en nuestra cohorte fue 35% (48/135 casos positivos). Se identificaron 44 variantes genéticas distintas, 21 de ellas nóveles (no reportadas previamente). Casos diagnosticados según tipo de herencia: 19 autosómica dominante, 18 autosómica recesiva (AR) con 15/18 en homocigosis, 7 ligada al cromosoma X y 3 ADN mitocondrial. Los 4 grupos de condiciones neurológicas más representativos fueron los trastornos del neurodesarrollo (70 casos), encefalopatías epilépticas y del desarrollo (16 casos), enfermedades metabólicas (11 casos) y malformaciones del desarrollo encefálico (11 casos), con rendimientos de 22/70, 7/16, 8/11 y 2/11 casos positivos respectivamente. Además, en 7 casos se encontraron hallazgos secundarios incidentales.

Conclusiones: El rendimiento de WES en nuestra cohorte fue similar a lo reportado previamente, destacando una alta proporción de variantes nóveles y, en casos AR, homocigotas. Se discutirán algunas implicancias en casos particulares y las opciones tomadas en casos negativos.

TLN35

Actualización en la evaluación cognitiva en una cohorte de pacientes en seguimiento con Tirosinemia Tipo 1 en un centro de referencia nacional, LABGEM INTA U. de Chile.

Carolina Arias, María Gabriela Crespo, Karen Fuenzalida, María Jesús Leal-Witt, Patricio Guerrero, Alf Valiente, Valerie Hamilton, Florencia Salazar, Felipe Peñaloza, Juan Francisco Cabello, Verónica Cornejo.

Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas (LABGEM), INTA, Universidad de Chile.

Introducción: La tirosinemia tipo 1 (HT-1) es una enfermedad metabólica que afecta la degradación de tirosina y lleva a la acumulación de los metabolitos tóxicos, como la succinilacetona (SA). En Chile los pacientes son diagnosticados por clínica caracterizada principalmente por falla hepática, compromiso renal y/o raquitismo hipofosfatémico. El compromiso cognitivo es una complicación descrita en la última década, siendo poco clara aún su fisiopatología.

Objetivo: Describir el compromiso cognitivo en una cohorte de pacientes con HT-1.

Método: Se realizó una evaluación cognitiva (Escala Wechsler y Bayley) a la cohorte de pacientes con HT-1 en seguimiento en LABGEM INTA U de Chile (1998-2023, n=22) durante julio 2023 (corte transversal).

Resultados: Fueron evaluados 21/22 pacientes, 7/21 obtuvieron puntajes dentro del Promedio CIT X= 95,4; 8/21 Medio Bajo CIT X=84,5, 2/21 Muy Bajo CIT X= 74,5 y, 4/21

Extremadamente Bajo CIT X= 55,5. Ningún paciente obtuvo puntaje sobre lo esperado para su edad. Dentro de las escalas destacan puntajes más bajos en Comprensión Verbal y mejores puntajes en Velocidad de Procesamiento. Los hallazgos observados muestran que el 66,6% de los pacientes obtuvieron CIT bajo lo esperado para su edad, que es consistente con los resultados publicados en la literatura.

Conclusiones: Dado que el compromiso cognitivo puede ocurrir en este grupo de pacientes e impactar su aprendizaje, se recomienda incluir evaluaciones neuropsicológicas a los pacientes en seguimiento con HT-1. A la fecha no se ha podido establecer una clara asociación con parámetros metabólicos de seguimiento. Se requieren más estudios a largo plazo para establecer mayor claridad de su fisiopatología.

CCN23

Reporte de un caso con lesiones del SNC por infección perinatal por Citomegalovirus.

Miriam Tapia, Jorge Torres.

Hospital Exequiel González Córtes.

La causa más frecuente de infección congénita es por citomegalovirus (CMV), donde un 90% de los recién nacidos (RN) son asintomáticos al nacer, por lo cuál es fundamental un alto índice de sospecha en el nacimiento, considerando además que en Chile existe una seropositividad de un 90-95% en mujeres embarazadas.

Caso: Paciente sexo femenino, con antecedentes maternos de epilepsia, hipertensión arterial y Lupus eritematoso sistémico en tratamiento inmunosupresor. Nace por parto vaginal a las 32 semanas, PEG (p 3-10) con APGAR 5- 7, en contexto de infección materna con virus varicela zoster (VVZ) en tratamiento. En base al contexto anterior se indica Inmunoglobulinas contra VVZ y se inicia estudio de infecciones perinatales, de las que se concluyen los siguientes resultados: PCR

virus varicela zoster (negativo), PCR para citomegalovirus en sangre (positivo) y en LCR (negativo). Además, de presentar screening auditivo (BERA) alterado en 2 oportunidades para oído derecho. Se inicia tratamiento con ganciclovir y posteriormente se cambia a valganciclovir por 6 meses. Se realizan imágenes cerebrales para evaluación de secuelas con ecografía cerebral (normal) y posteriormente RM encéfalo evidenciado pequeñas hemorragias periventriculares con restos de hemoderrama intraventricular y microhemorragia cerebelosa derecha. El paciente continuó con una buena evolución del cuadro clínico, así como en su desarrollo psicomotor.

Comentario: La importancia de este reporte radica en que ante la sospecha de infección con CMV en un recién nacido siempre se debe realizar estudio cerebral con RM, independientemente de la presencia de síntomas neurológicos y, a su vez, iniciar rápidamente tratamiento para mejorar la evolución.

CCN24

El desafío de diagnosticar la Encefalitis de Hashimoto, a propósito de un Caso Clínico.

Gustavo Campos, Camila Cortés, Pamela Gonzalez, Camila Quirino.

Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Oriente, Universidad de Chile. Unidad de Neurología del Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna.

La Encefalitis Respondedora a Esteroides Asociada a Tiroiditis (SREAT) es una enfermedad poco frecuente y de existencia controversial. Se caracteriza por una encefalopatía asociada a presencia de Anticuerpos Antitiroideos en LCR y una buena respuesta a corticoterapia.

Caso: Paciente de 13 años sin antecedentes, desde diciembre de 2022 estudiado en Arica por síndrome purpúrico donde inicia tratamiento con inmunoglobulinas y prednisona. Se diagnostica hipotiroidismo TSH > 100, T4 0.1 y se traslada a HLCM para mielograma. El

día 03/03/2023 presenta episodio de compromiso de conciencia, ideas delirantes, alucinaciones, hiperreflexia y descontrol de esfínter. Se realiza TC de cerebro normal y PL que evidencia proteinorraquia 125mg/dL y GB 2 mm³. Considerando antecedente de hipotiroidismo con clínica sugerente de encefalitis, se solicita estudio de anticuerpos antitiroideos en LCR y BOC, paralelamente se inicia Metilprednisolona por 5 días y mantención con Prednisona oral. Se recibe resultados de anticuerpos en LCR: Anti TPO 339.97 UI/mL y Anti TG 872.5 UI/mL, BOC patrón normal. RM de cerebro sin hallazgos en parénquima. Paciente evoluciona con recuperación progresiva de su encefalitis tanto clínica como electroencefalográfica a pesar de persistir hipotiroideo.

Comentario: Si bien el caso descrito no cumple todos los criterios propuestos por Castillo para el diagnóstico de SREAT, el antecedente de hipotiroidismo asociado a encefalitis con anticuerpos antitiroideos positivos en LCR y una resolución clínica total tras la corticoterapia no asociada a un estado eutiroideo concomitante nos hace finalmente confirmar el diagnóstico de SREAT.

CCN25

La Mucopolidosis tipo III (ML3) en escolar: Reporte de un caso.

Marianela Sánchez, Jorge Torres, Paulina Mabe.

Hospital Exequiel Gonzales Cortés.

ML3 es una muy infrecuente enfermedad autosómica recesiva causada por mutación de ambos alelos del gen GNPTAB y disminución de la enzima UDP-N-acetil-glicosamina-1-fosforasferasa, cuyo rol es adicionar manosa-6-fosfato, en terminaciones de las enzimas lisosomales, generando una hipofunción intralisosomal de éstas. Por sus características clínicas, es diagnóstico diferencial de formas moderadas y leves de las mucopolisacaridosis (MPS).

Caso: Varón, 7 años, venezolano, padres no consanguíneos. Sin antecedentes mórbidos y familiares relevantes. Hitos del desarrollo psicomotor normales, buen rendimiento escolar, eutrófico. Consulta por historia de un año de evolución de dolor óseo inespecífico y marcha claudicante progresiva. Se agregó deformidad de manos y disminución de rangos de movilidad de articulaciones mayores y menores. Se planteó diagnóstico de displasia diafisaria progresiva. Se interconsultó a genetista y especialista en enfermedades metabólicas. Al examen se observaron arco supraciliar pronunciado, cuello corto, manos en garra y rigidez articular. Radiografías de esqueleto: Engrosamiento de calota, columna con hiper cifosis cervical, ensanchamiento costal, metacarpos y falanges ensanchados. Displasia de caderas, genu valgo. Ecografía de mano-muñeca: tendinopatía flexora difusa. Ecocardiograma: Insuficiencia mitral leve a moderada, válvula mitral displásica, insuficiencia aórtica leve. Se planteó la posibilidad de una forma leve de MPS I, II o VI, descartadas por actividad normal de las enzimas correspondientes. Panel de estudio molecular para enfermedades lisosomales demostró mutaciones en ambos alelos para el gen GNPTAB, confirmando diagnóstico de ML3.

Comentario: Se debe considerar la posibilidad de una mucopolidosis en pacientes con fenotipo sugerente de MPS, con un estudio enzimático que descarta estas patologías.

CCN26

Hipotermia periódica espontánea con hiperhidrosis, primer caso descrito en Chile.

Catalina Soto, Claudia Amarales.

Universidad de Valparaíso, HCVB.

Caso: Preescolar de 4 años asiste con su madre a policlínico de neurología pediátrica de urgencias en julio de 2023, por presentar 4 meses de evolución de cuadros de hipotermia de hasta 29°C axilar, de 20 minutos a 2 horas de duración, cefalea y somnolencia

profunda, con una frecuencia aproximada de dos episodios por semana en el último mes. Durante los episodios la madre describe asociación con sudoración fría, sin movimientos tónico-clónicos, desconexión con el medio o relajación de esfínter, con hemoglucotest normales. Sin antecedentes médicos ni familiares relevantes, examen físico y pruebas de laboratorio normales, TC cerebral y EEG sin alteraciones. La hipotermia periódica espontánea con hiperhidrosis (HPE), es una condición rara definida como episodios recurrentes y autolimitados de hipotermia y sudoración en ausencia de patología neurológica, endocrina, metabólica o procesos infecciosos intercurrentes con una duración y periodicidad variables entre episodios. Su fisiopatología no está del todo dilucidada, siendo una disfunción hipotalámica la hipótesis principal de su génesis. El diagnóstico es de descarte, no existiendo pruebas de imágenes o de laboratorio confirmatorias. No tiene un tratamiento curativo eficaz, por lo que el principal manejo es sintomático. Se han usado fármacos como carbamazepina, clonidina, ciproheptadina, y otros con resultados variables. Sin embargo, esta enfermedad suele ser benigna y tiene a ceder espontáneamente. Este es el primer caso descrito en la literatura de HPE en Chile, el paciente fue manejado con tratamiento sintomático, se encuentra en seguimiento, aún con crisis de hipotermia que se han hecho más frecuentes y duraderas.

CCN27

Síndrome de Duplicación del Gen MECP2 (DupMECP2). Reporte de un caso femenino.

Emilia González, Felipe Castro, Ximena Varela.

Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica, Campus Norte, Universidad de Chile. Hospital de niños Dr. Roberto del Río.

El DupMECP2 es un trastorno neurogenético ligado al cromosoma X. En hombres se caracteriza por hipotonía, grave retraso glo-

bal del desarrollo/discapacidad intelectual, espasticidad, epilepsia, trastornos digestivos, infecciones recurrentes, alergias y trastornos autoinmunitarios. Ocasionalmente, se han descrito mujeres con un amplio espectro de manifestaciones, van desde una discapacidad intelectual leve hasta un fenotipo similar al observado en los hombres.

Caso: Paciente femenino de 15 años, con antecedente de infecciones urinarias y respiratorias recurrentes en la infancia. A los 10 años inicia crisis tónico-clónico generalizadas. El 1° EEG demuestra actividad epileptiforme interictal generalizada, posteriormente los EEG resultan persistentemente normales. RM 3T normal. CI limítrofe. Evoluciona con epilepsia fármaco-respuesta pero con alergia a múltiples medicamentos anticrisis (Levetiracetam, lamotrigina y topiramato), lo que obliga a continuos cambios de medicamento. Panel genético de epilepsia demuestra 3 copias del gen MECP2, que determina ganancia de función, compatible con DupMECP2.

Comentario: La descripción del caso es compatible con lo descrito en la literatura, destacando en este caso la disfunción inmunológica con infecciones recurrentes y alergia a múltiples fármacos anticrisis. DupMECP2 puede ser sospechado en mujeres con epilepsia fármaco-sensible y dificultades escolares leves, quienes además presenten alergias a múltiples fármacos anticrisis que habitualmente no se asocian a reacciones de hipersensibilidad.

CCN28

Aciduria asociada a hiperhomocisteinemia por defecto en el metabolismo de la cobalamina. Reporte de un caso.

María José Hidalgo (1,2), Vanessa Ruf (2), Diane Vergara (1,2), Javiera Tello (1), Daniela Muñoz (1,2), Mónica Troncoso (1,2), Paulina Mabe(3), Carolina Arias (4), Valerie Hamilton (4), Florencia Salazar (4), Verónica Cornejo (4).

1. Hospital Clínico San Borja de Arriarán.
2. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
3. Departamento de Pediatría Clínica Santa María.
4. Laboratorio de Enfermedades Genéticas y Metabólicas (LABGEM) INTA, Universidad de Chile.

La deficiencia de cobalamina tipo C (CblC), es una enfermedad metabólica hereditaria perteneciente a los defectos de remetilación de cobalamina. Presenta acidosis metabólica y un espectro amplio de manifestaciones neurológicas, hematológicas, visuales y tromboembólicas, entre otras.

Caso: Paciente masculino, antecedente de hermano fallecido con hipotonía e hidrocefalia. Desde el mes de vida presenta mal incremento ponderal, lesiones eritematosas, rechazo alimentario, vómitos y diarrea con estrías de sangre, manejada como Alergia Alimentaria. Evoluciona con hipotonía, retraso motor leve y espasmos epilépticos. En laboratorio destaca hiperkalemia, acidosis mixta leve y electroencefalograma con ocasional actividad epileptiforme interictal focal. Se hospitaliza para estudio, pesquisando anemia y desnutrición crónica. Se inicia tratamiento con buena respuesta a monoterapia antiepileptica, las alteraciones hidroelectrolíticas resuelven con aporte calórico e hidratación. Neuroimagen sin hallazgos patológicos. Se solicita perfil de acilcarnitinas y aminoácidos, mostrando propionilcarnitina (C3) levemente elevada. Se realizaron ácidos orgánicos en orina, niveles de B12 y homocisteinemia destacando leve aumento de ácidos propiónico y metilmalónico, B12 elevada y homocisteína muy elevada. Se planteó el diagnóstico de CblC, confirmado por la presencia de dos variantes patogénicas en gen MMACHC. Inicia tratamiento con hidroxicobalamina IM, betaína, ácido fólico oral y restricción proteica dietética. Evoluciona favorablemente, sin descompensaciones metabólicas, mejoría de anemia,

antropometría y avances en desarrollo psicomotor.

Comentario: El déficit de CblC debe considerarse como diagnóstico diferencial en las acidurias orgánicas, siendo especialmente relevante la medición de homocisteinemia ya que el diagnóstico precoz permite un oportuno tratamiento.

CCN29

Hipotonía neonatal severa y crisis como expresión de déficit de proteína D-bifuncional peroxisomal: A propósito de un caso.

Javiera Saavedra (1), Gustavo Campos (2), Ricardo Erazo (2), Daniela Salvo (2).

1. Programa de Título de Especialistas en Neurología Pediátrica Campus Oriente, Universidad de Chile.
2. Unidad de Neurología, Hospital Pediátrico Dr. Luis Calvo Mackenna.

Las enfermedades peroxisomales son un grupo heterogéneo de trastornos genéticos que afectan una o más funciones de los peroxisomas. El déficit de proteína D-bifuncional (DBP) es un trastorno de la beta-oxidación peroxisomal de ácidos grasos, con una prevalencia de 1/100.000, de pronóstico desfavorable con muerte prematura antes de los 2 años. Se presenta un caso clínico.

Caso: Paciente femenina de 4 meses. Embarazo fisiológico, RNT 40 semanas AEG, parto vaginal espontáneo, Apgar 4-7, evoluciona con hipotonía severa a pesar de reanimación. Desde el nacimiento, presenta crisis epilépticas de difícil manejo. Al examen físico, con hipotonía generalizada severa, arreflexia, nistagmus, escasa fijación de la mirada, trastorno de succión-deglución severo, y dismorfias faciales. Estudio metabólico básico, Resonancia magnética, cariograma, MLPA Prader Willi, fondo de ojo, potenciales evocados visuales y auditivos, negativo. Por sospecha de enfermedad peroxisomal, se realiza panel genético IN-VITAE de ácidos grasos de cadena muy larga;

informa dos variantes heterocigotas del gen HSD17B4 codificante para DBP; patogénica y probablemente patogénica respectivamente, no reportadas en la literatura previamente. Durante la hospitalización, presenta una evolución estacionaria de los síntomas y se realiza una gastrostomía. Evaluada en comité de ética por pronóstico vital desfavorable y ausencia de tratamiento curativo, se decide alta a domicilio y enfoque hacia manejo paliativo.

Comentario: El déficit de DBP es una enfermedad peroxisomal de baja prevalencia y muy alta morbimortalidad, caracterizada por hipotonía generalizada de inicio precoz, crisis epilépticas, dismorfias craneofaciales y retraso del desarrollo psicomotor. En la actualidad, no se cuenta con tratamiento curativo.

CCN30

Enfermedad de Krabbe: reporte de variante patológica, no antes descrita, paciente de inicio infantil.

Benjamín Solar, Alexander Peters.
Hospital de Puerto Montt.

La enfermedad de Krabbe es una patología de almacenamiento lisosomal, autosómica recesiva, caracterizada por una desmielinización progresiva. Está causada por una deficiencia de la enzima galactosilceramidasa (GALC), responsable de la degradación de las galactosilceramidas y los esfingolípidos, que abundan en la mielina. La ausencia de GALC produce una acumulación tóxica de galactosilesfingosina (psicosina), derivado de las galactosilceramidas, lo que provoca la desmielinización de los sistemas nerviosos central y periférico.

Caso: Paciente masculino que a los 6 meses de vida, posterior a cuadro febril, evoluciona con pérdida de la sedestación y de la sonrisa social, trastorno de deglución e irritabilidad. RM cerebro y medula: lesiones desmielinizantes de patrón periventricular, con compromiso del cuerpo calloso, aumento de tamaño de ambos nervios ópticos y patrón de refuerzo de pares

craneales y de las raíces de la cauda equina. Estudio genético: variante heterocigota en el gen GALC, deleción que abarca desde exón 11 a 17, nunca antes reportado en la literatura y bases de datos disponibles. Para encontrar la variante faltante, se solicitan las no informadas en el reporte final, apareciendo variantes tipo “missense” junto con un “Amended Report” en el cual una de estas variantes es catalogada como pseudodeficiencia, con lo cual se logra explicar la clínica del paciente.

Comentario: No sólo es importante confirmar nuestras sospechas diagnósticas con un examen genético, sino que también es importante contar con el apoyo de un genetista que nos permita dar una mejor interpretación y orientación a los hallazgos que se encuentren.

CCN31

Desensibilización a Laronidasa en paciente con Mucopolisacaridosis tipo I.

Jennifer Rodríguez (1), Felipe Méndez (2), Silvana Gallo (3).

1. Residente Pediatría USS sede Hospital de Puerto Montt.
2. Neurología Pediátrica Hospital de Puerto Montt.
3. Inmunorreumatología Hospital de Puerto Montt.

Las mucopolisacaridosis son enfermedades hereditarias poco frecuentes que consisten en trastornos del depósito lisosomal de mucopolisacáridos que llevan a su acumulación orgánica, generando anomalías multisistémicas progresivas e importante impacto en la calidad y expectativa de vida, siendo la única alternativa terapéutica al trasplante de precursores hematopoyéticos la terapia enzimática sustitutiva (TES). La desensibilización es el proceso por el cual se induce tolerancia inmunológica y se plantea en pacientes alérgicos a un fármaco, en el que no existe ninguna otra alternativa terapéutica, permitiendo así la administración segura del mismo.

Caso: Escolar de 6 años portador de Mucopolisacaridosis tipo 1 (Enfermedad de Hurler-Scheie) en TES con infusión semanal de Laronidasa, protocolo de infusión iniciando con 10 Ug/Kg/min, con incremento gradual cada 15 min, bien tolerada en casi 60 infusiones. Durante la 59ª infusión presenta rash cutáneo tipo urticarial, dentro de la primera hora de la administración, que inicialmente cede con pre-medicación de corticoterapia y antihistamínicos. Durante las siguientes 2 infusiones a pesar de premedicación presenta franca urticaria asociada a dolor abdominal. El paciente fue sometido a pruebas cutáneas (SPT) y pruebas intradérmicas (IDT), con laronidasa. Se diseña protocolo de desensibilización de 3 diluciones y 12 pasos, según reportes en literatura, reanudando la terapia de reemplazo enzimático sin reacciones.

Comentario: En este paciente se utilizó un protocolo de desensibilización mediante administración intravenosa, para evitar la suspensión del tratamiento que fue efectivo y seguro, logrando la tolerancia a largo plazo. Por ello cual se considera importante el reporte de este caso.

CCN32

Reporte de caso: Una familia, dos hijos con enfermedad mitocondrial, dos alteraciones genéticas distintas.

Constanza Santander (1), Marcela Paredes (2).

1. Programa de Título de Especialista en Pediatría, Universidad de los Andes.
2. Neuróloga Infantil, Clínica Santa María.

Las enfermedades mitocondriales son un grupo de trastornos genéticos que se manifiestan con una amplia variabilidad clínica, con compromiso multisistémico y progresivo. Esta heterogeneidad clínica y genética, sumado a la dificultad de acceso y costos de los estudios genéticos, llevan a un diagnóstico complejo.

Casos: 2 hermanos que cursan con síndrome epiléptico mioclónico refractario asociado a síndrome distónico, ambos secundarios a enfermedades mitocondriales, pero con mutaciones genéticas distintas. Padres no están relacionados, medio hermano paterno asintomático. Primer hijo, evoluciona con hipotonía central y miocardiopatía dilatada. Resonancia magnética (RM) cerebral con hipoplasia de cuerpo calloso con espectroscopía normal. Evoluciona con distonía progresiva, epilepsia refractaria mioclónica y electroencefalograma con hipsarritmia. Exoma con variante heteroplasmática en gen MT-TE, m.14724G>A. Evoluciona con electroencefalograma con patrón estallido supresión, con tomografía cerebral con signos de involución, planteando una enfermedad degenerativa rápidamente evolutiva por lo que se realiza limitación del esfuerzo terapéutico, falleciendo a los 19 meses de vida. Segundo hijo, a los 3 meses de vida presenta movimientos paroxísticos, con electroencefalograma con episodios convulsivos, que luego evoluciona a hipsarritmia. RM cerebro destaca hipoplasia del cuerpo calloso y peak de lactato en espectroscopía. Punción lumbar con ácido láctico normal alto, resto normal. Ecocardiografía con miocardiopatía hipertrófica ventrículo izquierdo. Centoxoma positivo para enfermedad mitocondrial con mutación del gen VARS2. Evoluciona con aumento de los episodios de mioclonías y status distónico que se maneja con infiltración toxina botulínica, se inicia dieta cetogénica y Vigabatrina, mantiene Lacosamida, Clobazam, Baclofeno, Coenzima-Q y L-carnitina, con franca disminución de crisis.

CCN33

DNAJC12 Expandiendo las causas genéticas en las hiperfenilalaninemias: Reporte de 3 casos clínicos.

Carolina Arias (1), Valerie Hamilton (1), Florencia Salazar (1), Felipe Peñaloza (1), Pilar Peredo (1), Juan Francisco Cabello (1), María Jesus Leal- Witt (1), Fuenzalida Karen, Valiente Alf (1), Nicole Palma (1), Belén Pérez (2),

Verónica Cornejo (1), Carmen Paz Pérez (3), Laura Culcay (4).

1. Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas (LABGEM), Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), Universidad de Chile.
2. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM), Universidad Autónoma de Madrid, España.
3. Neurología Pediátrica Hospital Higuera, Servicio Salud Talcahuano.
4. Neurología Pediátrica Hospital Félix Bulnes, Hospital Clínico U. Chile.

DNAJC12 es una proteína co-chaperona del BH4, cofactor conocido de la enzima fenilalanina hidroxilasa. Se presenta con una hiperfenilalaninemia (HFA) leve a moderada y un amplio rango de manifestaciones neurológicas que incluyen trastornos del movimiento, parkinsonismo y discapacidad intelectual. La primera descripción de esta causa genética es relativamente reciente (2017). Se describen 3 casos clínicos de HFA asociada a manifestaciones neurológicas.

Caso 1: Sexo femenino 9 años. Pesquisa neonatal normal evoluciona con Sd West se pesquisa en el estudio HFA, se indica dieta con buena adherencia y normalización de fenilalanina, evoluciona con epilepsia refractaria, síndrome atáxico, espasticidad, confirmación diagnóstica a los 5 años, se inicia tratamiento con levodopa con mejoría síntomas neurológicos.

Caso 2: Sexo masculino 5 años HFA de diagnóstico neonatal con adecuado control metabólico, presenta retraso del lenguaje y trastorno del espectro autista, se confirma diagnóstico e inicia levodopa con mejoría de conducta parcial.

Caso 3: Sexo femenino 3 años HFA y epilepsia de diagnóstico neonatal, en periodo de recién nacido debuta con crisis focal, inicia tratamiento para control de crisis con buena respuesta. Se confirma diagnóstico sin trata-

miento con levodopa acordado con tratante, DSM normal.

Comentarios: DNAJC12 es una causa genética poco conocida de HFA, identificarla es relevante dado que tiene tratamiento específico con precursores de neurotransmisores (levodopa), tal como se observó en esta serie. DNAJC12 debe considerarse como diagnóstico diferencial de las HFA, en especial en pacientes con síntomas neurológicos, pese a tener un buen control metabólico.

CCN34

Distrofia Neuroaxonal Infantil: Estudio de un caso que resalta los desafíos del diagnóstico en patologías raras.

Jorge Trujillo (1), Jorge Torres (2), Teresa Aravena (3), Karen Acevedo (1), José Mayorga (1)
1. Residente Neurología Pediátrica, USACH.
2. Neurología Pediátrica Hospital Dr. Exequiel González Cortés.
3. Genética Clínica Hospital Dr. Exequiel González Cortés.

La distrofia neuroaxonal infantil (INAD) es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva, por variante patogénica del gen PLA2G6, corresponde a uno de los tres fenotipos de esta variante. La prevalencia se estima en 1:1.000.000 casos, manifestándose entre los seis meses y tres años, con regresión o retraso del desarrollo psicomotor (RDMS), hipotonía, tetraparesia espástica progresiva y alteración visual. La sobrevida es variable, desde una década hasta la adolescencia tardía.

Caso: Paciente derivado a los 2 años 1 mes por déficit motor, destaca RDMS global severo e hipotonía axial severa, se sospecha leucodistrofia, descartada con Resonancia Magnética de cerebro (RMC). A los 2 años 5 meses evoluciona con tetraparesia de predominio extremidades inferiores, se repite RMC evidenciando lesiones en sustancia blanca periventricular y atrofia cerebelosa sugerentes de Lipofuscinosis. Se realiza panel genético

para enfermedades lisosomales resultando negativo. Se realizó electromiografía, perfil de aminoácidos y acilcarnitinas, ambos negativos. Electroencefalograma con actividad epileptiforme focal occipital ocasional. Paciente evolucionó con deterioro motor progresivo y regresión del lenguaje. Se solicitó exoma que informó la presencia de variante de significado incierto, probablemente patogénica en gen PLA2G6. Finalmente se confirma diagnóstico de distrofia neuroaxonal infantil.

Comentario: El diagnóstico precoz de INAD es difícil, por su heterogeneidad clínica, baja prevalencia y ausencia de biomarcadores específicos. Identificar los hallazgos imagenológicos tempranos permitirá considerar un estudio genético precoz que confirmará el diagnóstico. Actualmente el tratamiento se limita al manejo sintomático y prevención de complicaciones. Es importante el diagnóstico precoz para asesoramiento genético y planificación familiar para aquellos afectados o portadores de las variantes.

SALON VERAGARA A

Viernes 10 de noviembre, desde las 8:30 de la mañana.

PLATAFORMAS NP1 al NP6

NP1

La quinasa c-Abl como un posible blanco terapéutico en un modelo crónico murino de epilepsia.

Keryma Acevedo (1), Tamara Marín (2), Claudio Pinto (2), Hugo Almarza-Salazar (2), Scarlett Troncoso (2), Silvana Zanlungo (3), Alejandra Álvarez (2).

1. Sección de Neurología, División Pediatría, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Laboratorio de Señalización Celular, Departamento de Biología Celular y Molecular, Instituto Milenio en Inmunología e Inmunoterapia, Facultad de Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Católica de Chile.

3. Departamento de Gastroenterología, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción: Actualmente, 30% de las epilepsias son refractarias. Se necesitan nuevas dianas terapéuticas y medicamentos anticrisis (ASM). Las crisis epilépticas estimulan liberación de glutamato, produciendo pérdida de neuronas y reorganización de circuitos excitadores e inhibidores del hipocampo. Estudios recientes muestran la activación de la tirosina quinasa c-Abl en el cerebro de pacientes con epilepsia.

Objetivo: Establecer un modelo de epilepsia crónica en ratones y evaluar la activación de c-Abl y daño cerebral.

Método: Desarrollo de modelo de ratón con epilepsia crónica con crisis espontáneas (CRE), con dos protocolos: i) Administración i.p de pilocarpina (350-180 mg/kg cada 30 minutos hasta alcanzar el status epiléptico (SE). ii) Inyecciones estereotáxicas de kainato (30 nmoles) en ratones de 5 semanas. Posteriormente se administró dieta suplementada con Neurotinib, un inhibidor de la c-Abl por 2 meses. Se evaluó la activación de c-Abl, muerte neuronal, inflamación y los marcadores gliales en corteza e hipocampo y función cognitiva. Aprobación comité de ética. Financiamientos: FONDECYT 1201668 (AAR), FONDEF ID21I10347 (AAR/SZ) y Programa Instituto Milenio-ICN09_016/ICN 2021_045; FONDECYT 1190334 (SZ).

Resultados: Ambos modelos presentan daño neuronal, sin embargo, sólo con kainato observamos CRE. Esto se correlacionó con muerte neuronal, astrogliosis e inflamación, activación de c-Abl en la corteza e hipocampo y daño cognitivo. El tratamiento con Neurotinib disminuyó el daño cerebral y mejoró la cognición.

Conclusiones: c-Abl podría ser un prome-

tedor blanco terapéutico contra la epilepsia, probablemente con un mecanismo antiepileptogénico novel. Publicaciones anteriores demuestran buen paso a SNC. Se requiere continuar con estudios clínicos que abren posibilidades de una nueva estrategia terapéutica en epilepsias.

NP2

Respuesta a Cerliponasa-alfa para una cohorte chilena de pacientes con variante juvenil de CLN2.

Diane Vergara, Javiera Tello, Pablo Escobar, Mónica Troncoso, Ingrid Johnson, Scarlet Witting, Carla Rubilar, Guillermo Fariña. Servicio de Neuropsiquiatría del Hospital Clínico San Borja Arriarán (Santiago), Universidad de Chile. Hospital San Camilo (San Felipe).

Introducción: La lipofuscinosis ceroídea neuronal tipo 2 (CLN2) se manifiesta clásicamente por un fenotipo infantil tardío (LI-CLN2), y otros fenotipos menos frecuentes, como la variante juvenil (jCLN2). Cerliponasa-alfa es el único tratamiento específico disponible, demostrando estabilización en pérdida de la función motora y el lenguaje en pacientes LICLN2, existiendo reportes de series de pacientes jCLN2 con resultados similares.

Objetivo: Analizar la respuesta a Cerliponasa-alfa para una cohorte chilena de pacientes jCLN2.

Método: Estudio longitudinal prospectivo en pacientes jCLN2 en tratamiento con cerliponasa-alfa, mediante seguimiento clínico, registro de eventos adversos severos relacionados a terapia (EAS), escalas específicas para seguimiento de la enfermedad (CLN2 Disease Clinical Rating Scale (addapted)= RSAd; Hamburgo= HS y Weill-Cornell= WCs) puntaje basal y de seguimiento. Estadística: ANOVA de medidas repetidas (AMR). Se compararon puntajes intra e inter-individuo

longitudinalmente. Aprobado por comité de ética local.

Resultados: Cohorte de 7 pacientes jCLN2, edades 12-26 años (mediana 15 años) recibiendo cerliponasa-alfa. Tiempo de tratamiento: 6-42 meses; total de infusiones: 323. Mediana de puntaje basal-última evaluación: RSAd 3-2; HS 9-6; WCs 7-7. EAS: 3 infecciones relacionadas a catéter, 2 con retiro definitivo y 1 recambio. Tras aplicación de AMD para puntajes basales y de seguimiento obtenidos según RSAd, se observa que no hay una diferencia estadísticamente significativa en los puntajes de la escala utilizada.

Conclusiones: Para esta cohorte, 4 pacientes se han mantenido estables y 3 pacientes han disminuido puntaje según RSAd. Tras análisis estadístico, no es posible determinar una diferencia estadísticamente significativa entre los puntajes de seguimiento, tampoco entre pacientes.

NP3

Determinantes Sociodemográficos y Características Clínicas Asociadas a la Edad Diagnóstica del Trastorno del Espectro Autista (TEA) en Preescolares: Hacia una Mejora de la Detección Temprana de Grupos Vulnerables.

Mauricio López, Alicia Núñez, Odalie Moscoso, Melanie Ruz, Valentina Sáez, Raúl Escobar.

1. Sección de Neurología. División de Pediatría. Escuela de Medicina. Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Unidad de Neurodesarrollo. Red Salud UC-CHRISTUS, Chile.

Introducción: La intervención temprana mejora resultados socioemocionales/cognitivos de los pacientes TEA. Sin embargo, la edad diagnóstica (ED) es heterogénea, sugiriendo la existencia de grupos vulnerables al diagnóstico tardío.

Objetivo: Analizar la asociación de factores sociodemográficos y clínicos con la ED del TEA.

Método: Estudio analítico-observacional, transversal, incluyendo 437 niños diagnosticados TEA antes de los 6 años (promedio 39,9 meses (DE: 7,5); niñas: 30,7%, en una unidad especializada en neurodesarrollo, Santiago (2015-2022). Variables: (1) independientes: dicotómicas (si/no): ruralidad, género femenino, prematurez, regresión lenguaje, lenguaje verbal, retraso marcha; edad cuidador (años); nivel educacional (NEDU) cuidador (años completos estudio formal); severidad sintomática al diagnóstico (ADOS-2, puntaje calibrado); (2) dependiente: ED (meses). Análisis: regresión lineal múltiple (ajuste: año del diagnóstico; efecto modulador: primer orden; corrección: errores estándares heterocedásticos; significancia: 0,05.

Resultados: Las niñas (2,3 meses, IC95%: 0,8-3,7), pacientes sin regresión lenguaje (3,2 meses, IC95%: 0,8-5,6) o sin retraso marcha (1,9 meses, IC95%: 0,1-3,7) y con NEDU cuidadores <12 años (3,3 meses, IC95%: 1,5-5,1) o 12 años (2,1 meses, IC95%: 0,5-3,7) presentan ED significativamente menor a sus pares sin estas características. Efecto modulador: la diferencia en ED entre estratos NEDU aumenta a mayor edad del cuidador.

Conclusiones: Existen variables sociodemográficas y clínicas que determinan la existencia de grupos vulnerables al retraso diagnóstico en TEA. El estudio de las causas de estas diferencias podría permitir la implementación de medidas para reducir brechas de oportunidad terapéutica.

NP4

Calidad de vida en pacientes con distonía generalizada tratados con Estimulación Cerebral Profunda (DBS).

Daniela Muñoz, Mónica Troncoso, Guiselle Werlinger, Daniela Rivas, María José Hidalgo, Valentina Naranjo, Isadora Ruiz, David Aguirre.

Servicio de Neuropsiquiatría Infantil Hospital Clínico San Borja Arriarán, Facultad Me-

dicina, Universidad de Chile, Campus Centro Santiago.

Introducción: DBS es un tratamiento aceptado para distonía generalizada. En distonías genéticas se observan resultados positivos, pero en enfermedades degenerativas o parálisis cerebral los resultados son heterogéneos.

Objetivo: Medir los cambios en calidad de vida en pacientes con distonía generalizada tratados con DBS y relacionarlos con los beneficios motores obtenidos al año de seguimiento.

Método: Estudio analítico prospectivo. Se evaluó severidad de distonía con escala motora Burke-Fahn-Marsden (0-120 pts) y calidad de vida con cuestionario Caregiver Priorities and Child Health Index of Life with Disabilities (CPCHILD®, 0-100pts) preDBS y 12 meses post DBS en pacientes intervenidos entre junio 2017-julio 2022. Se analiza con Wilcoxon signed rank test y correlación de Spearman's (ρ).

Resultados: 20 participantes (14 hombres, 6 mujeres), edad media 12 años (6-17 años). 9 con distonías genéticas, 6 con enfermedades degenerativas (PKAN, Lesh Nyhan y Aicardi-Goutières tipo 6) y 5 parálisis cerebral. En el grupo completo la mejoría en escala motora de distonía fue 36% ($p < 0.05$) y de calidad de vida 41,2% ($p < 0.05$). El índice de correlación de Spearman's fue $\rho = 0.35$ ($p = 0.12$). En el grupo de distonías genéticas la mejoría motora fue 52% ($p = 0.02$) y calidad vida 50% ($p = 0.009$) ($\rho = 0.72$, $p = 0.03$, enfermedades degenerativas 16,5% ($p = 0.04$) y 33,8% ($p = 0.009$) ($\rho = -0.31$, $p = 0.56$) y parálisis cerebral 25,3% ($p = 0.06$) y 34 % (0.04) ($\rho = -0.46$, $p = 0.43$).

Conclusiones: La calidad de vida mejoró en todos los grupos. Sin embargo, en distonía por enfermedades degenerativas o parálisis cerebral este cambio no se correlaciona con la mejoría en la severidad de distonía, desta-

cando que en estos pacientes los beneficios van más allá de los resultados motores que se pueden observar clínicamente.

NP5

Eficacia de Tetrabenazina en el tratamiento de tics en niños y adolescentes con Síndrome de Tourette.

Daniela Muñoz, Carlos Castro, Mónica Troncoso, Victoria Londoño.

Hospital Clínico San Borja Arriarán. Universidad de Chile.

Introducción: El Síndrome de Tourette (ST) es un trastorno neuropsiquiátrico que presenta tics motores y fónicos por más de 12 meses en pacientes menores de 18 años como consecuencia de disfunción en el metabolismo de dopamina. La Tetrabenazina es un inhibidor selectivo del transportador vesicular de monoamina 2 que agota las reservas presinápticas y bloquea los receptores postsinápticos de dopamina.

Objetivo: Evaluar la eficacia de la Tetrabenazina en el manejo de los tics en pacientes con ST.

Método: Estudio prospectivo, descriptivo. Se analizaron pacientes con ST usuarios de Tetrabenazina controlados en el Servicio de Neuropsiquiatría Infantil del Hospital Clínico San Borja Arriarán. La severidad de los tics fue medida utilizando Yale Global Tics Severity Scale (YGTSS) previo al inicio de Tetrabenazina y al año de seguimiento, adicionalmente se utilizó Clinical Global Impression of Change Scale Score (CGI) para evaluar la mejoría clínica al año de tratamiento. Como prueba estadística de asociación se utilizó Wilcoxon signed rank test.

Resultados: 12 pacientes (5 hombres, 7 mujeres), promedio de edad 10,1 años (9-17 años). Previo al inicio de tratamiento la media de puntaje YGTSS fue 67,4 pts y post 12 meses 37,8 pts ($p < 0.05$). En la escala CGI, 33%

reportan estar muchísimo mejor desde el inicio del tratamiento, 33% estar mejor, 17% no reportan cambios y 17% refieren estar peor desde el inicio del tratamiento. No se reportaron efectos adversos graves relacionados con el uso de Tetrabenazina.

Conclusiones: Tetrabenazina podría ser eficaz y seguro para manejar tics en ST. Se requieren estudios adicionales con muestras más grandes y seguimiento a largo plazo para confirmar estos resultados.

NP6

Strain miocárdico utilizando resonancia magnética cardíaca versus ecocardiografía en pacientes con distrofia muscular de Duchenne en una cohorte nacional.

Carmen Luz López (1), Sergio Uribe (2,3), Myriam Ferreiro (1), Lida Toro (1), Rocío Cortés (4,5), Carmen Paz Vargas (4,5), María de los Angeles Beytía (6,7), Daniela Avila-Smirnow (6,7).

1. Unidad de Cardiología Pediátrica, Hospital Dr. Sótero del Río.
2. Biomedical Imaging Center and Radiology Department, Faculty of Medicine, Pontificia Universidad Católica.
3. Department of Medical Imaging and Radiation Sciences, Faculty of Medicine, Nursing and Health Sciences, Monash University.
4. Hospital de Niños Roberto del Río.
5. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
6. Unidad de Neurología, Hospital Dr. Sótero del Río.
7. Sección de neurología pediátrica, División de Pediatría, Pontificia Universidad Católica de Chile.

Introducción: El estudio de la función miocárdica en pacientes con distrofia muscular de

Duchenne (DMD) es vital para iniciar oportunamente tratamiento cardiovascular personalizado. En los últimos años, la resonancia magnética cardíaca (RMC) ha demostrado ser de utilidad en pacientes con DMD para la evaluación función cardíaca. De las técnicas utilizadas en RMC, una de las menos exploradas y prometedoras es la evaluación de strain por RMC, que no requiere uso de contraste.

Objetivo: Medir el strain miocárdico mediante ecocardiografía y resonancia cardíaca, y comparando sus valores en varones sanos y con DMD.

Método: Estudio multicéntrico de corte transversal en 11 varones sanos y en 9 pacientes DMD (edad promedio=16 años) pareados por edad, peso y talla. Se realizó ecocardiografía y RMC simultáneamente, midiendo varios marcadores, en especial strain longitudinal global (SLG) y strain circunferencial global (SCG), mediante método de speckle tracking con ecocardiografía y mediante método de feature tracking con RMC.

Resultados: Por ecocardiografía el SLG en varones sanos y DMD fue -19,7 y -16,3 ($p<0.05$), y el SCG fue -16,9 y -11,4 respectivamente ($p.<0.05$). En RMC el SLG fue -15,0 en varones sanos y -13,2 en DMD y el SCG fue -17,4 y -12,2 ($p<0.05$). Se observó un mayor SLG por ecocardiografía vs RMC en DMD ($p<0,05$), pero no hubo una diferencia estadísticamente significativa en el SCG mediante ecocardiografía versus RMC.

Conclusiones: Los niños DMD presentan una disminución del SLG y SCG en ultrasonografía como en RMC. Estos hallazgos sugieren la utilidad del uso del strain en RMC en niños DMD tanto en la clínica como en la investigación.

SALON BOMBAL B

Jueves 09 de noviembre, desde las 14:00h

Trabajos libres TLP1 al TLP5

Casos Clínicos CCP1 al CCP6

Proyectos 1 al 3

TLP1

Evaluación de un Programa de Alfabetización en Salud Mental Infantil para Equipos Docentes de Escuelas Públicas.

Eva Madrid (1), Fanny Leyton (2), Marcelo Briceño (3), Karla Álvarez (4), Nicolás López (5), Danixa Venegas (5), Bárbara Matamala (5), Ximena Velasco (6).

1. Médico Cirujano, Universidad de Valparaíso.
2. Psiquiatra, Universidad de Valparaíso.
3. Psiquiatra Infante Juvenil, Universidad de Valparaíso.
4. Psicóloga, Pontificia Universidad Católica.
5. Residente Psiquiatría Infante Juvenil, Universidad de Valparaíso.
6. Profesora, Actriz, Universidad de Valparaíso.

Introducción: Alfabetización en salud mental infantil busca incrementar las competencias y conocimientos en salud mental infantil (SMI). Su relevancia ha sido ampliamente reportada internacionalmente con escasas intervenciones en Chile. Las comunidades educativas son puerta de entrada a consultas de SMI, lo que releva la pertinencia de implementar programas alfabetización en SMI (PASMI).

Objetivo: Evaluar el efecto de un PASMI para comunidades educativas de Valparaíso, parte del proyecto FONIS Sa21i0143.

Método: Ensayo clínico aleatorizado en educadores de Establecimientos Educacionales Públicos (EEP) que recibieron y no recibieron PASMI. Selección muestral bi-etápica (2 territorios por conveniencia, 8 EEP aleatorizados: 4 intervención, 4 controles). PASMI: 9 sesiones expositivo-participativas y acceso a plataforma online.

Ambos grupos completaron: Cuestionario de Conocimientos SMI, Maslach Burnout Inventory y PHQ-9, antes y después del PASMI. Cálculo de efectividad mediante diferencias inter/intra-grupos con ANOVA. Aprobación Comité Ética Universidad de Valparaíso (N°234-21).

Resultados: Resultados preliminares de 3 EEP: 2 Intervenido (n=43) y 1 control (n=14).

Aumento en nivel de conocimientos en SMI (Grupo Intervenido M1=10,47 DE=1,56 y M2=10,9 DE=1,72; Grupo Control M1=10,86 DE=2,07 y M2=11,21 DE=1,25), sin diferencias significativas entre grupos ($p>0.05$). Ambos grupos presentaron discretas variaciones en síntomas depresivos (Grupo Intervenido M1=7,37; DE=5,88; M2=6,64; DE=5,37; Grupo Control M1=10,87 DE=6,7; M2=11,25 DE=5,47), ambas diferencias sin resultados estadísticamente significativos ($p>0.05$). Grupo intervenido tuvo reducción en su agotamiento emocional (Intervenido M1=21,59; DE=11,69; M2=15,61; DE=11,23; Control M1=29; DE=10,47, M2=28,75; DE 13,9), sin significación estadística ($p>0.05$).

Conclusiones: En vista de estos resultados preliminares se discuten las limitaciones, desafíos y alcances del PASMI. Destaca el poten-

cial efecto positivo del PASMI en bienestar emocional de educadores.

TLP2

StressMApp: Desarrollo de una aplicación de smartphone para conocer marcadores neurocognitivos y de autorreporte relacionados con el estrés en una muestra de estudiantes chilenos.

Kristin Schmidt (1,2), Pablo Vergara-Barra (1,2) Gonzalo Rojas (3), Patricia Garrido-Vásquez (4), Jorge Santos (2), David Torres (2), Francisca Hillerns (2), Esteban Moraga (2), Jonathan Urzúa (4), Felix Bacigalupo (5,6,7), Pamela Guevara (8).

1. Departamento de Psiquiatría y Salud Mental, Facultad de Medicina, Universidad de Concepción.
2. Programa de Investigación en Neurociencia, Psiquiatría y Salud Mental (NEPSAM), Universidad de Concepción.
3. Departamento de Ciencias de la Computación, Facultad de Ingeniería, Universidad de Concepción.
4. Departamento de Psicología, Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Concepción.
5. Escuela de Psicología, Facultad de Ciencias Sociales, UC-Chile.
6. Departamento de Psiquiatría, Facultad de Medicina. UC-Chile.
7. Centro Interdisciplinario de Neurociencias, UC-Chile.
8. Departamento de Ingeniería Eléctrica, Facultad de Ingeniería, Universidad de Concepción.

Introducción: Se ha demostrado inequívocamente que los mecanismos neurocognitivos del estrés en el cerebro son clave para comprender los marcadores de diagnóstico cruzado de los resultados de salud mental y física.

Objetivo: Establecer la viabilidad y validez de vincular las cogniciones relevantes para el estrés con los síntomas autoinformados a través de una aplicación móvil en jóvenes.

Método: Utilizando un prototipo de aplicación recientemente desarrollado, recopilaremos datos piloto transversales para replicar y ampliar los hallazgos sobre la capacidad de los individuos para evaluar la controlabilidad ambiental en 500 estudiantes sanos.

Resultados: Se ha desarrollado una aplicación Android utilizando JavaScript para permitir la recogida de datos a distancia. Los participantes navegan secuencialmente a través del consentimiento informado, medidas de autoinforme y tareas cognitivas. Para evaluar la capacidad de los participantes para detectar si un entorno gamificado es controlable, los participantes actúan como guías de viaje para otros pasajeros, proporcionándoles información sobre vuelos a tres destinos. Un piloto viaja a los destinos basándose en una ruta específica (condición no controlable), mientras que el otro piloto viaja a los destinos basándose en el color del avión elegido por el participante (controlable).

Conclusiones: Los participantes podrán deducir la condición actual a través de sus selecciones en ensayos exploratorios, en los que las condiciones controlables e incontrolables se alternan a intervalos impredecibles.

TLP3

Desarrollo de Instrumento para Medir Riesgo en Salud Mental en Adolescentes y Jóvenes ESMA: Primer Reporte de Resultados.

Matías Bravo, Carolina Gutiérrez, Pía Barra, Bárbara Castro, Paulina Zárate, Nicolás Salazar, Matías Chávez, Pilar Riquelme, Pablo Gaspar, Emilia Monsalve, Sandra Venegas. Facultad de Medicina de Universidad de La Frontera, Facultad de Medicina de Universidad de Chile, Facultad de Medicina de Universidad Católica del Norte.

Introducción: La alta demanda actual en servicios de salud por motivos de salud mental (SM) en población adolescente nos obliga a reforzar nuestras estrategias de prevención de

SM en este grupo etéreo. En 2021 la UNICEF informó que 2 de cada 5 adolescentes no pidió ayuda a pesar de necesitarla en su salud física y mental. Actualmente no existe una escala única que permita reconocer riesgos en adolescentes, así surge el desarrollo de una escala que mida la SM a través de una encuesta virtual.

Objetivo: Desarrollar un instrumento único que mida el riesgo de SM en adolescentes.

Método: Aplicación de una encuesta virtual por medio de un muestreo no probabilístico por conveniencia en estudiantes de colegios y universidades entre 13 y 21 años de regiones de La Araucanía, Metropolitana y Coquimbo, tanto en población comunitaria como consultante en servicios de SM. Se aplican escalas para medir riesgo de ansiedad, depresión, suicidalidad, estados mentales de riesgo de psicosis, trastorno de conducta alimentaria y bienestar emocional, se analiza con software STATA en su versión 14.1 considerando un alfa nominal $\leq 0,05$.

Resultados: Se describe primer reporte de resultados en la Región de La Araucanía en una muestra de 101 individuos que completan satisfactoriamente escalas DASS-21, CSSR-S, CAPE-P15, EAT-12, ATS, Escala de Bienestar Emocional y encuesta sociodemográfica.

Conclusiones: La creación de ESMA permitiría la detección y prevención selectiva, efectiva y oportuna en SM que impactaría positivamente en los niveles de calidad de vida de jóvenes.

Este trabajo tiene financiamiento de la Universidad de la Frontera.

TLP4

Oferta de Psiquiatras Infanto Juveniles en la Red Pública de Atención de Salud.

María José Calletti, Cristian Rebolledo, Juan Sepúlveda, José Vila.

Departamento Psiquiatría y Salud Mental

Universidad de Chile, Escuela de Salud Pública Universidad de Chile.

Introducción: En Chile se estima que 58,4% de niño/as y adolescentes (NNA) no recibe tratamiento o algún tipo de asistencia de urgencia en patologías de salud mental. En la red pública, el tiempo de espera para atención por psiquiatría infantil es de 426 días. La disponibilidad de dicha especialidad en la red asistencial del servicio público es crucial para una atención de salud mental íntegra y de calidad, y por tanto su caracterización es necesaria como insumo inicial para la planificación y administración de recursos humanos.

Objetivo: Determinar la oferta de psiquiatras infantiles que trabajan en la red asistencial pública según distribución geográfica para el año 2023.

Método: Estudio ecológico basado en bases de datos secundarios que utiliza como unidad de análisis la red asistencial de Chile.

Resultados: Para abril del 2023 se encontraban 547 médicos con el título de Psiquiatría Pediátrica y de la Adolescencia en Chile, registrados en el Registro Nacional de Prestadores Individuales (RNPI), es decir 3.11 psiquiatras por 100.000 habitantes. De ellos, 322 trabajan en servicios de salud públicos según los registros del Sistema de Información Recursos Humanos (SIRH). El 40% de ellos ejercen en la Región Metropolitana. Iquique, Antofagasta, Atacama y Chiloé presentan la menor oferta en servicios públicos, contando con dos psiquiatras infantiles para la población solicitante.

Conclusiones: Existe una baja oferta de psiquiatras infantiles en servicios públicos asociado a una centralización de ellos en la Región Metropolitana. Se plantea la necesidad de determinar la demanda y avanzar en metodologías de estudio de brecha.

TLP5

Evaluación de la Aceptabilidad de un Programa de Alfabetización en Salud Mental Infantil en Escuelas Públicas de Valparaíso.

Fanny Leyton (1), Karla Álvarez (2), Marcelo Briceño (3), Eva Madrid (4), Nicolás López (5), Bárbara Matamala (5), Danixa Venegas (5), Ximena Velasco (6).

1. Psiquiatra Adulto, Universidad de Valparaíso, MIDAP.
2. Psicóloga, Pontificia Universidad Católica, MIDAP.
3. Psiquiatra Infante Juvenil, Universidad de Valparaíso.
4. Médico Cirujano, Universidad de Valparaíso.
5. Residente Psiquiatría Infante Juvenil, Universidad de Valparaíso.
6. Profesora, Actriz, Universidad de Valparaíso.

Introducción: Alfabetización en salud mental infantil (ASMI) busca mejorar pesquisa, derivación a tratamiento y reducción del estigma. Relevancia ampliamente reportada internacionalmente, con escasa evidencia en Chile. Comunidades educativas Chile conforman la primera puerta de entrada en SMI, en aumento asociado a COVID-19, lo que releva pertinencia de implementar programas ASMI.

Objetivo: Evaluar aceptabilidad de programa alfabetización en salud mental infantil (PASMI) para comunidades educativas de Valparaíso, parte del proyecto FONIS Sa21i0143.

Método: Diseño mixto. Selección muestral bi-etápica (territorio por conveniencia, 4 escuelas aleatorizadas). Aplicación de PASMI, 9 módulos (persona del educador, desarrollo normal, estigma, psicopatología y aplicación), metodología expositiva-participativa y acceso a plataforma on-line. Aceptabilidad se evaluó con encuesta autoaplicada anónima (Likert 1-5 y respuesta abierta) para cada módulo. Se realizó análisis de frecuencia de respuestas, generando categorías. Aprobación Comité

Ética Universidad de Valparaíso (N°234-21).

Resultados: Se han realizado 86,1% módulos planificados, dos escuelas finalizaron el taller. 209 asistentes (86,39% Mujeres y 70,81% Profesionales Educación). 86,9% asistentes completaron encuestas. Grado satisfacción global 4,59 (DS 0,67). Lo mejor de la actividad: metodología y contenido teórico (43,64 y 29,17% respectivamente). Sobre aspectos a mejorar: duración y horario de actividades (20,17%) y metodología (19,52%). Facilitadores de implementación: contacto y comunicación activa con actores claves de comunidad educativa y flexibilidad calendarización módulos.

Conclusiones: PASMI factible de implementar, participantes con muy buenos niveles de satisfacción, privilegian modalidad presencial; se reportan desafíos estructurales y de coordinación con red de salud. Estos resultados requieren ser complementados con los referidos al trabajo territorial de salud mental implementado en el marco del estudio global.

CCP1

Priapismo inducido por risperidona en un adolescente: a propósito de un caso.

Miguel Núñez, Macarena González, Francisca De la Barra, Juan Martínez, Alejandra Voigt. Universidad de Valparaíso.

Caso: Paciente de sexo masculino de 13 años, con antecedente de trastorno del espectro autista y trastorno de ansiedad generalizada. En controles desde los 11 años por explosiones de ira ante la frustración, y clínica ansiosa; sin respuesta a fluoxetina (30mg/día) ni paroxetina (20mg/día), los cuales fueron usados en combinación a risperidona (1mg/día). Dada la presencia de síntomas depresivos y ante la exacerbación de clínica ansiosa e irritabilidad, se suspende paroxetina, se indica sertralina 50 mg y se aumenta risperidona a 2mg/día. A las dos semanas de iniciado el tratamiento, madre relata episodios de erecciones espontá-

neas y ante el más mínimo roce, no asociado a excitación sexual ni conductas masturbatorias. Durante el primer mes desde ajuste de tratamiento, presenta al menos siete episodios, dolorosos, de una hora de evolución. La siguiente semana, presenta nuevo episodio de mayor dolor e intensidad, con una duración total de cuatro a cinco horas. Consulta en urgencias, resto de examen físico normal, exámenes de laboratorio sin hallazgos patológicos. Se realiza reducción manual con buena respuesta. Se sospecha priapismo secundario a uso de psicofármacos, por lo que se suspende sertralina y risperidona. Ante la respuesta favorable de la medicación sobre la clínica ansiosa e irritabilidad, se reinicia nuevamente sertralina en monoterapia, de forma paulatina en un periodo de tres meses, hasta llegar a dosis de 200 mg/día. El paciente evoluciona favorablemente, con disminución de clínica ansiosa e irritabilidad. Sin efectos secundarios, con buena tolerancia, sin nuevos episodios de priapismo ni secuelas posteriores.

CCP2

Parafilia en paciente con Trastorno del Espectro Autista de Alto Funcionamiento. Reporte de caso.

María Antonieta Flores, María José López, María Alicia Espinoza.

Universidad Santiago de Chile. Hospital Clínico Félix Bulnes.

El presente caso clínico muestra la evolutividad psicopatológica de un adolescente de 17 años, sexo masculino, con diagnóstico de Trastorno del Espectro Autista de alto funcionamiento y parafilia con riesgo de vulnerar los derechos de terceros, sin ser aún infractor de la ley. Presenta desde los 13 años pensamientos de contenido sexual relacionado a niñas pre púberes con conductas de consumo de pornografía infantil y acercamiento a niñas menores en parques y colegio. Durante el año 2022 es acusado por establecimiento escolar de acoso a niña de 9 años, lo que genera malestar clínicamente significativo.

Cuenta con antecedentes de tratamiento con antidepresivos y antipsicóticos en múltiples dispositivos de salud, con mala adherencia. Además de dos intentos suicidas, siendo el segundo este año, donde es hospitalizado en el servicio de Psiquiatría Infanto-juvenil del hospital Félix Bulnes con la sospecha de síndrome psicótico y alto riesgo suicida. Durante la hospitalización se evidencia juicio de realidad conservado con prosodia particular, movimientos estereotipados, historia de alteración en la comunicación social e intereses restringidos, por lo que se descarta el síndrome psicótico y se sospecha un Trastorno del Espectro Autista, mismo que es respaldado por el test ADOS-2. En lo referente a su parafilia, presenta durante hospitalización conductas masturbatorias privadas, secundario a fantasías de contenido sexual, así como idea persistente de sentirse enamorado de niña en edad escolar. Estando en la unidad se interviene sobre noción de enfermedad en familia y paciente, y se realiza ajuste farmacológico de ISRS y antipsicótico, mejorando malestar emocional y funcionalidad.

CCP3

Neurodesarrollo, Salud Mental y trayectoria de salud crónica con riesgo vital: estudio de un caso desde el modelo de estrés médico traumático.

Mariela Bustamante, Valeska Tapia, Javiera Grau, María Rosa Franz, Renata Dupuy, Carolina Oliva.

Facultad de Medicina Occidente Universidad de Chile. Hospital San Juan de Dios.

Las enfermedades crónicas con necesidad de trasplante se relacionan con problemas de salud mental, especialmente en el contexto del trastorno del espectro autista (TEA). El objetivo es analizar la interacción de factores biopsicosociales y diagnósticos de salud mental en un caso pediátrico de trasplante renal y diagnóstico de TEA tardío. Se realizó una revisión actualizada de la literatura sobre factores biopsicosociales en niños/as y ado-

lescentes con enfermedad crónica y trasplante. Se utilizaron las bases de datos PubMed, PsycInfo, Scopus, CINAHL y Web of Science. Los resultados se aplicaron en el análisis de un caso, con autorización del Comité de Ética Institucional.

Caso: Paciente con enfermedad renal crónica, trasplantado a los 10 años. Enfrentó hospitalizaciones prolongadas y procedimientos dolorosos frecuentes con restricción física. Fue diagnosticado inicialmente con trastorno conductual, posteriormente se identificaron indicadores oposicionistas, rasgos de personalidad narcisista y antisocial. A los 16 años, tuvo diagnóstico diferencial de TEA grado 2. Intervenciones psicológicas y educativas demostraron eficacia.

Comentarios: El debut de enfermedad crónica con trasplante en la infancia conlleva riesgos de ansiedad, depresión, trastorno de adaptación y estrés post traumático. Los procedimientos médicos y hospitalizaciones intensifican estos efectos, impactando hitos del desarrollo. Hay susceptibilidad a trastornos de atención y retraso neurocognitivo afectando la adaptación escolar. Cuidado familiar y apoyo médico amortiguan estos riesgos y promueven crecimiento postraumático efectivo. La detección temprana de problemas de salud mental y neurodesarrollo, junto con una evaluación e intervención oportuna, pueden mejorar la calidad de vida de pacientes pediátricos con enfermedades crónicas y trasplante.

CCP4

Alteraciones sensorio-perceptivas y trastorno de conducta alimentaria en menor de 7 años en hospital de baja complejidad: Reporte de caso.

Belen Vera, Victoria Toro, Valeria Benítez.
Hospital Intercultural Kallvu Llanka.

Caso: Escolar de 7 años, sexo femenino, consulta en servicio de urgencia del Hospital de

Cañete por baja de peso marcada de 10 kg desde hace 6 meses. Se pesa inapetencia asociada a alteraciones sensorio-perceptivas, refiere alucinaciones auditivas, voz masculina que le dice que no coma, que hace mal y le hace heridas, sin alucinaciones visuales. Al examen físico enflaquecida sin otros hallazgos anormales por lo que se hospitaliza para evaluación por pediatra y psiquiatría de enlace. Antecedente de desarrollo psicomotor normal, discapacidad intelectual leve (DIL). Durante la hospitalización usuaria requiere instalación de SNG para alimentarse por baja ingesta. Evaluada por Psiquiatría de Enlace se rescata antecedente de historia de bullying, abuso sexual por parte de compañera de curso hace 1 año, y separación reciente de padres. Se plantea como diagnóstico Psicosis en estudio, Trastorno de Conducta Alimentaria (TCA) secundario a psicosis por lo que se indica tratamiento farmacológico con risperidona. Se realiza TC de cerebro que informa cambios involutivos y lesión temporobasal izquierda compatible con quiste aracnoideal, EEG dentro de rangos normales, Ecografía abdominal sin hallazgos patológicos y exámenes inmunológicos y generales dentro de rango normal. Evaluado por neuropediatra quien confirma diagnóstico de TEA y DIL. Inicialmente sugiere realización de punción lumbar para descartar encefalitis autoinmune, sin embargo posteriormente por mejoría clínica no se realiza. Tras lograr ingesta de alimentos por boca, aumento de peso y cese de alucinaciones, se indica alta con controles ambulatorios en COSAM y neurología infantil con diagnóstico de Psicosis en estudio, TEA, TCA secundario.

CCP5

Episodio psicótico con características maníacas secundario al uso de isotretinoína y corticoides en un paciente con acné severo: Reporte de caso.

Matías Bravo, Juan Burgos, Gustavo Reyes, Maite López, Lily Brand.
Facultad de Medicina Universidad de La

Frontera, Hospital Hernán Henríquez Aravena de Temuco.

La isotretinoína, forma activa del ácido retinoico, es un medicamento utilizado comúnmente en la práctica dermatológica para el tratamiento del acné moderado a severo y otras formas de acné resistentes a la terapia estándar. Sus reacciones adversas sistémicas y teratogénicas están bien descritas en la literatura, entre ellas cuadros graves como el acné fulminans que debido a su severidad, determina la suspensión del medicamento y el uso de corticoides en altas dosis. En cuanto a los efectos adversos psiquiátricos de estos medicamentos existe mayor controversia respecto a la asociación entre la isotretinoína y síntomas afectivos, suicidalidad y especialmente psicosis, siendo estos casos ocasionalmente reportados pero sin evidencia de calidad que demuestre una relación causal entre ambos.

Caso: Adolescente de 16 años sin antecedentes psiquiátricos personales ni familiares previos quien presentó un cuadro de psicosis con características maníacas, de inicio agudo posterior al tratamiento de acné severo con isotretinoína oral y curso de corticoides orales en altas dosis, para el tratamiento de acné fulminans. El cuadro psicótico evolucionó con una remisión total luego de la hospitalización del paciente en unidad de cuidados intensivos psiquiátricos y tratamiento sintomático con antipsicóticos.

Comentario: El objetivo de presentar este caso es contribuir a la escasa literatura que reporta la asociación entre la isotretinoína y los cuadros psicóticos y comentar el tratamiento que fue otorgado al paciente.

CCP6

Serie de casos de pacientes con Disforia de Género de Rápida Instalación (ROGD) asociada a psicopatología grave en un dispositivo de atención ambulatoria especializada.
Gonzalo Rojas, Susana Bravo, Elisa García,

Miriam Soto, Adriana Gutiérrez.
Universidad de Santiago de Chile, Hospital Dr. Exequiel González Cortés.

La Disforia de Género (DG) hace referencia al malestar psicológico que acompaña a la incongruencia entre el género experimentado por el propio sujeto y el asignado al nacer. Tradicionalmente, se han estudiado dos tipos de DG, en su mayoría se describe la de inicio temprano, cuyos síntomas comienzan en la primera infancia y la de inicio tardío, donde los síntomas comienzan después de la pubertad, actualmente denominada como DG de aparición en la adolescencia. El término ROGD, nace del trabajo descriptivo y exploratorio de Lisa Littman (2018), cuyas conclusiones apuntan a que en la configuración de la ROGD están involucrados mecanismos de afrontamiento disfuncionales, con importantes influencias de pares y sobre la base de violencia sexual o de género. Los adolescentes con DG presentan niveles elevados de angustia psicológica y problemas de salud mental en comparación con sus pares cisgénero, experimentando más depresión, ansiedad, tendencias suicidas y autolesiones no suicidas. El presente reporte no busca argumentar si la ROGD debiese considerarse como una variante clínica de la DG, realmente es poder integrar en nuestra práctica clínica este reciente concepto, vinculándolo con la descripción de 3 casos de adolescentes con DG que presentan inicio compatible con ROGD, descritos como trans masculinos, cuyos síntomas iniciaron en la pubertad y que presentan psicopatología comórbida, destacando la suicidalidad con requerimiento de hospitalización. El análisis de las características de estos casos despiertan interés clínico y académico, permitiéndonos evaluar de forma más crítica y reflexiva adolescentes con esta condición asociada a psicopatología grave, especialmente suicidalidad.

Proyecto 1

Primera alimentación del recién nacido y microbiota intestinal: relación con el diag-

nóstico de autismo en niños.

Karla Durán, Flery Fonseca.
Universidad de la Frontera.

Introducción: Los trastornos del espectro autista (TEA) son trastornos del neurodesarrollo de etiología muy posiblemente multifactorial. Además de la afectación social y comportamientos repetitivos, muy frecuentemente se encuentran síntomas gastrointestinales. Estudios recientes han demostrado alta coexistencia de alteraciones de microbiota intestinal (MBI) en niños con TEA. Además, alteraciones de MBI en población general pueden ser producidas por alimentación, especialmente en primeros dos años, siendo la lactancia materna (LM) un factor de colonización y proliferación “normal” de microorganismos, que se altera con la introducción de fórmula incluso en pequeñas dosis. Además, la LM en los primeros 6 meses ha demostrado disminución de riesgo de TEA. Nos planteamos determinar si existe relación entre primera alimentación del recién nacido y MBI posterior en niños con TEA

Objetivo: Determinar si existe relación entre el tipo de primera alimentación y composición de la MBI en niños con diagnóstico TEA en centro de atención integral.

Método: *Sujetos:* Niños que asisten a centros integrales de tratamiento TEA de Temuco. Tamaño de muestreo no probabilístico por conveniencia. Muestra aproximada mínima 50% de niños que asisten a dichos centros (60).

Criterios inclusión: Menores con diagnóstico de TEA.

Criterios de exclusión: Menores en tratamiento con sustancias alteradoras de MBI.

Evaluación de datos antropométricos y manifestaciones gastrointestinales a través de cuestionario, incluyendo variables relacionadas a LM. Evaluación de síntomas TEA con ADOS-2.

Estudio en heces de MBI y parasitológico seriado de deposiciones.

Extracción de ADN e identificación de microbiota intestinal a partir de heces frescas, para posterior Análisis Informático y Estadístico.

Se trata de un proyecto de investigación que no se ha ejecutado: se presentará para la discusión con el público de la sala de Psiquiatría.

Proyecto 2

Rol protector en Salud Mental de los establecimientos educacionales, y su impacto en la sintomatología socioemocional de estudiantes en Región de La Araucanía.

Nicolás Salazar, Bárbara Aguilera, Matías Bravo, Margarita Cancino, Matías Chávez, Pilar Riquelme, Sandra Venegas, Paulina Zárate.
Universidad de La Frontera.

Introducción: Pandemia, aislamiento asociado y efectos posteriores han desnudado las falencias en salud mental (SM) y los sistemas encargados de protegerla. Estas destacan en ámbito infantojuvenil, donde menor inversión asociada a dificultades propias del desarrollo dan cuenta de un impacto difícil de cuantificar.

Estadísticas iniciales ya mostraban deterioro global con aumentos de sintomatología, haciéndose evidente el deterioro socioemocional durante el proceso de reintegro escolar. Distintas explicaciones se han planteado en función del desbalance entre aumento de factores de riesgo y disminución de factores protectores, estos últimos, históricamente menos estudiados.

Investigaciones y políticas internacionales enfocadas en dichos factores, plantean el enorme rol protector y promovedor de bienestar socioemocional de establecimientos educacionales.

Diversas orientaciones y guías buscan abordar y potenciar dicho rol, limitadas por una marcada escasez de evidencia respecto a medidas, y sus efectos en SM estudiantil.

Objetivo: Asociar las medidas tomadas por distintas instituciones educacionales de la IX

Región con la sintomatología psicoemocional de sus estudiantes, y su percepción de apoyo.

Método: Diseño cuantitativo, no experimental de tipo transversal, muestreo no probabilístico por conveniencia en establecimientos educacionales, medición de sintomatología de SM mediante desarrollo de escala online interactiva, previo consentimiento informado de apoderados y estudiantes, se incluirán variables sociodemográficas y de percepción de apoyo, buscando relacionar los resultados con políticas de SM en cada establecimiento.

Resultados esperados: Espera encontrar altos niveles sintomatología en población no clínica, asociada a baja percepción de apoyo. Se proyecta que este trabajo entregue orientaciones tanto respecto niveles de sintomatología en población estudiantil, como al rol de establecimientos educacionales en SM.

Se trata de un proyecto de investigación que no se ha ejecutado: se presentará para la discusión con el público de la sala de Psiquiatría.

Proyecto 3

Factibilidad y aceptabilidad de una plataforma digital de alfabetización en salud mental para población universitaria.

Javiera Guíñez (1,2), Vania Martínez (1), Alejandra Lubiano (2), Marcelo A. Crockett (1).

1. Núcleo Milenio para Mejorar la Salud Mental de Adolescentes y Jóvenes, Imhay.
2. Clínica Psiquiátrica Universitaria, Universidad de Chile.

Introducción: Los problemas de salud mental en población universitaria son altamente prevalentes y existe una alta brecha de tratamiento. La alfabetización en salud mental (ASM) consiste en el conocimiento y creencias sobre los trastornos mentales, la cual está estrechamente relacionada con la búsqueda de ayuda y disminución del estigma. La salud digital se refiere al uso de internet y tecnologías para mejorar los servicios de informa-

ción de salud y se han utilizado para realizar intervenciones que aumenten la ASM, las cuales han mostrado ser útiles para reducir el estigma, los síntomas de ansiedad, depresión y para mejorar las actitudes hacia la búsqueda de ayuda en universitarios. En Chile, se han realizado intervenciones de salud digital que buscan aumentar la ASM, pero no existen estudios que evalúen su uso en población universitaria. El objetivo de este proyecto es evaluar la factibilidad y aceptabilidad de una plataforma de internet que busca aumentar la ASM en población universitaria. La muestra consistirá en estudiantes de primer y segundo año universitario con síntomas elevados de depresión (Patient Health Questionnaire-9 ≥ 10) y/o ansiedad (Generalized Anxiety Disorder 7-item ≥ 10) y baja intención de búsqueda de ayuda (percentil 50 o menor en el General Help Seeking Questionnaire, vignette versión), en el marco del proyecto Salud Mental de Estudiantes de Educación Superior Universitaria (SMEESU). Mediante un diseño mixto se recolectará información cualitativa sobre la aceptabilidad de la plataforma, cuantitativa sobre la factibilidad y los niveles de intención de búsqueda de ayuda posterior de haber participado en la plataforma.

Se trata de un proyecto de investigación que no se ha ejecutado: se presentará para la discusión con el público de la sala de Psiquiatría.

SALON BOMBAL B

Viernes 10 de noviembre, desde las 8:30 de la mañana.

PLATAFORMAS PP1 al PP5

PP1

Distrés emocional y disminución de la cognición social como consecuencia de altos niveles de andrógenos durante periodos de plasticidad cerebral: estudio en adolescentes con síndrome de ovario poliquístico.

Juan Pablo Del Río (1,2,3), Rosario Matte (3), Manuel Maliqueo (2), Barbara Echiburú (2), Amanda Ladrón de Guevara (2), Pablo Gas-

par (3), Alejandro Maturana (3) y Nicolás Crisosto (2,4).

1. Departamento Psiquiatría Infantil y Adolescente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
2. Laboratorio Endocrinología y Metabolismo, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
3. Laboratorio de Psiquiatría Traslacional (Psiquislab), Clínica Psiquiátrica Universitaria, Universidad de Chile.
4. Unidad de Endocrinología, Departamento de Medicina, Clínica Alemana de Santiago, Facultad de Medicina, Universidad del Desarrollo.

Introducción: El síndrome de ovario poliquístico (SOP), trastorno endocrinológico más común en adolescentes, genera hiperandrogenismo en el sistema nervioso central durante etapas de alta plasticidad (intrauterina y adolescente), potencialmente modulando el estado socio-emocional de adolescentes afectadas (aSOP).

Objetivo: Caracterización socioemocional de aSOP (12 a 25 años).

Método: Se evaluaron marcadores de exposición intrauterina a andrógenos (2D:4D, DAG), parámetros hormonales, escalas psicológicas (PANAS, EQ, SQ, SDQ, RET y CAM) y registro de movimientos oculares (Tobii).

Resultados: Se reclutaron 90 participantes: 43 aSOP y 47 controles. aSOP presentaron mayor exposición intrauterina a andrógenos ((15/18) DAG: 9.7vs7.8;p=0.014) e hiperandrogenemia ((15/18) IAL: 7.5vs4.1;p=0.004). Mostraron más afectos negativos ((43/47) PANAS: 8.0 vs 2.0; p=0.049), dificultades socio-emocionales ((43/47) SDQ: 2.5vs1.5;p=0.047), menor empatía auto-reportada ((43/47) EQ 19.0vs25.1;p=0.001) y diferencias en seguimiento ocular ((7/3) fijación en AOI(s): 0.35vs0.28;p=0.037) que predijeron menor reconocimiento emocional (CAM;aR2=-0.920;f=19.48;Pr>|t|=<0.049). In-

dice 2D:4D se correlacionó con afectos negativos ($\rho=0.51$; $p=0.019$) y menos conductas pro-sociales (coef=-2.39; $P>|t|=0.049$).

Conclusiones: Las aSOP presentaron predominio de afectos negativos, más dificultades socioemocionales y alteraciones en la cognición social, en correlación con exposición a hiperandrogenismo durante la vida intrauterina y adolescencia. Esto sugiere que la detección temprana y manejo oportuno del SOP son esenciales en la atención de salud mental en adolescentes, ya que puede incidir en los estados afectivos y relaciones interpersonales de las adolescentes afectadas.

PP2

Factibilidad y Efectividad de un programa para facilitar el trabajo en Red en Salud Mental Infanto-Juvenil. Estrategia Eco-Barrio.

Miguel Núñez, Francisca De la Barra, Márcara González, Fanny Leyton, Marcelo Briceño, Karla Álvarez, Carolina Godoy, Eva Madrid, Ximena Velasco.

Universidad de Valparaíso.

Introducción: La intervención Eco-Barrio, basada en el modelo ecológico de Bronfenbrenner, fue implementada en 2016-2019, para promover y fortalecer el trabajo intersectorial en Salud Mental infanto-adolescente (SMIA) en la V Región. Los participantes han valorado positivamente la aceptabilidad, siendo necesario evaluar su replicabilidad y efectividad.

Objetivo: Evaluar la replicabilidad del Eco-Barrio y su efecto en el trabajo de la red SMIA en Valparaíso.

Método: Diseño mixto, cuasi experimental, de ciencias de la implementación. Muestra por conveniencia. Se seleccionaron dos CESFAM (con y sin Eco-Barrio). En el CESFAM intervenido se incorporó Eco-Barrio en la comisión mixta de salud y educación (COMSE)

entre agosto 2022 y julio 2023. La replicabilidad fue evaluada cualitativamente identificando barreras y facilitadores, y el efecto en el trabajo de red a través de la tasa y edad de usuarios derivados con el formulario ad-hoc y la cantidad de instituciones participantes.

Resultados: En el CESFAM intervenido se realizaron 9 reuniones COMSE. Las barreras fueron organización del tiempo y espacio físico, y los facilitadores las actividades dinámicas, participación multisectorial, los espacios de discusión y trabajo en equipo. Indicadores de efecto: la tasa de derivación fue mayor (34 vs 5,8 por 10.000 habitantes inscritos), la edad promedio menor (11,5 años, DE = 2,95 v/s 11,7 años, DE = 4,17) y significativamente mayor participación de las instituciones (28 v/s 19).

Conclusiones: El Eco-Barrio mostró indicadores de replicabilidad y orientaciones respecto a los desafíos de ésta. Además, realiza el valor de un modelo ecológico en el abordaje de la SMIA. Se requiere más investigación para evaluar el impacto en la SMIA del territorio.

PP3

Fortalezas y debilidades del Programa de Formación de Especialistas en Psiquiatría infantil y del Adolescente de la Universidad de Chile, desde la perspectiva de los residentes.

Paula Cox (1), Tamara Rivera (2).

1. Residente de Psiquiatría infantil y del adolescente, Clínica Psiquiátrica Universitaria. Universidad de Chile.
2. Profesora asistente, tutora Proyecto de Investigación Residencia. Psiquiatra infantil y del adolescente, Clínica Psiquiátrica Universitaria. Universidad de Chile.

Introducción: Dentro del campo de la Educación Médica, la evaluación de los programas es una responsabilidad esencial, que busca un perfeccionamiento de los estudiantes,

y otorgar una mejor atención de salud a los pacientes. En el 2021 se realizó una Encuesta de Satisfacción a los egresados de la especialidad de Psiquiatría infantil y del adolescente de la Universidad de Chile (Mora, Rivera y Aldunate, 2021), realizándose una descripción inicial de la muestra. El presente proyecto propone profundizar el análisis del estudio previamente mencionado.

Objetivo: Analizar fortalezas y debilidades del programa de formación de psiquiatría infantil y del adolescente de la Universidad de Chile, desde las narrativas de sus egresados, entre el 2009-2019.

Método: Estudio descriptivo de corte transversal, mediante análisis secundarios de datos del estudio de Mora, Rivera y Aldunate (2021). Se aplicó un cuestionario cuali-cuantitativo online a egresados de las cohortes entre 2009-2019. Se comparo las fortalezas y debilidades según sexo y sede de formación utilizando el software estadístico STATA15.0, además se integró la información cualitativa para enriquecer los resultados.

Resultados: 70 egresados contestaron la encuesta, 93% de ellos se mostraron satisfechos con la formación adquirida. Dentro de las fortalezas encontradas en el programa de formación mencionadas por los encuestados están las actividades teóricas (80%) y actividades prácticas (87%). Las áreas que fueron encontradas como debilidades son gestión en salud pública (80%), investigación (60%) y docencia (20%).

Conclusiones: Este trabajo permitió describir las fortalezas y debilidades obteniendo información valiosa para una mejoría constante en la formación de especialistas.

PP4

Conectad@s: Estudio piloto randomizado de factibilidad de una Intervención por videoconferencia grupal para promover sen-

sibilidad materna en diadas madre/infante atendidas en APS.

Victoria Binda (1), Marcia Olhaberry (2), Carla Castañón (1), Constanza Abarca (2), Catalina Caamaño (2), Javier Morán (3).

1. Departamento de Medicina Familiar, Pontificia Universidad Católica de Chile.
2. Escuela Psicología, Pontificia Universidad Católica de Chile.
3. Escuela de Psicología, Universidad de Valparaíso.

Introducción: Las intervenciones enfocadas en mejorar la sensibilidad materna han demostrado ser efectivas. La pandemia de COVID-19 afectó especialmente la salud mental materna y restringió el acceso a intervenciones en forma presencial. Es relevante contar con intervenciones a distancia que apoyen a este grupo de madres.

Objetivo: Evaluar la factibilidad y aceptabilidad de una intervención grupal por videoconferencia para promover sensibilidad materna dirigida a diadas madres/infante atendidas en Atención Primaria de Salud en sectores vulnerables de Santiago.

Método: Estudio piloto randomizado de aceptabilidad y factibilidad, diseño mixto cuantitativo y cualitativo. La intervención “Conectad@s” consta de 4 sesiones grupales por videoconferencia. La aceptabilidad se evaluó cuantitativa y cualitativamente, con entrevistas semiestructuradas y grupos focales. Se evaluaron cambios en resultados clínicos: sensibilidad materna, síntomas depresivos, apego materno posparto y desarrollo socioemocional. Se utilizó análisis de covarianza para determinar las diferencias en resultados clínicos. Financiamiento: “Concurso de Investigación Interdisciplinaria Convocatoria 2020”, de la Vicerrectoría de Investigación de la Pontificia Universidad Católica de Chile y auspiciado por el Instituto Milenio para la Investigación en Depresión y Personalidad (MIDAP).”

Resultados: Se randomizaron 44 diadas en razón 3:2 a recibir la intervención (n=26) o cuidados habituales (n=18). La elegibilidad y la tasa de reclutamiento fueron 89% y 36%, respectivamente. La adherencia a la intervención fue 50 % y la tasa de seguimiento 64,5 %. Se encuentra alta aceptabilidad cuantitativa y cualitativamente. Se observa un aumento en los puntajes de apego materno y disminución de síntomas depresivos en el grupo intervenido.

Conclusiones: La intervención grupal por videoconferencia presenta una alta aceptabilidad. La factibilidad es menor, dada principalmente por problemas de adherencia. Se obtienen elementos claves para evaluar la intervención en un futuro estudio randomizado controlado de mayor escala.

PP5

Validez diagnóstica discriminante de tamizajes para trastornos bipolares (TB) infanto-juveniles: Una revisión sistemática y meta-análisis.

Cristian Alcaíno, Aigli Raouna, Hamdullah Tunc, Angus Macbeth, Timothy Bird.

Programa de Doctorado en Psicología Clínica de la Universidad de Edimburgo.

Introducción: Los TB son altamente discapacitantes en población pediátrica. Pueden comenzar en la adolescencia, pero no son diagnosticados sino hasta la adultez. La Sociedad Internacional de Trastornos Bipolares, y la evidencia respaldan el uso de tamizajes en TB pediátricos. Su examen mediante revisiones sistemáticas puede contribuir a la salud basada en evidencia y guías clínicas.

Objetivo: ¿Qué tan precisos son los tamizajes de síntomas de TB discriminando entre TB y no-TB en población infanto-juvenil? ¿Qué variables moderan la precisión diagnóstica?

Método: Protocolo registrado en PROSPERO siguiendo PRISMA-P (Shamseer et al.,

2015). Se buscaron registros desde 1980 hasta 2022 en PsychINFO, Medline y Embase mediante 30 términos, y en literatura gris (ej. ProQuest). Se realizó un meta-análisis, un multi-modelo, y múltiple meta-regresión, y se examinaron 31 potenciales moderadores, usando el Metafor package en R.

El estudio no posee financiamiento. El programa de doctorado del investigador se encuentra financiado por el programa Becas Chile de ANID.

Resultados: Se encontraron 2.281 registros y se incluyeron 28 estudios. Los tamizajes presentan una precisión diagnóstica pequeña a moderada, sin embargo, el tipo de grupo de

comparación, el tipo contenido, el tipo de informante, y el tipo de sub/escala del tamizaje moderan (aumentando/disminuyendo) la precisión diagnóstica.

Conclusiones: Los tamizajes validados usando grupos de comparación no-saludables, y basados en contenido de manía, reporte del cuidador son clínicamente útiles identificando TB en población infanto-juvenil. Las mejores opciones son el CMRS-P, GBI-P, MDQ-A-P, y YMRS-P.

El estudio no posee financiamiento. El programa de doctorado del investigador se encuentra financiado por el programa Becas Chile de ANID.

ÍNDICE DE AUTORES

Autor	Número de Trabajo Libre
Abarca, Constanza	PP4
Acevedo, Carlos	TLN12
Acevedo, Karen	CCN34;TLN14
Acevedo, Keryma	NP1;TLN12;TLN13
Aguilera, Bárbara	Proyecto 2
Aguilera, Francisca	TLN07;TLN08;TLN20;TLN21;TLN27
Aguirre, David	NP4
Aguirre, Javiera	CCN04
Alcaíno, Cristian	PP5
Alf, Valiente	CCN33
Alicia Núñez (1),	TLN25
Almarza-Salazar, Hugo	NP1
Alonso-Vanegas, Mario A.	TLN12
Álvarez, Alejandra	NP1
Álvarez, Karla	TLP5;PP2;TLP1
Álvarez, Natalia	TLN30
Álvarez, Nicole	CCN15;TLN17
Amarales, Claudia	CCN26;TLN07;TLN08;TLN20;TLN27;TLN29
Andrade, Lucila	TLN27
Araneda, Guillermo	TLN10
Aravena, Sebastián	TLN15
Aravena, Teresa	CCN34
Arias, Carolina	CCN28;CCN33;TLN35
Arnaiz, Blanca	CCN19;TLN26;TLN27;TLN29
Arriagada, Paula	TLN20;TLN21
Arriaza, Felipe	TLN10
Astudillo, Daniel	CCN19
Avaneesh, Kunta	TLN09
Avila-Smirnow, Daniela	TLN02;NP6;TLN01;TLN03;TLN04;TLN05
Bacigalupo, Félix	TLP2
Badilla, Nathalia	CCN01
Baker, Gus A.	TLN12
Balkenhol, Julián	CCN02;TLN13
Balut, Fernanda	TLN16;TLN22;TLN32;TLN33
Barra, Pía	TLP3

Barreda, Victoria	TLN33;CCN15;TLN15;TLN17;TLN32
Barrios, Andrés	TLN22;TLN32;TLN33
Bascur, Marcelo	CCN18
Benítez, Valeria	CCP4
Berger, Alexandra	CCN13
Bermúdez, Dayana	CCN21
Berrios, Dominga	TLN11
Bettoli, Francesca	TLN20;TLN21;TLN27
Beytía, María de los Angeles	NP6;TLN01;TLN02;TLN04;TLN03
Binda, Victoria	PP4
Bird, Timothy	PP5
Brand, Lily	CCP5
Bravo, Matías	TLP3;CCP5;Proyecto 2
Bravo, Sebastián	TLN28
Bravo, Susana	CCP6
Briceño, Marcelo	PP2;TLP1;TLP5
Brockmann, Pablo	CCN12
Burgos, Juan	CCP5
Burón, Verónica	TLN11
Bustamante, Mariela	CCP3
Caamaño, Catalina	PP4
Cabello, Juan Francisco	CCN33;TLN35
Cáceres, Marcela	TLN15
Calderón, Génesis	CCN17
Calletti, María José	TLP4
Campero, Mario	TLN15
Campos, Gustavo	CCN24;CCN29
Cancino, Margarita	Proyecto 2
Carafí, Rosario	CCN18
Cárdenas, José Miguel	CCN21;TLN22
Cárdenas, María Alejandra	TLN22
Carrasco Chaparro, Ximena	CCN10;CCN16;CCN22;TLN11
Casanova, Mariano	TLN18
Castagnoli, Josefina	TLN33;TLN15
Castañón, Carla	PP4
Castelli, I.	TLN13
Castiglioni, Claudia	CCN02;CCN09
Castro Abalos, Nathalia	CCN10
Castro, Bárbara	TLP3
Castro, Carlos	CCN15;TLN17;TLN22;NP5
Castro, Felipe	CCN03;CCN13;CCN27

Castro, Grecia	TLN05
Cavada, Gabriel	TLN11
Céspedes, Pamela	TLN05
Chávez, Matías	Proyecto 2;TLP3
Combata, Lina	TLN18
Conejero, Jennifer	TLN30
Contreras, Juan	TLN23
Contreras, Pamela	CCN05
Cornejo, Verónica	CCN28;CCN33;TLN35
Correa, Rosario	CCN09
Cortés, Camila	CCN24
Cortés, Rocío	TLN03;TLN04;NP6;TLN01;TLN02
Corzo, Jovita	CCN12
Cox, Paula	PP3
Crespo, María Gabriela	TLN35
Crisosto, Nicolás	PP1
Crockett, Marcelo A.	Proyecto 3
Cruz, JP	TLN28
Cuevas, Francisco	TLN18
Culcay, Laura	CCN33
D'Alessandri, Romina	CCN14
De la Barra, Francisca	CCP1;PP2
De la Jara, Josefina	CCN09
De la Maza, Catalina	TLN14
De Marinis, Alejandro	TLN12
Del Río, Juan Pablo	PP1
Dewulf, Bárbara	TLN32
Díaz, Marcela	CCN14
Domic, Marcos	TLN19
Dupuy, Renata	CCP3
Durán, Karla	Proyecto 1
Ebrahimi-Fakhari, Darius	TLN09
Echiburú, Bárbara	PP1
Eggers, Alexander	CCN20
Elgueta, Constanza	CCN14;TLN16;TLN22
Erazo, Ricardo	CCN07;CCN08;CCN29
Escobar, Agustina	CCN20
Escobar, Pablo	NP2
Escobar, Raúl G.	TLN06;TLN25;NP3;TLN01;TLN02;TLN03;TLN04
Espinoza, María Alicia	CCP2
Fariña, Guillermo	NP2
Ferrada, Gabriela	TLN28
Ferreiro, Myriam	NP6

Figuroa, Renny	CCN16
Filippi, Pablo	CCN08
Flores, María Antonieta	CCP2
Fonseca, Flery	Proyecto 1
Förster, Jorge	TLN12
Franz, María Rosa	CCP3
Fuentes, Eduardo	TLN25
Fuentes, Javiera	TLN25
Fuenzalida, Karen	CCN33;TLN35
Gaete, Raquel	TLN10;TLN14
Gallo, Silvana	CCN31
García, Elisa	CCP6
Garrido-Vásquez, Patricia	TLP2
Gaspar, Pablo	PP1;TLP3
Gesell, Tracy	TLN34
Godoy, Carolina	PP2
Godoy, Rossana	TLN18
González, Carlos	TLN16
González, Catalina	TLN03;TLN04
González, Emilia	CCN27
González, Juan	TLN14;TLN24
González, Macarena	PP2;CCP1
González, Magdalena	CCN15;TLN17
González, María Loretto	CCN20
Gonzalez, Pamela	CCN24;CCN09
Grau, Javiera	CCP3
Grez, Mónica	TLN34
Guajardo, Karen	TLN22
Guerrero, Patricio	TLN35
Guevara, Pamela	TLP2
Guiñez, Javiera	Proyecto 3
Gutiérrez, Adriana	CCP6
Gutiérrez, Carolina	TLP3
Hamilton, Valerie	CCN28;CCN33;TLN35
Heresi, Carolina	TLN30
Hernández, Alejandra	CCN14;TLN16;TLN22
Hernández, Marta	TLN28
Hidalgo, María José	CCN05;TLN32;TLN33;CCN15;CCN28;NP4
Hidd, Ahmed	TLN08;TLN26;TLN27;TLN29
Hillerns, Francisca	TLP2
Huerta, Antonio	CCN14
Ihnen, Josefina	TLN19
Irarrázaval, Matías	TLN12

Jofré, Javiera	CCN02
Johnson, Ingrid	NP2
Julio, Katherin	TLN14;TLN24
Kahn, Valentina	TLN12
Kunze, Constanza	CCN02
Lacaux, Patricio	CCN18
Ladrón de Guevara, Amanda	PP1
Lagos, Catalina	TLN11
Lara, Susana	TLN32;TLN33;CCN05;TLN22
Lazcano, Gabriel	TLN07;TLN08
Le Roy, Catalina	TLN25
Leal- Witt, María Jesús	CCN33;TLN35
Leiderman, Victoria	TLN33;TLN32
Leyton, Fanny	TLP1;PP2;TLP5
Londoño, Victoria	NP5
López, Carmen Luz	NP6
López, Claudia	TLN17;TLN22
López, Francisca	TLN14;TLN24
López, Maite	CCP5
López, María José	CCP2
López, Mauricio	TLN25;NP3
López, Nicolás	TLP5;TLP1
López, Nicolás	CCN19
Lubiano, Alejandra	Proyecto 3
Lucero, Nayadet	TLN02;TLN06
Mabe, Paulina	CCN25;CCN28
Macbeth, Angus	PP5
Madrid, Eva	PP2;TLP5
Maliqueo, Manuel	PP1
Manríquez, Marcos	TLN11
Marín, Tamara	NP1
Martínez, Juan	CCP1
Martínez, Vania	Proyecto 3
Matamala, Bárbara	TLP1;TLP5
Matamala, Mario	CCN21
Matsumoto, Naomichi	TLN34
Matte, Rosario	PP1
Maturana, Alejandro	PP1
Mayorga, José	CCN34;TLN14
Méndez, Felipe	CCN31
Mesa, Tomás	TLN18;CCN12;TLN12;TLN13
Meza, Carmen	TLN03;TLN04

Miyake, Noriko	TLN34
Monsalve, Emilia	TLP3
Moraga, Esteban	TLP2
Morán, Javier	PP4
Morán, Javier	TLN23
Moscoso, Odalie	NP3;TLN01;TLN06
Moyano, Felipe	TLN15
Muñoz, Daniela	TLN22;CCN04;CCN28;NP4;NP5;TLN33;CCN05;CCN06;TLN32
Muñoz, Gustavo	TLN24
Muñoz, Karin	TLN06
Nakousi, Nicole	TLN31
Naranjo, Valentina	CCN14;TLN22;CCN04;CCN21;NP4
Navarrete, Pilar	CCN06
Núñez, Alicia	NP3
Núñez, Miguel	CCP1;PP2; TLN20;TLN21
Núñez, Paola	TLN14
Oelker, Carolina	TLN15
Olhaberry, Marcia	PP4
Oliva, Carolina	CCP3
Ossandón, Tomás	TLN19
Palma, Nicole	CCN33
Paredes, Marcela	CCN32
Parra, Patricia	CCN14;CCN21;TLN32
Paz Vargas, Carmen	NP6;TLN03;TLN04
Pedemonte, María José	TLN22
Peñaloza, Felipe	CCN33;TLN35
Peredo, Pilar	CCN33
Pérez, Belén	CCN33
Pérez, Carla	TLN02
Pérez, Carmen Paz	CCN33
Pérez, Eduardo	TLN11
Pérez, Gabriela	TLN27
Peters, Alexander	CCN30
Pinto, Claudio	NP1
Poggi, Helena	CCN12
Prado, Francisco	CCN14
Puga, Alonso	TLN34
Quiero, Gloria	TLN12
Quinchavil, Rocío	CCN09
Quintana, Carolina	TLN14
Quirino, Camila	CCN22;CCN24
Quiroz, Vicente	TLN09;TLN26;TLN27

Quitral, Mireya	CCN19;TLN27
Ramírez, Iván	CCN11
Ramos, María Consuelo	CCN11
Raouna, Aigli	PP5
Rebolledo, Cristian	TLP4
Repetto, Gabriela	CCN12
Repetto, Gabriela	TLN11
Retamal, María Olga	CCN12
Reyes, Gustavo	CCP5
Ríos, Loreto	CCN20
Riquelme, Arnoldo	TLN25
Riquelme, Pilar	Proyecto 2;TLP3
Rivas, Daniela	NP4
Rivera, Tamara	PP3
Riveros, Elizabeth	TLN23
Rodríguez, Jennifer	CCN31
Rojas, Gonzalo	CCP6;TLP2
Rubilar, Carla	CCN14;TLN16;TLN22;NP2;TLN33
Ruf, Vanessa	CCN28
Ruíz, Isadora	NP4
Ruz, Melanie	NP3
Saavedra, Javiera	CCN29
Sáez, Valentina	NP3
Sáez, Verónica	CCN05;TLN32;TLN33
Salazar, Florencia	CCN28;CCN33;TLN35
Salazar, Guillermo	TLN08
Salazar, José	TLN26;TLN31
Salazar, Marne	CCN07
Salazar, Nicolás	Proyecto 2;TLP3
Salinas, Luís	TLN03;TLN04
Salvo, Daniela	CCN16;CCN29
Samsó, Catalina	CCN05
Sánchez, Cristóbal	CCN03
Sánchez, Marianela	CCN25
Sandoval, José	TLN07;TLN08
Santander, Paola	TLN15;TLN32;TLN33;CCN05;TLN22
Santander, Constanza	CCN32
Santibáñez, Romina	TLN28
Santos, Jorge	TLP2
Schlatter, Andrea	CCN01
Schmidt, Kristin	TLP2
Sepúlveda, Juan	TLP4
Silva, Sebastián	TLN34

Skorin, Ilona	TLN13;TLN25
Sofía, Francesca	TLN12
Solar, Benjamín	CCN30;TLN34
Soto, Catalina	TLN31;CCN26;TLN07;TLN08;TLN27
Soto, Míriam	CCP6
Suárez, Bernardita	CCN02;CCN09
Tacuri, Josselyn	CCN03
Tapia, Míriam	CCN23
Tapia, Valeska	CCP3
Tello, Javiera	CCN06;CCN28;NP2;TLN22;TLN33
Toro, Lida	NP6
Toro, Victoria	CCP4
Torres, David	TLP2
Torres, Jorge	CCN23;CCN25;CCN34
Troncoso, Mónica	NP5;TLN17;TLN32;CCN04;CCN06;CCN15;CCN28;NP2;NP4; TLN16;TLN22;TLN33
Troncoso, Scarlett	NP1
Trujillo, Jorge	CCN34
Tunc, Hamdullah	PP5
Uribe, Reinaldo	TLN12
Uribe, Sergio	NP6;TLN03
Uribe, Sergio	TLN04
Urzúa, Jonathan	TLP2
Valiente, Alf	TLN35
Varela, Ximena	CCN27
Vega, Christopher	TLN23
Vega, Sebastián	TLN27
Velasco, Ximena	PP2;TLP1;TLP5
Velásquez, Eduardo	TLN33
Velásquez, Jonathan	CCN17
Venegas, Danixa	TLP1;TLP5
Venegas, Sandra	Proyecto 2;TLP3
Venegas, Viviana	TLN11
Vera, Belen	CCP4
Vergara, Diane	CCN06;CCN28;NP2;TLN22;TLN33
Vergara, Sandra	TLN22
Vergara-Barra, Pablo	TLP2
Vila, José	TLP4
Villamán, Camilo	TLN11
Villanueva, Federico	TLN32
Viveros, Begoña	TLN23
Voigt, Alejandra	CCP1
Walsh, Donna	TLN12

Indice de Autores

Wegner, Adriana	TLN05
Werlinger, Guiselle	NP4
Winter, Sebastián F.	TLN12
Witting, Scarlet	NP2;TLN17;TLN22;CCN05;CCN15
Yáñez, Carolina	TLN22;TLN17
Zakharova, Aleksandra	TLN11
Zamora, José	CCN04
Zanlungo, Silvana	NP1
Zárate, Paulina	Proyecto 2;TLP3
Zegpi, Paula	CCN17

Origen y Gestión

La revista Chilena de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y la Adolescencia, SOPNIA, es el órgano oficial de expresión científica, y fue creada en 1989, bajo el nombre de Boletín. La gestión editorial está delegada a un Editor de la revista, un Editor asociado de Psiquiatría y otro de Neurología, más un comité Editorial, quienes tienen plena libertad e independencia en este ámbito.

Misión y objetivos

La revista tiene como misión publicar artículos originales e inéditos que cubran las áreas de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia y otros temas afines: Pediatría, Neurocirugía Infantil, Psicología y Educación, de modo de favorecer la integración de miradas y el trabajo interdisciplinario.

Se considera además la relación de estas especialidades con la ética, gestión asistencial, salud pública, aspectos legales, epidemiológicos y sociológicos.

Las modalidades de presentación del material son: artículos de investigación, casos clínicos, revisiones de temas enfocados a la medicina basada en la evidencia, comentarios sobre artículos de revistas y libros, cartas, contribuciones y noticias.

Público

Médicos especialistas, Psiquiatras y Neurólogos de la Infancia y la Adolescencia, otros médicos, profesionales de salud afines, investigadores, académicos y estudiantes que

requieran información sobre el material contenido en la revista.

Modalidad Editorial

Publicación trimestral de trabajos revisados por pares expertos (peer review) que cumplan con las instrucciones a los autores, señaladas al final de cada número.

Resúmenes e indexación

La revista está indexada en LILACS (Literatura Latinoamericana y del Caribe en Ciencias de la Salud. LATINDEX (Sistema Regional de Información en línea para revistas científicas de América Latina, El Caribe, España y Portugal) <http://www.bireme.org/abd/E/chomepage.htm>.) Índice bibliográfico médico Chileno. Sitio WEB Ministerio de Salud.

Acceso a artículos completos on line www.sopnia.com

Abreviatura

Rev. Chil. Psiquiatr. Neurol. Infanc. Adolesc. ISSN 0718 – 3798.

Fotografía de portada:

Dr. Alfonso Correa Del Río

Diseño

Juan Silva: jusilva2@gmail.com

Toda correspondencia editorial debe dirigirse a Dr. Tomás Mesa Latorre, Editor Revista Chilena de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia, Esmeralda 678, 2º piso, interior, fono: 2632.0884, email: sopnatie.cl, sitio Web: www.sopnia.com Santiago, Chile.

INSTRUCCIONES A LOS AUTORES

Actualizadas en diciembre 2021.

Estas instrucciones han sido elaboradas considerando el estilo y naturaleza de la revista y adoptando los requisitos establecidos para los manuscritos para revistas biomédicas, acordados por el “International Committee of Medical Journal Editors”, actualizado en noviembre de 2003 en el sitio web www.icmje.org.

Se favorecerá la educación continua de los profesionales de la SOPNIA, mediante trabajos originales, revisiones bibliográficas y casos clínicos comentados. El envío del trabajo se considerará evidencia de que ni el artículo ni sus partes, tablas o gráficos están registrados, publicados o enviados a revisión en otra revista. En caso contrario se adjuntará información de publicaciones previas, explícitamente citadas, o permisos cuando el caso lo amerite. Todos los trabajos originales serán sometidos a revisión por pares (dos a tres), seleccionados por el comité editorial, quienes asignarán al trabajo, de modo independiente, una de las siguientes cuatro categorías: 1) aprobado sin reparos, 2) aprobado con reparos menores, 3) aprobado con reparos mayores, o 4) rechazado. En los casos de aprobación con reparos, el(la, los, las) autor(a, es, as) deberá(n) ajustarse a los plazos establecidos para el reenvío.

En relación al cumplimiento de la ley de deberes y derechos de los pacientes, vigente a contar de octubre de 2012, toda investigación clínica prospectiva y casos clínicos, debe realizarse con **consentimiento informado**, requisito que deberá quedar explicitado en el método, así como en cualquier modalidad de investigación, deberá explicitar-

se la **Aprobación del Comité de Ética** de la institución donde se realiza el estudio. Adicionalmente, el(la, los, las) autor(a, es, as) deberán describir cualquier relación financiera o personal con personas y organizaciones, que pudieran dar lugar a un **conflicto de intereses** en relación con el artículo que se remite para publicación.

INSTRUCCIONES ESPECÍFICAS DE FORMATO Y ESTILO.

Los trabajos deben estar escritos en español (utilizar la última edición del Diccionario de la Lengua Española, de la Real Academia Española y su versión electrónica (www.rae.es)), sin usar modismos locales o términos en otros idiomas a menos que sea absolutamente necesario. Las abreviaturas deben ser explicadas en cuanto aparezcan en el texto, ya sea dentro del mismo o al pie de las tablas o gráficos. El sistema internacional de medidas debe utilizarse en todos los trabajos. El trabajo general se enviará, a espacio y medio, con letra Arial 12.

El título en español con letra Arial 20 en negrita, el título en inglés con letra Arial 16. Utilice mayúsculas exclusivamente para: INTRODUCCION, MATERIALES Y METODOS, RESULTADOS, DISCUSION, CONCLUSIONES y REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS. Utilice negrita cursiva en **autores** y en las siguientes palabras contenidas en los resúmenes en español e inglés: **Objetivo, Método, Resultados, Conclusiones, Palabras claves. Abstract, Introduction, Objectives, Methodology, Results, Conclusions, Keywords**. Para facilitar el proceso editorial, todas las páginas serán numeradas consecuti-

vamente, comenzando por la página de título en el ángulo superior derecho. Se aceptan archivos electrónicos en formato word. Deben anexarse los archivos de las figuras en JPEG (300 DPI o superior). Cada figura debe tener su pie correspondiente.

El texto se debe redactar siguiendo la estructura usual sugerida para artículos científicos, denominada "MIRAD" (introducción, método, resultados y discusión). En artículos de otros tipos, como casos clínicos, revisiones, editoriales y contribuciones podrán utilizarse otros formatos.

1. 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 lugar de trabajo. Las autorías se limitarán a los participantes directos en el trabajo. La asistencia técnica se reconocerá en nota al pie. En un párrafo separado se debe mencionar dónde se realizó el trabajo y su financiamiento, cuando corresponda. Se debe especificar a continuación, si es un un trabajo de ingreso a SOPNIA. Se debe agregar un pie de página con el nombre completo, dirección y correo electrónico del autor a quién se dirigirá la correspondencia.

2. Resumen

En la hoja siguiente se redactará un resumen en español e inglés, de aproximadamente 150 palabras, incluyendo los objetivos del trabajo, procedimientos básicos, resultados principales y conclusiones.

3. Palabras Claves

Los autores deben proveer cinco 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.

4. Trabajos Originales

Extensión del texto y elementos de apoyo de hasta 3.000 palabras, con hasta 40 referencias y cinco tablas o figuras. Los trabajos deben contar con la siguiente estructura:

a. Introducción

Debe aportar el contexto del estudio, se plantean y fundamentan las preguntas que motivaron el estudio, los objetivos o las hipótesis propuestas. Los objetivos principales y secundarios deben estar claramente precisados. Se incluirá en esta sección sólo aquellas referencias estrictamente pertinentes.

b. Método

Debe incluir exclusivamente información disponible al momento en que el estudio o protocolo fue escrito. Toda información obtenida durante el estudio pertenece a la sección de resultados.

Diseño del estudio (explícito), además se deben incluir explicaciones claras acerca de cómo y por qué el estudio fue formulado de un modo particular.

Selección y descripción de los participantes: se deben describir claramente los criterios de 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, según pertinencia.

Se deben identificar los métodos, equipos y procedimientos utilizados, con el detalle suficiente como para permitir a otros investigadores reproducir los resultados. Se deben entregar referencias y breves descripciones cuando se trate de métodos preestablecidos, o descripciones detalladas cuando se trate de métodos nuevos o modificados. Se deben identificar de forma precisa todas las drogas o productos químicos utilizados, incluyendo el nombre genérico, dosis y vía de administración.

Análisis de datos: Se describirán los métodos estadísticos con suficiente detalle como para permitir al lector el acceso a la información original y la verificación de los resultados reportados. Deben especificarse los métodos estadísticos utilizados para el análisis de datos. Se recomienda hacer referencia a trabajos estándares para explicar el diseño y métodos estadísticos sofisticados. Cuando sea el caso, se debe especificar el software estadístico utilizado.

d. Resultados

Se presentarán 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 enfatizarán los datos más importantes. Los resultados numéricos deben expresarse en valores absolutos y relativos (porcentajes). Los hallazgos derivados de variables cuantitativas deben ser expresados con medidas de tendencia central y dispersión pertinentes. Se debe evitar utilizar el uso no técnico de términos tales como: “al azar”, “normal”, “significativo”, “correlación” y “muestra”.

e. Discusión

Siguiendo la secuencia de los resultados, se discutirán en función del conocimiento vigente; se deben enfatizar los aspectos nuevos e importantes del estudio y las conclusiones que de ellos se derivan, relacionándolos con los objetivos iniciales. 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 deben comparar y contrastar los resultados con aquellos de otros estudios relevantes y atinentes, estableciendo las limitaciones del estudio y explorando las implicaciones de los hallazgos, tanto para futuros estudios como para la práctica clínica.

Las conclusiones deben vincularse con los objetivos del estudio, evitando realizar afirmaciones o plantear conclusiones no respaldadas por los resultados. Se sugiere no hacer mención a ventajas económicas y de costos, a menos que el manuscrito incluya información y análisis apropiado para ello.

f. Referencias bibliográficas. Citaciones.

La numeración de las entradas de la lista debe ser consecutiva, de acuerdo al orden de aparición en el texto.

Las citas de referencias en el texto deben identificarse con números arábigos entre corchetes. Por ejemplo: - La investigación sobre los trastornos del espectro autista (TEA) abarca distintas disciplinas [3, 6-8].

Listado de referencias

La lista de referencias sólo debe incluir trabajos citados en el texto y que hayan sido publicados o aceptados para su publicación. 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. Las comunicaciones personales y los trabajos no publicados sólo deben mencionarse en el texto y designarse como “en prensa”, “en revisión” o “en preparación” y deberán tener autorización para ser citados. No utilice notas al pie o al final de la página como sustituto de la lista de referencias.

Si se dispone de ellos, incluya siempre los DOI como enlaces de DOI completos en su lista de referencias (por ejemplo, “<https://doi.org/a1b2c3>”).

Artículo de revista

El formato a utilizar en las referencias bibliográficas de artículos de revista debe ser el sugerido en el manual de estilo de la Asociación Médica Americana (AMA) 10a

edición. Idealmente, deben indicarse los nombres de todos los autores, pero también se aceptará el uso de “et al” en las listas largas de autores desde el sexto autor. Utilice siempre la abreviatura estándar del nombre de las revistas según la lista de abreviaturas de títulos del ISSN (<https://www.issn.org/services/online-services/access-to-the-ltwa/>). Por ejemplo:

- Meyers E, DeSerisy M, Roy AK. Disruptive Mood Dysregulation Disorder (DMDD): An RDoC perspective. *J Affect Disord.* 2017;216:117-122. doi:10.1016/j.jad.2016.08.007.
- Westra D, Schouten MI, Stunnenberg BC, et al. Panel-Based Exome Sequencing for Neuromuscular Disorders as a Diagnostic Service. *J Neuromuscul Dis.* 2019;6(2):241-258. doi:10.3233/JND-180376.

Para otro tipo de publicaciones, atégase al formato de los siguientes ejemplos:

Libro

- Swaiman K (2018) Swaiman's Pediatric Neurology (Sixth Edition). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/C2013-1-00079-0>.

Capítulo de un libro

- Camfield P, Camfield C (2017) Principles of Management and Outcome. In: Swaiman's Pediatric Neurology (Sixth Edition). Elsevier, pp 501-505. <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-37101-8.00062-X>.

Documento en línea

- Organización mundial de la salud (2014) Medidas integrales y coordinadas para gestionar los trastornos del espectro autista, Resolución de la Asamblea Mundial de la Salud WHA67.8, pp 13. https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA67_REC1/A67_2014_REC1-sp.pdf#page=35. Consultado el 15 de febrero de 2021.

g. Tablas.

Las tablas se presentarán en formato .doc o

.docx a doble espacio, cada una en hoja separada y se numeran consecutivamente según su orden de aparición. Se sugiere evitar 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: *, †, ‡, §, ||, ¶, **, ††, ‡‡.

h. Ilustraciones

Las figuras serán dibujadas o fotografiadas en forma profesional. No deben estar incluidas en el texto. También podrán remitirse en forma de impresiones digitales con calidad fotográfica. En el caso de imágenes clínicas o de anatomía patológica, se deben enviar impresiones fotográficas a color o blanco y negro de 127 x 173 mm. Las figuras deberán ser, en lo posible, autoexplicativas, es decir, contener título y explicación detallada (barras de amplificación, flechas, nombres y escalas en los ejes de las gráficas.) Las figuras serán numeradas consecutivamente de acuerdo al 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, con independencia a la autoría de la imagen.

i. Abreviaciones y Símbolos

Se usarán abreviaciones estándar, evitando su uso en el título. En todos los casos, se debe explicitar el término completo y su correspondiente abreviación precediendo su primer uso en el texto. Una página adicional de abreviaturas no es requerida.

5. Revisión de Temas

Extensión del tema y elementos de apoyo: hasta 3.500 palabras, hasta 80 referencias y cinco tablas o figuras. Revisión bibliográfica actualizada de temas de interés: según las instrucciones ya descritas.

6. Casos Clínicos

Extensión del texto y elementos de apoyo:

hasta 2.000 palabras, hasta 10 referencias y tres tablas o figuras. De interés práctico, con una revisión del tema y comentarios al respecto, en lo demás, esquema semejante al anterior.

7. Contribuciones

Extensión del texto y elementos de apoyo: hasta 2.000 palabras. Pueden incluir experiencias de trabajo, temas en relación a nuestras especialidades como aspectos éticos, gestión asistencial, salud pública, aspectos legales, epidemiológicos y sociológicos u otros que se consideren de interés.

8. Cartas al Director

Extensión del texto y elementos de apoyo: hasta 1.500 palabras incluyendo hasta 6 referencias y una tabla o figura. Espacio abierto, en que los socios pueden plantear inquietudes, opiniones e ideas.

9. Publicaciones duplicadas

Podrán enviarse artículos publicados en otras revistas con el consentimiento de los autores y de los editores de éstas. 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:

- Aprobación de los editores de ambas revistas.
- En algunos casos puede ser suficiente una versión abreviada. La segunda versión debe reflejar con veracidad los datos e interpretaciones de la primera versión.
- 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 está basado en un estudio primero reportado en (título de la revista y referencia).



SOPNIA

Esmeralda 678 - 3° Piso - Santiago - Fono: (02) 2632 0884

E-mail: sopnia@sopnia.com

Página web: www.sopnia.com
