

ESTUDIO DE CASO: PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE UN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO
1 CON COMORBILIDAD EPILÉPTICA

WENDY JULIANA GARCIA FONSECA

HILSEN DANIELA MENDEZ CAMELO

Documento resultado del trabajo de grado para optar por el título de PSICÓLOGO

Director: MILDRED ALEXANDRA VIANCHA PINZON

Grado académico: MAESTRÍA

CORPORACIÓN UNIVERSITARIA MINUTO DE DIOS SEDE VIRTUAL Y A DISTANCIA

FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES

PROGRAMA DE PSICOLOGÍA BOGOTÁ UVD

COLOMBIA

2020

ESTUDIO DE CASO: ALTERACIONES COGNITIVAS EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 CON
COMORBILIDAD EPILÉPTICA

Sub-línea de investigación: Psicología y desarrollo humano

CORPORACIÓN UNIVERSITARIA MINUTO DE DIOS SEDE VIRTUAL Y A DISTANCIA

FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES

PROGRAMA DE PSICOLOGÍA BOGOTÁ UVD

COLOMBIA

2020

Contenido

ÍNDICE DE TABLAS	4
RESUMEN	5
INTRODUCCIÓN	6
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	7
PREGUNTA PROBLEMA	10
JUSTIFICACIÓN	11
OBJETIVOS	14
Objetivo general	14
Objetivos específicos	14
MARCO TEÓRICO	15
Capítulo 1:	15
Capítulo 2:	21
METODOLOGÍA	24
TIPO DE INVESTIGACIÓN	24
POBLACIÓN Y MUESTRA	24
INSTRUMENTOS	29
RESULTADOS	33
DISCUSIÓN	41
CONCLUSIONES	45
RECOMENDACIONES	46
REFERENCIAS	47
ANEXOS	53

- **ÍNDICE DE TABLAS**

Tabla 1. Antecedentes	26
Tabla 1 Pruebas aplicadas	29
Tabla 2 Distribución de Pruebas	30
Tabla 3 Wisconsin	32

- **RESUMEN**

El siguiente estudio de caso abarca y describe el perfil neuropsicológico de un paciente con neurofibromatosis tipo 1 con comorbilidad epiléptica, los factores que se encuentran implicados, las afectaciones generadas y los tratamientos que se encuentran disponibles para abordarlo, todo esto por medio de una evaluación neuropsicológica que permitió esclarecer dichos factores y las vías de abordaje. Se trata de un estudio de caso clínico en paciente masculino de 18 años, en donde mediante instrumentos neuropsicológicos se identificó un perfil neuropsicológico que facilita la comprensión y explicación del funcionamiento a nivel cognitivo de los pacientes afectados por dichas patologías.

Palabras Clave: Epilepsia, Neurofibromatosis, Perfil Neurocognitivo

● INTRODUCCIÓN

En la actualidad se ha identificado muchas enfermedades que afectan los procesos neurocognitivos de cada paciente, pero algunas son tan raras que no se toman en consideración o son muy difíciles de evaluar, lo cual dificulta en grandes proporciones el avance de tratamientos y deterioro en la calidad de vida de quienes las padecen.

Miles de millones de personas en el mundo viven alguna condición de discapacidad, por lo menos 200 millones de ellas experimentarían deficiencias en su funcionamiento cognitivo según la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2011), esto se convierte en años futuros en un problema social, lo complejo de esta realidad no es la discapacidad en sí, sino las intervenciones poco precisas en los procesos de rehabilitación y optimización de los procesos cognitivos alterados, observándose baja calidad de vida en los pacientes y familiares.

El diagnóstico exacto o tan siquiera una evaluación apropiada para estos pacientes es en muchas ocasiones un evento de extrema complejidad, bien sea por aspectos socio demográficos o por la poca diferenciación de los síntomas presentados, por esta razón el presente estudio de caso busca comprender la necesidad de evaluar de una forma óptima los procesos cognitivos, puesto que lograr la identificación adecuada de las consecuencias de dichas alteraciones en el paciente permite generar un protocolo de intervención adecuado el cual le permitirá frenar o disminuir el daño a nivel neurocognitivo y potencializar las habilidades necesarias dentro de su vida cotidiana.

● PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La Neurofibromatosis afecta al Sistema Nervioso ocasionando que algunos tumores crezcan alrededor de los nervios. Los tumores inician en las células que componen la vaina de mielina, y a menudo se propagan a las áreas adyacentes. El tipo de tumor que se desarrolla depende de su ubicación en el cuerpo y del tipo de células implicadas (Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, NINDS, 2010).

La Neurofibromatosis es un grupo de dos patologías relacionadas, pero genéticamente diferentes. Una de ellas es la neurofibromatosis periférica o neurofibromatosis tipo 1 (NF1), que se transmite por vía autosómica dominante a través del cromosoma 17q11.2 (Viskochil, 1990; Wallace, 1991), siendo esta la más frecuente y la cual constituye entre el 80-90% de los casos, produciéndose en 1 de 2,500 a 3,000 personas (Victor, 2005).

Aunque muchas personas afectadas heredan el trastorno, entre el 30-50% de casos nuevos se produce debido a una mutación genética espontánea por causas desconocidas. Una vez que se produce esta mutación, el gen mutante puede transmitirse a las generaciones sucesivas (NINDS,2010). Tal es el caso del paciente del presente estudio, ya que una familiar de su abuela paterna padeció esta enfermedad.

Las alteraciones en la neurofibromina pueden desarrollar algún tipo de Neurofibromatosis (Hsueh, 2012; Wallace,1990).La neurofibromina juega un papel clave en la regulación de

las señales de transducción celular involucradas en la plasticidad sináptica y por tanto en los procesos de memoria y aprendizaje (Johnston, 2004). Entre los procesos cognitivos que más se ven afectados en la Neurofibromatosis tipo 1, se encuentra el lenguaje, la memoria, la atención y la conducta (Garces, 2019) la coordinación motriz y las habilidades visoespaciales (Schrimsher, 2004). Otras repercusiones relacionadas con la Neurofibromatosis son las dificultades en socialización que presentan los niños, bien sea por su aspecto físico, o por dificultades de aprendizaje (Lewis, 1981).

El presente estudio de caso se centró en un paciente masculino de 18 años de edad que padece de múltiples enfermedades, entre ellas la Neurofibromatosis, siendo diagnosticado al mes de vida con Neurofibromatosis tipo I, y hacia los 3 años fue evaluado nuevamente arrojando como resultado el diagnóstico de epilepsia; a esta edad su desarrollo cerebral era acorde a su edad, teniendo en cuenta que el paciente se encontraba en la etapa de mayor plasticidad cerebral (Alegría, 2008).

A los 7 años de edad las crisis convulsivas se hicieron más frecuentes y fuertes lo cual ocasionó que sus dificultades en el aprendizaje se hicieran más notorias, en ese entonces fue diagnosticado con déficit cognitivo leve. Las convulsiones fueron constantes, entre los 3 y 7 años, sin embargo, a partir de los 7 años las crisis epilépticas se presentan cada año con una durabilidad de aproximadamente tres meses, lo cual ocasionó que el paciente fuera desescolarizado, las convulsiones eran de tipo tónico.

La epilepsia, es la segunda patología del paciente la cual para la Organización Mundial de la Salud (OMS,2019) es una enfermedad cerebral crónica que afecta a personas de todo el mundo y se caracteriza por convulsiones recurrentes. Estas convulsiones son episodios breves de movimientos involuntarios que pueden afectar a una parte del cuerpo (convulsiones parciales) o a su totalidad (convulsiones generalizadas) y a veces se acompañan de pérdida de la consciencia y del control de los esfínteres.

Los trastornos cognitivos observados con más frecuencia a raíz de la epilepsia son: alteración de memoria, lentitud mental, problemas de comprensión y expresión verbal, defectos de razonamiento lógico, alteraciones de conducta, estado de ánimo e interacción social, hiperactividad y déficit de atención (Campos-Castelló,2006).

Además de esto los fármacos antiepilépticos (FAE) generan efectos adversos y limitan considerablemente la calidad de vida global de estos enfermos (Hirtz, Berg, Bettis, Camfield, Camfield, Crumrine, 2003; Perucca, Kwan, 1994). Así, para algunos pacientes, los efectos adversos de los fármacos son la mayor preocupación de su enfermedad epiléptica y un claro marcador de estigma social (Campos-Castelló, 2003; Hamiwka, Wirrell; 2009; Perucca, Kwan,2005). De modo general, se puede decir que todos los FAE disponibles pueden afectar las funciones cognitivas, el aprendizaje global y la conducta.

Partiendo de la información obtenida del paciente el objetivo del presente estudio de caso es evaluar el impacto de la Neurofibromatosis Tipo I y la Epilepsia en los procesos

cognitivos del paciente, además de analizar cómo la conexión entre dichos procesos ha potencializado la aparición de distintos síntomas en relación con cada patología.

- **PREGUNTA PROBLEMA**

¿Cuál es el perfil neuropsicológico de un paciente con neurofibromatosis tipo 1 y comorbilidad epiléptica?

- **JUSTIFICACIÓN**

La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un desorden genético autosómico dominante, con una prevalencia de 1 en 2500-3000 nacidos vivos. La dificultad diagnóstica se debe al tamaño extenso del gen NF1 con pocos sitios hot-spot, la ausencia de una clara relación genotipo-fenotipo y rasgos clínicos con un espectro muy heterogéneo, junto a esto se tiene en cuenta que un 50% de los pacientes con esta anomalía presenta problemas de aprendizaje (Laurito,2015).

La búsqueda de mutaciones en NF1 no está muy desarrollada por varias causas, como el gran tamaño del gen, la presencia de pseudogenes y la limitada presencia de puntos calientes de mutación esto implica por ende la necesidad de más investigaciones que permitan explicar su comportamiento y desarrollo.

En la actualidad el avance en estudios e investigaciones ha sido enfocado hacia el área biológica, genética, social o de tratamiento de la NF1, pero es muy reducido el porcentaje de investigación enfocado a los procesos cognitivos afectados a partir de dicha patología, actualmente uno de los estudios de los cuales se tiene conocimiento es el realizado por García (2017) quien indaga aspectos relacionados a los trastornos de aprendizaje en la neurofibromatosis tipo 1. Los hallazgos indicaron la existencia de una gran frecuencia global de problemas cognitivos en la NF1, lo cual implica que la disfunción neurocognitiva sea la mayor complicación médica que afecta la calidad de vida de estos pacientes.

Resultados similares fueron encontrados por Hernández del Castillo et al. (2017) quienes identificaron alteraciones neurocognitivas sutiles y generalizadas en la muestra de niños con NF1, que afectan a la mayoría de los dominios cognitivos evaluados. Los autores concluyen que los niños deben recibir una atención neuropsicológica específica temprana para prevenir el mayor riesgo de presentar dificultades de aprendizaje y fracaso escolar.

Como enfermedad asociada a la Neurofibromatosis tipo I que padece el paciente, se encuentra la Epilepsia, enfermedad cerebral crónica que afecta a personas de diversas edades. En la que se presentan convulsiones debido a descargas eléctricas excesivas de grupos de células que pueden producirse en diferentes partes del cerebro (OMS,2019).

Actualmente las investigaciones en esta área son bastante extensas y se enfocan en el estudio desde el área biológica, social, neuropsicológico, genotípico y de tratamiento,

muchas de estas investigaciones van entrelazadas con la existencia de otras alteraciones en el mismo paciente.

La revisión documental permitió registrar pocos estudios (Gomez,2015; Martines et al, 2012; Pecoraro et al., 2017) relacionados a la Neurofibromatosis tipo 1 con comorbilidad epiléptica lo cual permite observar que la profundización en esta área es muy reducida y generalmente las investigaciones se han dirigido al área biológica o de tratamiento y la revisión neuropsicológica es el punto de menor abordaje. Este enfoque es de vital importancia si se tiene en cuenta que muchas de las afectaciones cognitivas presentes en la NF1 se encuentran entrelazadas con alteraciones presentes en la epilepsia lo cual potencializa muchos de los síntomas y consecuencias.

En este sentido la neuropsicología se convierte en una herramienta que contribuye a la evaluación de las alteraciones cognitivas generadas por la NF1. A través de los instrumentos que emplea logra explorar con profundidad las diversas funciones cognitivas y proporciona una perspectiva del estado en que se encuentran esto permite lograr aproximaciones teóricas acerca del tema que está siendo investigado.

Partiendo de la información obtenida por medio de la evaluación neuropsicológica el presente estudio de caso busca conocer el impacto cognitivo de las patologías que se presentan de forma simultánea en el paciente, además de esto se busca entregar un diagnóstico completo a dicho paciente el cual le servirá de insumo para una futura intervención y redundar el mejoramiento de su calidad de vida.

- **OBJETIVOS**

- **Objetivo general**

- Elaborar el perfil neuropsicológico del paciente con neurofibromatosis tipo 1 y comorbilidad epiléptica

- **Objetivos específicos**

- Identificar las funciones cognitivas de un paciente con neurofibromatosis tipo 1 y comorbilidad epiléptica

- Describir las funciones ejecutivas de un paciente de dieciocho años diagnosticado con neurofibromatosis tipo 1 con comorbilidad epiléptica

- **MARCO TEÓRICO**

- **Capítulo 1: Neurofibromatosis tipo I**

La neurofibromatosis (NF) fue descrita por primera vez por Tilesius en el año 1793, refiriéndose a los tumores cutáneos como “moluscum fibrosum”. Más tarde, en el año 1882 Von Recklinghausen publicó la primera descripción organizada de la enfermedad (Haddad,2008).

La NF está incluida dentro de las llamadas facomatosis, la cual se caracteriza por la presencia de pigmentaciones cutáneas en forma de “manchas cafés con leche” y múltiples

tumores del tejido ectodérmico, y en menor grado, del tejido mesodérmico. Los pacientes con neurofibromatosis presentan múltiples alteraciones que afectan sobre todo la piel, al ojo, al sistema esquelético, al sistema nervioso y al sistema endocrino. En el origen de esta enfermedad son muy frecuentes tumores tanto del sistema nervioso central como del sistema nervioso periférico (Goldstein,1989).

Las neurofibromatosis constituyen un grupo de enfermedades neurocutáneas que muestran extrema heterogeneidad clínica y están caracterizadas por anormales crecimientos en tejidos derivados de la cresta neural embriogénica (Boulanger,2005). Las 2 formas clínicas principales que existen son la tipa 1 (NF1) o enfermedad de von Recklinghausen, causada por un defecto en el brazo largo del cromosoma 17 (17q 11.2) y la tipa 2 (NF2) donde las mutaciones ocurren en el cromosoma 22 (22q 12). En la tipa 1 ocurre la inactivación del neurofibromin, mientras que la tipa 2 resulta de la inactivación de la mielina supresora del tumor (Dorschner,2000).

El mapa genético del NF1 pertenece al cromosoma 17, su RNA contiene una proteína llamada neurofibromin, que al ser un GTP activador puede controlar un inhibidor de la p21-ras proto-oncogen, el cual desempeña una función central en las vías señaladas como mitogénicas intracelular. El gen NF1 de esta manera es un gen supresor de tumor, la inactivación de este gen conduce a disminuir los niveles de neurofibromin y de esta manera a la proliferación celular y desarrollo del tumor (Kluwe,1999; Pummi,2000).

La NF1 trae consigo dificultades cognitivas siendo la complicación más frecuente de los niños que padecen la enfermedad. El 81% de esta población presenta déficits moderados o severos en una o más áreas del funcionamiento cognitivo (Hyman,2005) lo que supone un indicador de mal pronóstico, al afectar gravemente el rendimiento académico y repercutir en su adaptación psico-social y calidad de vida (Espejo,2013).

Las áreas cognitivas que muestran mayor dificultad en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 son: el aprendizaje, la coordinación motriz, habilidades visoespaciales, habilidades lingüísticas, funciones mnésicas, la atención y funciones ejecutivas, retrasos motores finos y gruesos (Garcés & Vargas, 2019).

El área cognitiva con mayor afectación sin duda alguna es el lenguaje, generalmente los problemas en esta área están relacionados con la fluidez verbal, el vocabulario, la construcción de oraciones, y el deletreo de palabras (Rietman,2017). Generalmente los niños que presentan alteraciones motrices y visoespaciales se caracterizan por presentar falencias en la escritura como: la mala caligrafía, dificultades para mantenerse dentro del renglón y el tamaño de la letra es exagerada, también presentan problemas de lateralidad, incluso al momento de la lectura suelen saltarse los renglones (Lorenzo, Barton, Arnold & North, 2013).

Otro proceso cognitivo que se afecta por la neurofibromatosis tipo 1 es la memoria, generalmente la más sensible es la memoria de trabajo de tipo visoespacial (Ibrahim, 2017); dentro de las alteraciones en este proceso se encuentra la retención de la información,

presentado inconvenientes en recordar nombres, imágenes y dígitos, además les es difícil seguir instrucciones. Es importante destacar que estas afectaciones generalmente se dan en la corteza prefrontal y frecuentemente estos niños presentan problemas de aprendizaje que les impide desenvolverse en el contexto educativo y social (Hernández Del Castillo, 2016).

Con referencia a los problemas relacionados a la atención en la neurofibromatosis tipo 1, se identificó que la atención auditiva y la atención visual sostenida son las más comprometidas con dicha enfermedad (Clements-Stephens, Rimrodt, Gaur & Cutting, 2008).

En cuanto a los datos concernientes a las funciones ejecutivas, se presentan algunas discrepancias en los hallazgos reportados por los estudios, algunos señalan que no se presentan alteraciones en las funciones ejecutivas (Hofman et al., 1994; Denckla, 1996) en tanto otras plantean que existen daños bastante notorios en esta área (Brewer et al., 1997; Zoller et al., 1999).

Estos mismos estudios indican que las funciones afectadas por la NF1 se pueden evidenciar en el momento de desarrollar tareas complejas que implican planificación, diseño, estrategias y organización, este tipo de tareas suelen pasar los niveles de capacidad de trabajo en los pacientes con dicha patología y esto puede desarrollar en ellos frustraciones continuas, sentimiento de tristeza y culpa, a su vez también afecta el proceso de socialización de la persona ya que presenta falencias al momento de interactuar y realizar trabajos en grupo (Roy et al, 2012).

Chapman y colaboradores (1996) realizaron un estudio que sugiere que el 60% de su muestra de niños afectados mostraban características propias de una disfunción ejecutiva, incluyendo déficits en la habilidad para copiar una figura compleja de una forma organizada. Otras investigaciones como las realizadas por Ferrer y colaboradores (1996) y Rosser y Packer (2003) mostraron pobres habilidades en la solución de problemas, para generar estrategias y en la expresión de ideas.

La evaluación temprana de los niños con esta patología, aparte de permitir la pronta identificación de los déficits cognitivos y la implementación de estrategias terapéuticas específicas y preventivas, sirve para mejorar el conocimiento del curso evolutivo de las alteraciones cognitivas de los pacientes con NF1 (Espejo,2013).

Actualmente existen pocos estudios que se centren en el funcionamiento cognitivo de pacientes adultos con NF1. Aunque los datos encontrados por medio de los primeros estudios transversales (Riccardi,1986) indican una mejoría evolutiva de las alteraciones cognitivas con el paso de los años, investigaciones posteriores mostraron un perfil cognitivo estable. El único estudio longitudinal hasta la fecha que hace un seguimiento de pacientes con NF1 desde la infancia hasta la edad adulta, es el llevado a cabo por Hyman et al. en 2003 en el que concluyó que no se produce una mejoría en el rendimiento cognitivo con el paso de los años.

Hasta el momento se tiene claridad que factores como el género, la presencia de macrocefalia, la severidad del cuadro clínico, o el tipo de mutación (familiar o esporádica)

no correlacionan o predicen la disfunción cognitiva (Hyman,2005; North, et al, 1995).

Actualmente las investigaciones están dirigidas al estudio de la relación entre la disfunción cognitiva y las anomalías estructurales del cerebro, por un lado, y las alteraciones de las vías bioquímicas, como resultado de la pérdida de neurofibromina, por otro.

La revisión documental permitió concluir que es de vital importancia profundizar en factores de evaluación y estudio de la NF1 esto teniendo en cuenta que en dicho ámbito las investigaciones son muy reducidas y las que están en curso actualmente o se realizaron con anterioridad son enfocadas a muestras de niños. Lo que nos lleva al siguiente punto y es que la investigación en el campo de las consecuencias de dicha enfermedad en los adultos son mínimas, lo cual implica que muchos factores de dicha patología aún sean desconocidos, sin duda alguna el ampliar esta área de estudio va a permitir la evaluación a profundidad de dichas alteraciones neurológicas y permitirá crear nuevas formas estrategias de tratamiento que pueden ayudar en grandes proporciones a el mejoramiento de la calidad de vida de los pacientes.

○ Capítulo 2: Epilepsia

En el pasado la epilepsia ha sido definida por Cambier, Masson, Dehen (1986) como una enfermedad crónica cuyas manifestaciones clínicas son intermitentes. Teniendo como único rasgo permanente su carácter paroxístico; las crisis de epilepsia revisten aspectos clínicos muy diversos. Estos autores afirman que se trata de un trastorno neurológico crónico caracterizado por uno o varios déficits neurológicos que deja una predisposición en el cerebro para generar convulsiones recurrentes, que frecuentemente conlleva a consecuencias neurobiológicas, cognitivas, psicológicas y sociales.

La epilepsia es una alteración del sistema nervioso que se adjudica a un desequilibrio entre mecanismos inhibidores y excitadores. Dado que cuenta con un origen multifactorial que involucra a varios sistemas de neurotransmisión (Rocha, Fernández y Cavalheiro, 2004). La complejidad de su definición se ve reflejada en su clasificación, actualmente a nivel etiológico se consideran como causas genéticas, estructurales o metabólicas, y otras desconocidas (Moshé, Perucca, Ryvlin, Tomson, 2015). Entre las clasificaciones de la epilepsia se encuentran:

- a. Las convulsiones generalizadas que se originan rápidamente dentro de redes distribuidas bilateralmente en el cerebro y engloba a la crisis tónico-clónica, ausencia (típica, ausencia con características especiales y atípica), clónica, tónica, atónica, mioclónica (mioclónica, mioclónica-atónica, mioclónica-tónica) (Aranda-Abreu, 2018).

- b. Las crisis focales que se originan en redes limitadas en un solo hemisferio pueden contener uno o más componentes como el aura, motores, autonómicos, alteraciones de la conciencia y capacidad de respuesta (Aranda-Abreu, 2018).
- c. La crisis epiléptica desconocida o idiopática, en la cual no hay evidencias suficientes para caracterizarla en focal o generalizada (Moshé, 2015).

Las investigaciones acerca de la epilepsia tienen consecuencias directas sobre el área cognitiva, siendo la alteración en la memoria la más frecuente; funciones como la atención, el lenguaje o las funciones ejecutivas también con frecuencia presentan graves problemas. Es importante tener en cuenta que cada una de estas perturbaciones cognitivas se presentan en niveles distintos ya que depende de factores específicos que radican en la etiología de dicha enfermedad y sus áreas de complicación (Agilar,2006).

Las alteraciones a nivel de la memoria también dependen del tiempo en el cual se presenta esta patología, es decir: los pacientes con epilepsias temporales muestran déficit de memoria básicamente en tareas de recuerdo libre y para material verbal (Rausch,1987). Las lesiones de las áreas mesiales del lóbulo temporal se han relacionado con déficit de memoria declarativa de tipo episódico y las lesiones prefrontales, con alteraciones de la denominada memoria de trabajo (Agilar,2006).

Los pacientes en los que las crisis se han mantenido durante períodos prolongados presentan déficit de memoria más graves que aquéllos con menos tiempo de evolución. Los

pacientes con epilepsias frontales muestran déficit de la capacidad de memoria de trabajo y flexibilidad de la conducta (Martín, Maestú, Pulido y García de Sola,1997).

Lansdell y Mirsky (1964) indicaban que los pacientes con crisis generalizadas presentaban más déficit en tareas de atención sostenida que los pacientes con crisis parciales, aunque estos últimos mostraban más déficit en la capacidad de atención selectiva (Maestu,1999). Es importante también tener en cuenta que en múltiples ocasiones esto también puede deberse al uso de fármacos en específico que buscan tratar la epilepsia, pero generan un daño colateral a nivel cognitivo (Agilar,2006). En cuanto a lenguaje, algunas consecuencias que se describen son la afasia adquirida la anomia o la hipergrafía (Geschwind,1984).

En cuanto a funciones ejecutivas se evidencia que los pacientes con focalidad prefrontal muestran alteraciones en la planificación, inhibición y flexibilidad de la conducta, que influyen en la ejecución del acto motor (Hermann, Wyler, Richey, 1988).

Ahora bien, es importante enfocarnos en la comorbilidad de las enfermedades y la forma en que afectan de manera directa los procesos cognitivos y las funciones ejecutivas en el paciente, ya que la revisión de la literatura permitió identificar las afectaciones en los procesos y funciones de manera independiente.

Por lo tanto, la presente investigación se convierte en una oportunidad para llevar a cabo una evaluación neuropsicológica que permita explorar las alteraciones en el paciente y

así aportar información que contribuya a la producción de conocimiento sobre las enfermedades.

- **METODOLOGÍA**

- **TIPO DE INVESTIGACIÓN:**

El presente trabajo se enmarca en un estudio de caso con énfasis cuantitativo, Yin (1994) señala que el estudio de casos es una investigación empírica que estudia un fenómeno contemporáneo dentro de su contexto de la vida real, especialmente cuando los límites entre el fenómeno y su contexto no son claramente evidentes.

Ahora bien, la presente investigación se centra en un estudio de caso de tipo descriptivo, cuyo objetivo es analizar cómo ocurre un fenómeno organizativo dentro de su contexto real (Yin, 1994). Es decir que el presente estudio busca describir la historia personal del paciente y los resultados hallados en la evaluación neuropsicológica, para explicar y entender el perfil neuropsicológico de un paciente con el diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 con comorbilidad epiléptica.

- **POBLACIÓN Y MUESTRA**

El presente estudio de caso se manejó bajo un proceso de muestra de tipo intencional la cual permitió seleccionar un caso característico de una población limitada. Se utiliza en escenarios en los que la población es muy variable y consiguientemente la muestra es muy pequeña (Otzen,2017).

NOMBRES Y APELLIDOS: José Beltrán		Sexo: Masculino	
DOC. IDENTIDAD: 1006876044	DE: Villavicencio	FECHA DE NACIMIENTO: 11/Mar/2002	
LUGAR DE NACIMIENTO: Villavicencio	EDAD: 18 años 4 meses	TEL/CEL: 3194882748	
LATERALIDAD CORPORAL/MANUAL: Diestra		ESCOLARIDAD: Programa de pre-inclusión.	
FECHA DE EVALUACIÓN: Julio de 2020			

■

■ Paciente masculino, nacido de 41 semanas, parto inducido de 48 horas después de esto se opta por la inducción a cesárea, reactivo, normo térmico, hidratado, suficiencia respiratoria, succiona, no presenta ictericia, se encontraba en buenas condiciones generales.

Al primer mes de haber nacido el paciente presenta anomalías en la piel caracterizadas por manchas cafés en todo su cuerpo, afectación que alerta a los familiares quienes recurren a un profesional, este lo remite a Dermatología quien lo diagnostica con Neurofibromatosis tipo I.

Durante los meses siguientes asisten a los controles necesarios por pediatría, sin evidenciar dificultades en desarrollo por el especialista, la madre reporta que sobre los 3

años el paciente sufre de un aparentemente “desmayo”, anomalía que es analizada por Neuropediatría, área que aplica una serie de pruebas y exámenes en los cuales se basa para generar el diagnóstico de epilepsia.

Hacia los 7 años de edad las crisis convulsivas de tipo tónico se hicieron más frecuentes y fuertes lo cual ocasionó que sus dificultades en el aprendizaje se hicieran más notorias, en este entonces fue diagnosticado con déficit cognitivo leve, las convulsiones se mantienen constantes, sin embargo se presenta una constante y es que anualmente se hacen presentes los momentos de crisis epilépticas con una durabilidad de aproximados tres meses, lo cual ocasionó en el paciente la desescolarización.

Sobre los 15 años de edad el paciente ingresa por primera vez a la Clínica de urgencias en salud mental-Renovar donde recibe una serie de medicamentos que le causan una intoxicación farmacológica grave, a la semana es dado de alta.

Desde esta fecha ha ingresado a las tres sedes de Renovar (Urgencias, Agudos y campestre) durante ocho veces, siendo la más actual el primero de Julio del 2020. En este punto es importante aclarar que al paciente las convulsiones no se le presentan cuando está despierto estas solo se hacen presente cuando duerme.

Inicia tratamiento integral e intensivo en institución Propace, institución en la que permanece durante un periodo de seis meses en el año 2008 sin evolución significativa en procesos cognitivos y motores. Se realiza cambio de institución en el año 2009 institución Aconiño, en la cual se evidencian progreso significativo en marcha realizando

bipedestación y marcha sin apoyo con aumento de polígono. Hiperlaxa e hipotónica especialmente distal.

Actualmente el paciente se encuentra medicado con Valcote (ácido valproico) de 500mg, Sabril (vigabatrina) de 500 mg, topiramato de 100 mg y oxcarbazepina de 600 mg, estos medicamentos están prescritos específicamente para el tratamiento de la epilepsia.

Anexos a estos tiene prescripción psiquiátrica de quetiapina de 200 mg con una distribución de 800 mg diarios y fluoxetina para la hipersexualidad.

- **Antecedentes clínicos**

Tabla 1. Antecedentes

ANTECEDENTES		
<u>PRENATALES</u>		
Tiempo de gestación: Pre termino () Termino () Post-termino (x) . 41 semanas		
Tipo de parto: Vaginal () Cesárea (x)		
Posición fetal: Cefálico (X) Podálico () Transversal ()		
Condición del neonato al nacer: Hipoxia () Meconio () circulares de cordón () Niega (x)		
<u>POSTNATALES</u>		
Peso: 3500 Gr.	Talla: 56 cm	Apgar: Dentro del rango de normalidad
Lacto: Si	Succionó: Si	Lloró: Si
Sueño: Normal		
Complicaciones: Cianosis () Fototerapia () Ictericia () Incubadora () Transfusiones () Niega (X)		
Otros antecedentes: Niega		

ANTECEDENTES PERSONALES	
Patológicos:	Retraso global del desarrollo, Discapacidad cognitiva moderada
Traumatológicos	Niega
Tóxico/Alérgicos:	Risperidona
Farmacológicos:	Niega
Qx/Hospitalarios:	Ocho hospitalizaciones en clínica de salud mental
Rx/ imágenes:	Electroencefalograma, Videotelemetría, RM
ANTECEDENTES FAMILIARES	
Línea Materna	Insuficiencia renal crónica, HTA, Diabetes (Abuelo), EPOC (Abuela), Pancreatitis (Mamá)
Línea Paterna	Neurofibromatosis (Tía Abuela)

Psiquiátricos:	Niega
----------------	-------

■ Antecedentes Académicos

Paciente ingresa etapa escolar en 2006 a los 4 años de edad, con adecuada adaptación social, la madre reporta que fue necesario retirarlo de las instalaciones por la presencia de convulsiones, en 2009 ingresa a primaria donde avanzó rápidamente en el área de lectura, en esta institución mantuvo una carga académica constante y simultánea.

Durante el 2008 se realiza cambio institución terapéutica a ACONIÑO con la misma intensidad horaria que Propace, en la cual se evidencia una evolución significativa en marcha, seguimiento instruccional e intención comunicativa, simultáneamente en 2009 la paciente ingresa a institución educativa regular por recomendación de neuropediatría, pretendiendo mejorar su desarrollo por modelamiento, permanece en estas instituciones por un periodo de 2 años.

En la actualidad se encuentra en Fundación Niñez y Desarrollo, en la cual recibe proceso integral de intervención, recibiendo terapias por las áreas de, Psicología, Educación especial, Fisioterapia, Terapia ocupacional, Fonoaudiología, Hidroterapia, estas intervenciones están divididas en un horario de lunes a viernes de 8:00 am a 2:00 pm

- INSTRUMENTOS

Con el fin de dar cumplimiento a los objetivos propuestos en la presente investigación se emplearon herramientas cualitativas y cuantitativas, enfatizando en los momentos cumbre que pudieran dar un vestigio de la etiología en la hipótesis diagnóstica y en la intervención terapéutica.

Fase 1: Contacto con el paciente y su familia, reconocimiento de su entorno y el ambiente en el que convive día a día

Fase 2: Revisión documental, se tuvo acceso a la historia clínica y anamnesis del paciente desde su nacimiento a la fecha del presente estudio, esto nos permitió develar información veraz y específica de posibles incidentes médicos prenatales y posnatales que puedan correlacionarse con la sintomatología actual del paciente.

Fase 3: Recolección de información:

- a) Entrevista semi-estructurada: Dirigida a los familiares y cuidadores del paciente quienes confirmen la funcionalidad actual de la paciente en procesos de independencia, autonomía, que muestren el progreso o estancamiento del neuro desarrollo del presente caso.
- b) Pruebas Neuropsicológicas: Para poder cuantificar y corroborar lo observado se utilizaron las siguientes baterías, teniendo en cuenta los procesos que se requieren evaluar:
- Escala de Inteligencia de Wechsler para Adultos-IV (WISC-IV): Se trata del test más utilizado en América y Europa para valorar la inteligencia, esta escala fue diseñada por David Wechsler en 1955 y su última actualización fue realizada en el año 2012. (Ver tabla 1)
 - Sub pruebas BANFE: Evaluación de procesos cognitivos (entre ellos las funciones ejecutivas) que dependen principalmente de la corteza prefrontal y tiene un rango de aplicación de 6 a 85 años, con un tiempo de realización de 50 minutos aproximadamente y su última publicación fue realizada en el año 2014. (Ver tabla 1)
 - Subpruebas de Neuropsi: Es un instrumento de evaluación neuropsicológica breve que permite valorar los procesos cognitivos en pacientes psiquiátricos, neurológicos y diversos problemas médicos, esta escala fue diseñada por F. Ostrosky-Solís, A. Ardila y M. Rosselli y poseen un rango de aplicación de 16 a 84 años. (Ver Tabla 1)

Se trabajaron unas subescalas específicas de la prueba Banfe y Neuropsi. (Ver tabla 2)

Tabla 2. Instrumentos utilizados durante la evaluación.

INSTRUMENTO	OBJETIVO	ÁREAS A EVALUAR	AUTOR
Neuropsi	Permite evaluar un amplio espectro de funciones cognoscitivas, en pacientes psiquiátricos, geriátricos, neurológicos, y pacientes con diversos problemas médicos. Para individuos con alta y baja escolaridad. (Ostrosky, 2011)	<ul style="list-style-type: none"> • Orientación • Atención y concentración. • Lenguaje • Memoria • Funciones ejecutivas. • Lectura • Escritura y cálculo. 	Ostrosky, Ardila y Rosselli
BANFE	Evaluar el desarrollo de Funciones Ejecutivas, mediante 15 procesos que agrupan tres áreas específicas: Orbitofrontal, prefrontal anterior y dorsolateral. (Flores, 2014)	<ul style="list-style-type: none"> • Metafunciones • Funciones ejecutivas • Memoria de trabajo • Funciones básicas 	Flores, Ostrosky, Lozano
WISC-IV	Obtener una evaluación completa del funcionamiento cognitivo general.	<ul style="list-style-type: none"> • Comprensión Verbal • Memoria de trabajo • Razonamiento perceptual • Velocidad de procesamiento 	David Wechsler

Tabla 3: Pruebas Aplicadas

DOMINIO		PRUEBA
<i>Atención y Velocidad de Procesamiento</i>	<i>Sostenida Selectiva</i>	Detección Visual (Neuropsi)
		Detección de Dígitos (Neuropsi)
		Retención de Dígitos en orden Directo (WISC-IV)

		Animales (WISC-IV)
		Animales (WISC-IV)
	<i>Dividida Alternante</i>	Claves (WISC IV)
		Búsqueda de Símbolos
<i>Memoria</i>	<i>Episódica</i>	Entrevista
	<i>Inmediata</i>	Retención de Dígitos en orden directo WISC IV
	<i>Trabajo</i>	Retención de dígitos en orden inverso WISC IV
		Letras y números
<i>Visual</i>	Figura compleja de Rey- Osterrieth	
<i>Lenguaje</i>	<i>Comprensivo</i>	Semejanzas (WISC IV)
		Vocabulario (WISC IV)
		Información (WISC IV)
<i>Gnosias</i>	<i>Visual</i>	Figura compleja de Rey- Osterrieth
		Stroop-Banfe
	<i>Visoespacial</i>	Construcción con cubos (WISC IV)
	<i>Auditivas</i>	Detección de números (Neuropsi)
<i>Praxias</i>	<i>Ideomotoras</i>	Funciones Motoras (Neuropsi)
	<i>Construccionales</i>	Construcción con cubos (WISC IV)
		Figura compleja de Rey- Osterrieth
<i>Funciones Ejecutivas</i>	<i>Funciones ejecutivas (CPF DL)</i>	Torre de Hanói (BANFE-2)
		Retención de dígitos en orden inverso (WISC-IV)
	<i>Memoria de trabajo (CPF DL)</i>	Detección de Dígitos (Neuropsi)
		Detección Visual (Neuropsi)

- **RESULTADOS**

- **INFORME NEUROPSICOLOGICO**

- ***Examen Mental***

Paciente masculino con edad aparente a la edad cronológica, aseado, vestimenta acorde a edad, sexo y contexto, hipoprosexica, colaborador y empático, con un inadecuado contacto visual, interactúa con el evaluador con afecto plano, parcialmente orientado en tiempo, espacio y persona, en el área de lenguaje presenta mutismo selectivo y tiende a olvidar palabras en medio de una conversación, mantiene una comprensión normal de las instrucciones dadas, problemas con la autoridad y de carácter demandante.

- **RESULTADOS CUANTITATIVOS**

<i>ORIENTACIÓN</i>				
PRUEBA		PUNTUACIÓN		ANÁLISIS
		ESPERADA	PACIENTE	
<i>Orientación en persona (Neuropsi)</i>		10 +/- 3	10	Normal
<i>Orientación en Espacio (Neuropsi)</i>		10 +/- 3	1	Severo
<i>Orientación en Tiempo (Neuropsi)</i>		10 +/- 3	1	Severo
<i>ATENCIÓN Y VELOCIDAD DE PROCESAMIENTO</i>				
PRUEBA		PUNTUACIÓN		ANÁLISIS
		ESPERADA	PACIENTE	
A. Sostenida	Detección Visual (Neuropsi)	10 +/- 3	5	Moderado

A. Selectiva	Detección de Dígitos (Neuropsi)	10 +/- 3	1	Severo
	Retención de Dígitos en orden Directo (WISC-IV)	10 +/- 3	4	Comprometido
	Animales (WISC-IV)	10 +/- 3	3	Comprometido
A. Dividida y Alternante	Claves (WISC-IV)	10 +/- 3	4	Comprometido
	Búsqueda de Símbolos (WISC-IV)	10 +/- 3	4	Comprometido
MEMORIA				
PRUEBA		PUNTUACIÓN		ANÁLISIS
		ESPERADA	PACIENTE	
<i>M. Episódica</i>	Entrevista	10 +/- 3		
<i>M. Inmediata</i>	Retención de Dígitos en orden directo WISC IV	10 +/- 3	4	Comprometido
<i>M. Visual</i>	Figura compleja de Rey-Osterrieth	Pc 50	0.4	Comprometido
LENGUAJE				
PRUEBA		PUNTUACIÓN		ANÁLISIS
		ESPERADA	PACIENTE	
<i>Comprensivo</i>	Semejanzas (WISC IV)	10 +/- 3	3	Comprometido
	Vocabulario (WISC IV)	10 +/- 3	3	Comprometido
	Información (WISC IV)	10 +/- 3	1	Comprometido
GNOSIAS				
PRUEBA		PUNTUACIÓN		ANÁLISIS
		ESPERADA	PACIENTE	
<i>Visual</i>	Figura compleja de Rey-Osterrieth	Pc 50	0.4	Severo
	Stroop-Banfe	10 +/- 3		Severo
<i>Visoespacial</i>	Construcción con cubos (WISC IV)	10 +/- 3	0	Comprometido
<i>Auditivas</i>	Detección de números (Neuropsi)	10 +/- 3	1	Severo
PRAXIAS				
PRUEBA		PUNTUACIÓN		ANÁLISIS
		ESPERADA	PACIENTE	
<i>Ideomotoras</i>	Funciones Motoras (Neuropsi)	10 +/- 3	1	Severo
<i>Construccionales</i>	Construcción con cubos (WISC IV)	10 +/- 3	0	Comprometido
FUNCIONES EJECUTIVAS				
PRUEBA		PUNTUACIÓN		ANÁLISIS
		ESPERADA	PACIENTE	
Funciones ejecutivas (CPF DL)	Torre de Hanói (BANFE-2)	10 +/- 3		
	Figura Compleja de Rey-Osterrieth	Pc 50	0.1	Severo
	Retención de dígitos en orden inverso (WISC-IV)	10 +/- 3	2	Comprometido
Funciones Frontales Básicas (COF y CFM)	Detección de Dígitos (Neuropsi)	10 +/- 3	1	Severo
	Detección Visual (Neuropsi)	10 +/- 3	5	Moderado

■ PROCESOS

a) Atención

A partir de los resultados se puede decir que la atención focalizada, encargada de enviar recursos atencionales a los diferentes estímulos ambientales e internos (Hernández, 2012), presenta tal como se evidencia en la tabla dificultades debido a su desempeño en las pruebas de detección de números de Neuropsi y retención de dígitos directos (WISC-IV), la atención selectiva entendida como la capacidad para atender a un estímulo que es percibido como relevante por encima de otros distractores (Hernández, 2012), el paciente muestra un desempeño por debajo de lo esperado, presentando dificultades en la capacidad de inhibir estímulos relevantes de los irrelevantes seleccionando ítems no solicitados en la instrucción de la prueba, así mismo, fue evidente a lo largo de la evaluación, los conflictos en el mantenimiento de los recursos atencionales sobre las distintas pruebas, ya que con frecuencia necesitaba direccionamiento externo para continuar con las tareas asignadas. Con respecto a la atención dividida y alternante se observó fallos significativos en la capacidad de ejecutar tareas simultáneas, identificando deficiencias en la velocidad de procesamiento como muestran las pruebas Claves y Búsqueda de Símbolos (WISC-IV), sin embargo, es importante resaltar las dificultades en motricidad fina y gruesa del paciente lo cual se relaciona con la correcta ejecución de este tipo de tareas.

b) Memoria

Con respecto a la memoria episódica, se logran identificar algunas deficiencias en la entrevista en especial con la información dada por la madre, frente a acontecimientos vividos, observándose la presencia de confabulaciones en esta área.

El paciente presenta alteraciones en el proceso de memoria a corto plazo, teniendo en cuenta el registro de información como se evidencia en la prueba de retención de dígitos en orden directo WISC-IV presentes en la tabla 4, ubicándolo por debajo de lo esperado según su edad y grupo normativo.

Haciendo énfasis a la memoria de trabajo se observa un bajo desempeño, observándose un spam de 2 ítems de información en orden inverso como se evidencia en la retención de dígitos inversos (WISC-IV).

De igual manera en la memoria de trabajo visoespacial se identificaron fallos importantes teniendo en cuenta la figura compleja de Rey. Osterrieth, al momento de ejecutar la copia se le complica un poco, los trazos realizados son similares en evocación por lo cual se puede decir que presenta alteraciones importantes en este dominio.

c) Lenguaje

La evaluación de este proceso se llevó a cabo con la exploración de expresión oral, comprensión auditiva, denominación y fluidez. Se evidenciaron dificultades de carácter fonológico los cuales pudieron interferir con el desarrollo de la prueba.

Con referencia al lenguaje comprensivo se observa que el paciente comprende órdenes sencillas. Por otro lado, en lo relativo a las demás pruebas como vocabulario, información, designación de imágenes y semejanzas presenta fallos significativos, los cuales están relacionados con las dificultades en atención y memoria relacionados con el proceso de aprendizaje.

d) Gnosias

Con respecto a las gnosias visuales se evidencian dificultades importantes en la correcta identificación y discriminación de los diferentes estímulos, y objetos percibidos por el canal visual.

A nivel de las gnosias visoespaciales se observa alteraciones en la organización, manejo y manipulación mental, realizando una percepción de la figura de rey fragmentada y con poco control visomotor, evidenciándose un grafismo con poca estructura por lo cual no se logra identificar el modelo expuesto.

e) Praxias

Se observan alteraciones en función motora compleja como se evidencia en la ejecución de funciones motoras (Neuropsi) presentando poca planeación e inhibición en los movimientos.

Por otro lado, con relación a las praxias constructivas se encuentra un desempeño altamente disminuido, caracterizado por distorsiones, omisiones y desplazamientos en la copia.

f) Funciones Ejecutivas

Se evidencian dificultades en la capacidad para adquirir nuevos conocimientos y relacionarlos con conocimientos previos. También se observan dificultades en la capacidad de planeación, demostrando fallos en la organización secuencial, de pasos directos e indirectos, según lo observado en la prueba Torre de Hanoi (BANFE), presenta dificultades en la capacidad de almacenar y manipular temporalmente la información (memoria de trabajo), este déficit se asocia con problemas de monitorización de actividad mental como se puede evidencia en retención de dígitos en orden inverso (WISC-IV) que se encuentra en la tabla 4.

Con respecto a la fluidez verbal se muestran alteraciones significativas, relacionadas con el acceso al almacén léxico-semántico además de las dificultades en producción y articulación en la cual está implicada la corteza prefrontal dorsolateral, estas dificultades se pudieron observar durante el desarrollo de la entrevista.

Se observaron alteraciones en el control inhibitorio, mostrando respuestas comportamentales no solicitadas durante las pruebas, además de no controlar sus respuestas en detección de dígitos de (Neuropsi), realizando golpes en los momentos no solicitados permitiendo observar la presencia de intrusiones, de esta forma también se logra ver

dificultades en detección visual, puesto que selecciona estímulos no pertinentes a la tarea, sin lograr inhibir, los estímulos relevantes de los irrelevantes.

- *Impresión diagnóstica*

Ahora bien con base en la información obtenida con anterioridad donde se exponen el nivel de alteración de cada uno de los aspectos cognitivos y funciones ejecutivas se realiza la siguiente impresión diagnóstica que permite dar una mirada periférica del perfil cognitivo del paciente del presente estudio de caso:

- 1) Paciente de 18 años 4 meses de edad con desempeño intelectual dentro del rango Discapacidad Intelectual Moderada según la escala de inteligencia Wechsler WISC IV. Los resultados obtenidos son: **CIT= 44 (coeficiente de la escala global)**, lo cual lo sitúa en un **percentil <0.1** frente a personas de su edad. *El intervalo de confianza de 95%* estima que su capacidad real se ubica entre **un rango de 41 – 51**.
- 2) Alteración Atencional Mixta y en velocidad de procesamiento.
- 3) Dificultades en procesos mnésicos (consolidación de la información verbal, memoria de trabajo y semántica)
- 4) Fallos en control visomotor e integración visoespacial.
- 5) Dificultades en funciones frontales básicas. (control inhibitorio, control motriz)

Estas conclusiones permiten dar cumplimiento de los objetivos propuestos para el presente estudio de caso, ya que determinan la alteración específica de cada área cognoscitiva dando como resultado un perfil neuropsicológico completo.

- **DISCUSIÓN**

El objetivo del presente estudio de caso tuvo como fin elaborar el perfil neuropsicológico de un paciente con neurofibromatosis tipo 1 y comorbilidad epiléptica por lo cual se aplicaron las pruebas de escala de inteligencia de Wechsler para Adultos-IV

(WISC-IV), subpruebas de Banfe, subpruebas de Neuropsi y una entrevista semiestructurada. En relación con el objetivo general se encontró que el paciente presenta un perfil neuropsicológico compatible con déficit cognitivo moderado.

Con relación al primer objetivo específico se encontraron alteraciones significativas en lenguaje, atención, praxias, memoria y razonamiento además de esto se cruzan algunas alteraciones en común con el estudio realizado por Samango-Sprouse et al. (1994) a 90 niños pequeños con NF1, encontrando en común con nuestro caso el déficit en habilidades cognitivas, así como un desarrollo anormal en las habilidades neuromotoras y perceptivo-motoras.

Así mismo en las habilidades visoespaciales del paciente puede identificar alteraciones en la organización, manejo y manipulación mental, además del poco control visomotor lo cual concuerda directamente con los hallazgos encontrados en el estudio realizado por Hyman et al. (2005) donde informa que el 56% de los individuos con NF1 tuvieron una ejecución de al menos 1 SD por debajo de la media en la tarea de Juicios de Orientación de Líneas (JLO) con lo cual logra concluir que existe una sólida evidencia de que los paciente que padecen esta enfermedad se caracterizan por presentar déficits visoespaciales.

Dentro de la investigación un aspecto de gran importancia es el relacionado con el lenguaje en el cual se encontraron alteraciones de tipo fonológico además de presentar fallos significativos en pruebas como vocabulario, información, designación de imágenes y

semejanzas, dado que el procesamiento fonológico está en la base del aprendizaje de la lectoescritura y, por tanto, su déficit subyace tras las dificultades específicas del aprendizaje de la lectoescritura. Este tipo de alteraciones se encuentran presentes dentro de la NF1, es importante señalar que estos déficits raramente se producen aisladamente (Ozonoff,1999), y que la mayoría de los niños que sufren alteraciones del lenguaje es probable que presenten déficits cognitivos en algún otro dominio, como por ejemplo el visoespacial (North,2000).

Con referencia a los componentes atencionales se observaron afectaciones en la atención focalizada, pero es en la atención dividida y alternante donde se observaron los fallos de mayor relevancia.

En cuanto a memoria que es uno de los enfoques de mayor debate se lograron identificar alteraciones relacionadas con memoria episódica, de trabajo y de trabajo visoespacial además de alternancia en la memoria a corto plazo lo cual contradice el aspecto generado por Hofman (1994) quién asegura que tanto la memoria verbal y como visual están preservadas en los pacientes con NF1. Ahora bien, es importante tener en cuenta que los déficits mnésicos, parecen ser secundarios a alteraciones en el lenguaje o visoespaciales más que a problemas primarios. Además, existe un solapamiento entre las funciones ejecutivas y la memoria, especialmente en lo que se refiere a la memoria operativa.

Ahora bien en cuanto al segundo objetivo se logra identificar alteraciones significativas en el área de funciones ejecutivas, el primero de ellos relacionados a las

funciones ejecutivas, en las cuales se hallaron dificultades en la capacidad para adquirir nuevos conocimientos y relacionarlos con conocimientos previos, capacidad de planeación, fallos en la organización secuencial y perturbación en la habilidad para almacenar y manipular temporalmente la información, lo cual concuerda con lo hallado por North et al. (1995) los cuales especifican las pobres habilidades para la resolución de problemas y la deficitaria capacidad para aprender material presentado de una manera desestructurada en los pacientes con NF1. A estos se les suma Chapman et al. (1996) los cuales hallaron que el 60% de su muestra de pacientes con NF1 presentan características de disfunción ejecutiva, incluyendo dificultades para copiar la Figura Compleja del Rey de una manera organizada.

Además de esto se presentan alteraciones significativas en la fluidez verbal y control inhibitorio, actualmente estas áreas son poco nombradas en los diversos estudios realizados, pero sin duda alguna son dos focos de especial afectación dentro de la NF1, esto si se tiene en cuenta que el control inhibitorio es principal, y evolutivamente fundamental, dentro de los componentes de las funciones ejecutivas lo cual es de vital importancia dentro del actual estudio de caso.

Con los datos adquiridos a lo largo del presente estudio de caso se pone en balanza con los precedentes de los primeros estudios transversales realizados, los cuales apuntaban a una mejoría evolutiva de las alteraciones cognitivas con el paso de los años, y es que a partir de lo hallado se observa que existe una discrepancia alrededor del paciente debido a

que este no ha generado ningún tipo de mejoría y por el contrario tiende a disminuir de forma lenta pero estable.

Lo anterior pone el estudio de caso en la misma línea de la investigación llevada a cabo por Hyman et al. en 2003, el cual realizó un seguimiento de 32 pacientes con NF1 en el cual concluye que no se produjo una mejoría en el rendimiento cognitivo con el paso de los años. A esto se le adjunta que por el contrario los procesos cognitivos tienden a disminuir lentamente o estancarse y no mejorar, en el caso del paciente del presente estudio de caso se tiene en cuenta que es también medicado con fármacos antiepilépticos y que el aumento en las crisis convulsivas desde sus 15 años causó un declive mucho más alto en el desarrollo cognitivo comparado con los pacientes diagnosticados únicamente con NF1.

- **CONCLUSIONES**

Se observó que el paciente presenta una discapacidad cognitiva moderada, sin embargo, se logra identificar variables predictoras del mismo y es que a raíz de las evaluaciones se identificó en el perfil neurocognitivo del paciente una tendencia a mantenerse en un deterioro estable, es decir que sus procesos cognitivos tienden a alterarse cada vez más con el paso del tiempo, pero lo hace de una forma lenta. Ahora bien, teniendo en cuenta que el mismo es candidato a cirugía para control de la epilepsia la misma podría llevar como consecuencia una estabilización del deterioro cognitivo causado por la NF1 manteniéndolo estable dentro de niveles normales de los pacientes con esta enfermedad.

- **RECOMENDACIONES**

A nivel de investigación una de las principales recomendaciones sería el expandir el área de evaluación de las complicaciones que genera esta patología, anexo a esto sería ideal encontrar una muestra un poco más amplia para generar la comparación de baremos y puntuaciones, esto con el fin de determinar las afecciones y complicaciones de forma más profunda y compleja.

Ahora bien, sería necesario o ideal para futuras investigaciones en el campo realizar una evaluación con una batería de pruebas más amplia.

● REFERENCIAS

- Aarts, J.H.P; Binnie, C.D., Smit, A.H. y Wilkins, A.V.E. (1984). Selective cognitive impairment during focal and generalized epileptiform EEG activity. *Brain*, 10, 293-308.
- Acosta, M. T. (2007). Neurobiología de los trastornos del aprendizaje: Neurofibromatosis tipo 1 como modelo para investigar y tratar los trastornos del aprendizaje. *Revista de neurología*, 44(2), 3-8.
- Agustí, B. G. (2012). *Perfiles cognitivos en la neurofibromatosis tipo 1* (Doctoral dissertation, Universidad Complutense de Madrid).
- Boulanger JM. L'Arbrisseau A. Neurofibromatosis type 1 in a pediatric population: Ste Justine ' s experience. *Can J Neurol Sci*. 2005; 32:225-31. Anteproyecto de Trabajo de Grado 10
- Campos-Castelló, J., & Campos-Soler, S. (2004). Neuropsicología y epilepsia. *Rev Neurol*, 39(2), 166-177.
- Campos-Castelló, J. (2006). Neuropsicología de la epilepsia: ¿qué factores están implicados? *Revista de Neurología*, 43(Supl 1), 59-70.
- Cammarata-Scalisi, F., Stock, F., Velazco, N., Silva, G. D., Lacruz-Rengel, M. A., & Avendaño, A. (2018). Hallazgos clínicos y epidemiológicos en la neurofibromatosis tipo 1 y el complejo esclerosis tuberosa en una serie de pacientes pediátricos. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 75(5), 287-294.
- Carrascal-Hinojal, Y., Pradas-Montilla, G., & Centeno-Rodríguez, J. E. (2001). Neurofibromatosis tipo I, epilepsia y trastorno de la migración neuronal. *REV NEUROL*, 33(6).
- Cerdá, J. M., Argani, M. T., Llerda, J. M., Gonzalez, F. L., Puig, X. S., & Rieger, J. S. (2016). Guía oficial de la Sociedad Española de Neurología de práctica clínica en epilepsia. *Neurología*, 31(2), 121-129.
- Espejo-Saavedra Roca, J. M. (2013). Alteraciones cognitivas en la neurofibromatosis tipo I: fenotipo diferencial en función de la presencia o no de TDAH comórbido.

- Felipe-Oroquieta, J. (2002). Aspectos psicológicos en la epilepsia. *Revista de neurología*, 34(9), 856-860.
- Fuentes Rodríguez, Nelson, Tápanes Domínguez, Alejandro, Pérez La O, Pablo. (2007). Neurofibromatosis tipo I, enfermedad de von Recklinhausen. *Revista Cubana de Militar*, 36(4) Recuperado el 02 de abril de 2020, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-65572007000400009&lng=es&tlng=pt.
- García-Peñas, J. J., Fournier-Del Castillo, M. C., & Domínguez-Carral, J. (2014). Epilepsia y cognición: el papel de los fármacos antiepilépticos. *Rev Neurol*, 58(Supl 1), 537-42.
- Gavilán Agustí, B. (2013). *Perfiles cognitivos en la neurofibromatosis tipo 1* (Doctoral dissertation, Universidad Complutense de Madrid).
- Giráldez, B. G., Arce, V. S. A., Delgado, R. T., & Castrillo, J. M. (2012). Epilepsia en otras enfermedades. *Aspectos medicolegales*, 105.
- Gómez, M., & Batista, O. (2015). Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y su diagnóstico molecular como estrategia del diagnóstico diferencial ya edades tempranas. *Revista médica de Chile*, 143(10), 1320-1330.
- Gómez, A. I. H. (2012). *Procesos psicológicos básicos*. México: Red Tercer Milenio. Gómez Viera, N., Bonnin Rodríguez, BM, Gómez de Molina Iglesias, MT, Yáñez. Garcés Ordoñez, I. L., & Vargas Quimbayo, G. M. D. R. (2019). Procesos cognitivos en la Neurofibromatosis tipo 1.
- Hofman, K.J., et al., Neurofibromatosis type 1: the cognitive phenotype. *J Pediatr*, 1994. 124(4): p. S1-8.
- Kirn DH, Murovic JA, Tiel RL. A series of 397 peripheral neurol sheath tumors: 30- year experience at Louisiana State University Health Sciences Center. *J Neurosurgery*. 2005; 102:246-55
- Laurito, S., Di Pierri, J., & Roqué, M. (2015). Neurofibromatosis tipo I: Mutación de splicing detectada por MLPA y secuenciación en la Argentina. *Medicina (Buenos Aires)*, 75(2), 91-94.

- Liane, A. F., María, M. F. R., Francisco, R. V. R., & Alfredo, A. A. (2006). Deterioro cognitivo en la Epilepsia. *Rev Mex Neuroci*, 7(3), 218-224.
- Ma A. Jurado, Maria Mataró, Roser Pueyo. Neuropsicología de las enfermedades Neurodegenerativas
- Malo, C. M. (2004). *Epilepsia: aspectos clínicos y psicosociales*. Ed. Médica Panamericana.
- Martín, P., Sola, R. G., & Ortiz, T. (1999). Neuropsicología y deterioro cognitivo en la epilepsia. *Rev neurol*, 28(8), 793-8.
- Maestú, F., Martín, P., Sola, R. G., & Ortiz, T. (1999). Neuropsicología y deterioro cognitivo en la epilepsia. *Rev neurol*, 28(8), 793-8.
- Mauri-Llerda, J. A., Pascual-Millán, L. F., Tejero-Juste, C., Íñiguez, C., Escalza-Cortina, I., & Morales-Asín, F. (2001). Alteraciones neuropsicológicas en epilepsia. *Rev Neurol*, 32, 77-82.
- Morales, M. (2008). Efectos cognoscitivos de los anticonvulsivantes. *Acta Neurológica Colombiana*, 24(1), 3-7.
- Moog, J. C. (2009). Efectos cognitivos de los medicamentos antiepilépticos. *Iatreia*, 22(4), 350-358.
- Morales, M. (2008). Efectos cognoscitivos de los anticonvulsivantes. *Acta Neurológica Colombiana*, 24(1), 3-7.
- Nicolás, N. C. S., & Fuentevilla, D. J. (2011). Manifestaciones neurológicas y crisis epilépticas secundarias a neurofibromatosis. reporte de un caso. *Medicina Interna de México*, 27(5), 479-484.
- Orraca Castillo, M., & Licourt Otero, D. (2012). Características del neurofibroma plexiforme en pacientes con neurofibromatosis tipo 1. Pinar del Río. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 16(4), 25-35.

- Orozco Ariza, J. J., Besson, A., Pulido Roza, M., Ruiz Roca, J. A., Linares Tovar, E., & Sáez Yuguero, M. (2005). Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) revisión y presentación de un caso clínico con manifestaciones bucofaciales. *Avances en Odontoestomatología*, 21(5), 231-239.
- Otzen, T., & Manterola, C. (2017). Técnicas de Muestreo sobre una Población a Estudio. *International journal of morphology*, 35(1), 227-232.
- Peñas, J. J. G. (2017). Trastornos de aprendizaje en la neurofibromatosis tipo 1. *Revista de neurología*, 64(1), 59-63.
- Rojas, C. G. (2013). Evaluación neuropsicológica de los procesos cognitivos en la epilepsia. Ajayu. Órgano de Difusión Científica del Departamento de Psicología de la Universidad Católica Boliviana " San Pablo", 11(2), 193-227.
- Sánchez-Carpintero, R. (2010). Variabilidad de la evolución cognitiva en los distintos tipos de epilepsia del niño.
- Tarco Taipe, Y. A. (2019). *Estimulación temprana en el desarrollo del lenguaje en una paciente con neurofibromatosis tipo 1* (Bachelor's thesis, Universidad Técnica de Ambato-Facultad de Ciencias de la Salud-Carrera de Estimulación Temprana).
- Tuchman, R. F., Moshé, S. L., & Rapin, I. (2005). Trastornos del neurodesarrollo y epilepsia. *Rev Neurol*, 40(Supl 1), S3-S10.
- Ure, J. (2004). Deterioro cognitivo en pacientes epilépticos. *Revista Argentina de Neuropsicología*, 2(1), 1-14.

● ANEXOS

Bogotá 20 de Abril del 2020

Consentimiento informado

Yo Yudi Calderon, identificado (a) con cédula de ciudadanía N° 52678935 de Villavicencio representante legal de José Luis Beltrán Fonseca identificado con Tarjeta de identidad 1006876044 de Villavicencio acepto participar en el protocolo de investigación titulado: Estudio de caso: Alteraciones cognitivas en la neurofibromatosis tipo I con comorbilidad epiléptica. Hago constar que los autores abajo descritos me han dado a conocer que la participación en esta investigación es voluntaria y no tendrá ningún costo, los datos personales serán de orden confidencial y los resultados obtenidos tendrán un fin académico e investigativo. Se me ha informado que puedo realizar cualquier pregunta referente a la investigación, que puedo conocer los resultados de las pruebas si así lo deseo y que puedo retirarme del estudio en cualquier momento.

Para la realización de la investigación se me informó que las pruebas realizadas no serán de carácter invasivo, ni técnicas que puedan atentar contra el bienestar físico o mental de mi hijo(a).

En la investigación se aplicarán las siguientes pruebas:

- WAIS-IV (Escala de Inteligencia de Wechsler para Adultos-IV)
- Banfe 2- Bateria neuropsicológica de funciones ejecutivas y lóbulos frontales
- Neuropsi- Bateria neuropsicológica breve en español

En constancia, firmo ratificando mi autorización

Representante legal

CC N° 52678935

Firma paciente

TI N° 100687604

Autores

Hilsen Daniela Mendez Camelo

CC N° 1018512590 de Bogotá

Aspirante a título de psicología

Wendy Juliana García Fonseca

CC N° 1121915167

Aspirante a título de psicología