



**LIPOFUSCINOSIS NEURAL CEROIDE CON EPILEPSIA REFRACTARIA EN
ADOLESCENTE DE 12 AÑOS. REPORTE DE CASO DEL HOSPITAL REGIONAL DE
PARAGUARI, PARAGUAY**

Leticia Batista Andrade

Tatiane dos Santos Oliveira

Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Central del Paraguay, Pedro Juan Caballero.

Tutoria: Dr. Ivan Cruz Alvarez Cantos

26 de Agosto de 2025

Trabajo Final de Grado

LIPOFUSCINOSIS NEURAL CEROIDE CON EPILEPSIA REFRACTARIA EN ADOLESCENTE DE 12 AÑOS. REPORTE DE CASO DEL HOSPITAL REGIONAL DE PARAGUARI, PARAGUAY

Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Central del Paraguay,

Pedro Juan Caballero, Amambay, Paraguay.

Resumen

La Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal tipo II (CLN2) es una enfermedad neurodegenerativa pediátrica, autosómica recesiva, causada por mutaciones en el gen TPP1, que genera una deficiencia enzimática progresiva con compromiso multisistémico y curso clínico devastador. El objetivo de este trabajo fue describir la evolución clínica y diagnóstica del primer caso documentado de CLN2 en el sistema de salud público paraguayo, analizando las limitaciones diagnósticas y oportunidades de mejora en el manejo local. Se trató de un estudio descriptivo, retrospectivo y de tipo observacional, basado en la revisión de un caso clínico de una niña de 12 años oriunda de Paraguarí, Paraguay, con seguimiento continuo desde la primera infancia hasta la actualidad. Los datos clínicos e imagenológicos fueron recopilados a partir de registros médicos e informes de estudios complementarios, incluyendo resonancia magnética cerebral y electroencefalografía. Durante el seguimiento se observó un desarrollo neuropsicomotor normal hasta los tres años de edad, seguido por una regresión progresiva con pérdida del lenguaje, deambulación y control de esfínteres, crisis epilépticas refractarias, ataxia, trastornos visuales que evolucionaron a ceguera, y signos de espasticidad y distonía. La resonancia magnética reveló hipomielinización difusa y megacisterna magna, hallazgos compatibles con proceso neurodegenerativo. El diagnóstico fue establecido presuntivamente mediante criterios clínicos e imagenológicos debido a la indisponibilidad de confirmación genética molecular en el sistema de salud local. Actualmente, la paciente presenta un cuadro de demencia infantil avanzada, dependencia total para las actividades básicas, requiere gastrostomía y permanece encamada con signos de rigidez muscular severa. Se concluyó que este primer caso paraguayo evidencia un retraso diagnóstico de 5 años y la necesidad de implementar alternativas

diagnósticas accesibles localmente. La experiencia documenta las barreras sistémicas para el diagnóstico de enfermedades raras en Paraguay y subraya la importancia de establecer redes de cooperación regional para optimizar el acceso a recursos diagnósticos especializados

Palabras clave: Lipofuscinosis cerioidea neuronal, epilepsia infantil, neurodegeneración