

3. Petri M, Orbai AM, Alarcón GS, Gordon C, Merrill JT, Fortin PR, et al. Derivation and validation of the Systemic Lupus International Collaborating Clinics classification criteria for systemic lupus erythematosus. *Arthritis Rheum.* 2012;64:2677–86.
4. American College of Rheumatology Ad Hoc Committee on Systemic Lupus Erythematosus Guidelines. Guidelines for referral and management of systemic lupus erythematosus in adults. *Arthritis Rheum.* 1999;42:1785–96.
5. Aslam F, Bannout F, Russell EB. Cranial nerve palsies: Sarcoidosis to systemic lupus erythematosus. *Case Rep Rheumatol.* 2013;2013:175261.
6. Bertsias GK, Boumpas DT. Pathogenesis, diagnosis and management of neuropsychiatric SLE manifestations. *Nat Rev Rheumatol.* 2010;6:358–67.
7. Teoh SC, Yap EY, Au Eong KG. Neuro-ophthalmological manifestations of systemic lupus erythematosus in Asian patients. *Clin Experiment Ophthalmol.* 2001;29:213–6.
8. Chan CN, Li E, Lai FM, Pang JA. An unusual case of systemic lupus erythematosus with isolated hypoglossal nerve palsy, fulminant acute pneumonitis, and pulmonary amyloidosis. *Ann Rheum Dis.* 1989;48:236–9.
9. Lorenzoni PJ, Scola RH, Kay CS, Novak FT, Cardoso EH, Scalcon MR, et al. Isolated hypoglossal nerve palsy: An unusual rare presentation in lupus erythematosus systemic. *Arq Neuropsiquiatr.* 2011;69:843–4.
10. Saleh Z, Menassa J, Abbas O, Atweh S, Arayssi T. Cranial nerve VI palsy as a rare initial presentation of systemic lupus erythematosus: Case report and review of the literature. *Lupus.* 2010;19:201–5.

A.M. Crespo Cuevas\*, J.V. Hervás García,  
L. Abaira del Fresno y L. Grau López

*Servicio de Neurología, Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona, España*

\* Autor para correspondencia.

*Correos electrónicos:* [ane.87@hotmail.com](mailto:ane.87@hotmail.com),  
[anecrespocuevas@gmail.com](mailto:anecrespocuevas@gmail.com) (A.M. Crespo Cuevas).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2016.01.003>  
0213-4853/

© 2016 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Perfil cognitivo de un niño con síndrome de Noonan con mutación genética SOS1



### Cognitive profile of a child with SOS1 mutation in Noonan syndrome

*Sr. Editor:*

Presentamos el perfil neuropsicológico de un niño de 7 años con síndrome de Noonan (SN) con la mutación genética SOS1<sup>1</sup>. Los estudios del SN suelen reflejar una imagen general de discapacidad cognitiva confusa, que en nuestra opinión, se debe a que son escasos, y las muestras reducidas y poco representativas de la variabilidad, ya que incluyen conjuntamente participantes con distintas mutaciones<sup>2–5</sup>. El interés del caso viene dado por la escasa documentación existente sobre las características cognitivas diferenciales en esta mutación, frente a la documentada discapacidad referida en otras mutaciones más frecuentes.

El caso que presentamos fue diagnosticado a los 4 años —método reacción en cadena de la polimerasa—. La anamnesis indica un inicio normotípico del desarrollo motor, comunicativo y lingüístico.

Se valoró su funcionamiento en diferentes procesos cognitivos. Su índice de capacidad general es de 131, Pc = 98 (WISC-IV).

**Atención.** En Velocidad de procesamiento en la normalidad (CPT-IIv.5: Pc = 61), igual que en el WISC-IV en las tareas de claves (Pe = 11). En búsqueda de símbolos los resultados son bajos (Pe = 6), lo que indica dificultades en percepción visual que se confirman con puntuaciones bajo la media en el ITPA (T = 26). La variabilidad del tiempo de respuesta ante los estímulos es normal (CPT-II: Pc = 51), así como la vigilancia atencional (Pc = 50). La Atención selectiva y focalizada

(CPT-II) es normal pero con muchas omisiones (Pc = 99), lo que indica inatención. En estilo de respuesta (CPT-II) está en la media (Pc = 55).

**Percepción.** En discriminación visual (CPT-II: P = 51) en la media. En razonamiento perceptivo (WISC-IV): en cubos (Pe = 14) y conceptos (Pe = 12) tiene valores altos y en matrices (Pe = 19) muy altos. En procesamiento visual (WISC-IV) cubos + figuras incompletas en el promedio (Pc = 91). En el ITPA obtiene menores puntuaciones en el canal visomotor que en el auditivo-vocal. La comprensión visual en conceptos es muy buena (T = 43, M = 35) y de las relaciones entre estímulos visuales en la media (T = 34). En el nivel automático tiene puntuaciones bajas en integración visual (T = 26).

**Memoria.** En memoria de trabajo (WISC-IV): en dígitos valores normales-bajos (Pe = 8). En memoria secuencial visomotora (ITPA) obtiene una puntuación ligeramente baja (T = 32). En el WISC-IV, en memoria a largo plazo (Pc = 99,6) y en información general (Pc = 96) el nivel de funcionamiento es excelente.

**Lenguaje.** En el WISC-IV las puntuaciones en comprensión verbal son: semejanzas altas (Pe = 14), vocabulario muy altas (Pe = 19) y en comprensión normales (Pe = 11). En razonamiento fluido-verbal en el promedio alto (Pc = 95). En conocimiento léxico en el extremo superior (P = 99,6). Los resultados del nivel representativo auditivo-vocal del ITPA indican una edad equivalente a su edad (media = 35). La comprensión de una historia oída (T = 36, M = 35) y de analogías verbales (T = 36) es normal. En el ENFEN, tiene valores en la media (Dec = 6) en expresión verbal. En el nivel automático del ITPA obtiene puntuaciones elevadas en conocimiento y expresión de estructuras gramaticales (T = 38). En el límite de lo habitual (T = 40) está el resultado en producción de palabras completas, relacionado con conciencia fonológica.

**Funciones ejecutivas.** La inhibición de respuesta y control motor (CPT-II) está en la normalidad (P = 42). En

perseveraciones (CPT-II) su ejecución es buena (Pc=30). La capacidad de búsqueda visual, atención, flexibilidad cognitiva es normal (Dec=5) en la tarea básica, y baja (Dec=3) en la compleja. En el ENFEN, en planificación los resultados son muy bajos (Dec=2) y en resistencia a la interferencia son extremadamente bajos (Dec=1).

**Motricidad.** La escala MSCA indica que su funcionamiento está por debajo de su edad (Pc=10).

Los resultados informan de una capacidad intelectual llamativamente superior a la media, con puntos fuertes como la memoria a largo plazo y lenguaje, y débiles como el funcionamiento ejecutivo (atención, planificación y flexibilidad cognitiva) y la psicomotricidad.

Los resultados del caso son pertinentes para la caracterización diferencial del funcionamiento cognitivo del SN, y obviamente para la orientación psicológica y educativa, de personas con con este tipo particular de mutación, debiendo profundizarse en el estudio de la variabilidad funcional en las distintas mutaciones.

## Bibliografía

1. Lepri F, de Luca A, Stella L, Rossi C, Baldassarre G, Pantaleoni F, et al. SOS1 mutations in Noonan syndrome: Molecular spectrum, structural insights on pathogenic effects and genotype-phenotype correlations. *Hum Mutat.* 2011;32:760–72.

2. Van der Burgt I, Thoonen G, Roosenboom N, Assman-Hulsmans C, Gabreels F, Otten B, et al. Patterns of cognitive functioning in school-age children with Noonan syndrome associated with variability in phenotypic expression. *J Pediatr.* 1999;135:707–13.
3. Lee DA, Portnoy S, Hill P, Gillberg C, Patton MA. Psychological profile of children with Noonan syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 2005;47:35–8.
4. Pierpont EI, Pierpont ME, Mendelsohn NJ, Roberts AE, Tworog-Dube E, Seidenberg MS. Genotype differences in cognitive functioning in Noonan syndrome. *Genes Brain Behav.* 2009;8:275–82.
5. Horiguchi T, Takeshita K. Neuropsychological developmental change in a case with Noonan syndrome: Longitudinal assessment. *Brain Dev.* 2003;25:291–3.

A. Martínez Planelló<sup>a,\*</sup>, M. Sotillo<sup>a</sup> y F. Rodríguez-Santos<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Departamento de Psicología Básica, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, España

<sup>b</sup> Equipo Específico de Discapacidad Motora, Consejería de Educación, Comunidad de Madrid, Madrid, España

\* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: [almedenaplanello@gmail.com](mailto:almedenaplanello@gmail.com), [maria.sotillo@uam.es](mailto:maria.sotillo@uam.es) (A. Martínez Planelló).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2016.01.002>  
0213-4853/

© 2016 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Reporte de las diferencias confiables en el perfil del ACE-III<sup>☆</sup>



### A report of reliable differences in the profile of the ACE-III

Sr. Editor:

En una publicación reciente, Matias-Guiu et al.<sup>1</sup> analizaron las propiedades métricas del Addenbrooke's Cognitive Examination III (ACE-III) para el diagnóstico de demencia. En dicho estudio se reportaron indicadores adecuados como, por ejemplo, una confiabilidad de los puntajes e interevaluadores elevadas (> 0,90), adecuadas sensibilidad y especificidad, y correlación alta con un criterio externo (MMSE). Sin embargo, los análisis principales en cuestión se focalizaron en la puntuación total del ACE-III, dejando de lado análisis complementarios de sus subtest: Atención (A), Memoria (M), Fluencia (F), Lenguaje (L) y Visuoespacial (V). Debe considerarse que estos subtest configuran un perfil que será analizado a fin de conocer los puntos fuertes

y débiles del evaluado previo a la elaboración del plan de intervención personalizado.

Al aplicar el ACE-III en la práctica profesional, se observarán diferencias entre los puntajes de los subtest del ACE-III de cada persona y la confiabilidad de esas diferencias debe ser analizada. En cuanto al estudio de Matias-Guiu et al., aquello no fue evaluado, por lo cual no podrá determinarse si la configuración de un perfil está influida en mayor medida por el error de medición. Para llenar ese vacío, en el ámbito de la medición se ha propuesto una expresión matemática<sup>2</sup> útil para los casos de 2 puntajes:

$$\rho_d = \frac{DE_1^2 + DE_2^2 \rho - 2DE_1 DE_2 \rho_{12}}{DE_1^2 + DE_2^2 - 2DE_1 DE_2 \rho_{12}}$$

En esa expresión,  $DE_1$ ,  $DE_2$ ,  $\rho_1$ , y  $\rho_2$  son las desviaciones estándar (DE) y coeficientes de confiabilidad (normalmente el coeficiente  $\alpha^3$ ) del subtest 1 y 2, respectivamente, y  $\rho_{12}$  es la correlación entre ambos subtest. La información brindada ( $0 \leq \rho_d \leq 1$ ) indica el porcentaje de variabilidad que corresponde a la varianza verdadera, y si esta es elevada, se puede decir que el error de medición no ha influido decisivamente en las diferencias.

Los autores únicamente reportaron las DE de cada subtest en su [tabla 1](#) y se omitió el reporte de los coeficientes  $\alpha$  de estos y la correlación entre los subtest. A modo de ejemplo, con análisis complementarios a través del uso de datos ficticios podría brindarse un panorama acerca del ACE-III. Para comenzar, a fin de estimar los coeficientes  $\alpha$  de cada

<sup>☆</sup> El manuscrito no ha sido presentado previamente en ningún evento.