



A TRAVÉS DE LAS GENERACIONES: UN CASO DE CAVERNOMATOSIS MULTIPLE FAMILIAR

Autores: Florencia Marisol GAZZOLA; Eugenia Micaela ROVIRA; Jose PEREZ FERRO; María Rosa PAREDES GAYOSO; Sandra Romina ABECASSIS; Desiree Mariel GARRIDO.

Afiliación: Sociedad Argentina de Radiología; Instituto de Cardiología de Corrientes

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Corrientes Capital, Argentina. E-mail: florenciagazzola7@gmail.com

Presentación del caso

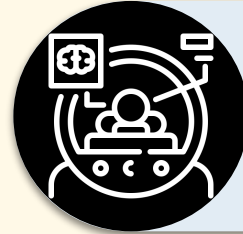
Paciente de sexo masculino de 25 años, con antecedentes de crisis comiciales, déficit neurológico focal y cefalea intensa, con antecedentes familiares de cavernomas



Se realizó una angiografía de cerebro y vasos del cuello, la cual no evidenció anomalía vascular angiográficamente visible

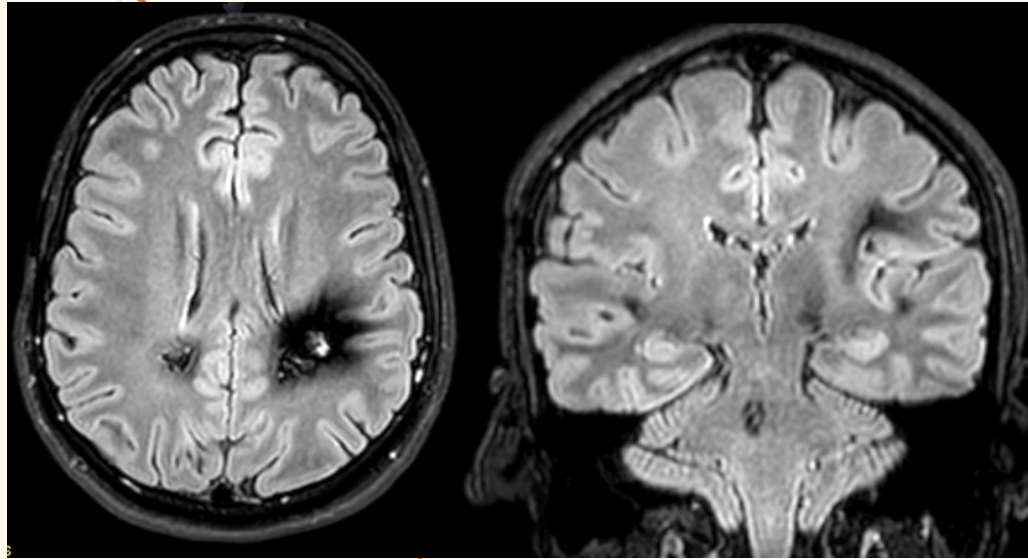


Se decide realiza una RMN de cerebro con contraste por sospecha de malformación vascular.



Hallazgos imagenológicos

El estudio evidenció presencia de múltiples malformaciones cavernomatosas de diferentes tamaños, distribuidos en ambos hemisferios cerebrales, cerebelo y tronco encefálico.



El de mayor tamaño de 23 mm, se ubica en la region subcortical frontoparietal izquierda.

Sistema ventricular supra e infratentorial de morfología, tamaño y señal habitual.

Línea media centrada.
Existe adecuada diferenciación entre las sustancias gris y blanca encefálicas.

Hallazgo que puede estar vinculado a un Síndrome Cavernomatosis múltiple familiar.

Discusión

1

Las malformaciones vasculares intracraneales son lesiones congénitas debidas a alteraciones en el desarrollo de la red arteriocapilar.

2

Los cavernomas son lesiones hamartomatosas vasculares, no encapsuladas y bien delimitadas formadas por espacios vasculares sinusoidales, sin parénquima cerebral entre ellos. Representan del 5 al 13% de todas las malformaciones vasculares cerebrales.

3

La definición de síndrome de malformación cavernosa múltiple familiar es cuando existen uno o más de lo siguiente: múltiples malformaciones cavernosas cerebrales, cinco o más cavernomas, o un cavernoma y al menos otro miembro de la familia con uno o más cavernomas, y mutaciones en uno de los tres genes, KRIT1, CCM2 o PDCD10, que están asociados con esta enfermedad.

4

La imagen característica en RM es su forma de “palomita de maíz”, con un núcleo reticulado bien delimitado, señal heterogénea por presentar sangre en distintos estadios y un reborde hipointenso por los restos de hemosiderina.

5

En el caso de nuestro paciente, se realizó un año después otra RMN de cerebro con contraste donde no se evidenciaron cambios con respecto al estudio previo. Actualmente se encuentra asintomático, realizándose controles en tiempo prudencial.

Conclusión

La aparición de la RM ha permitido el diagnóstico de cavernomas asintomáticos y actualmente se considera la técnica de elección para este fin con protocolo T2 eco gradiente, ya que las imágenes de TC y angiografía no pueden detectar esta enfermedad.

En los casos familiares, se encuentran múltiples lesiones en el 84%, a menudo en asociación con antecedentes familiares de convulsiones.

La mayoría de los pacientes son asintomáticos, siendo un hallazgo incidental. Solo un pequeño porcentaje presentan distintas manifestaciones clínicas, dependiendo de su localización y si se asocian a hemorragia o no; como ser crisis convulsivas, focalización neurológica, cefaleas y hemorragias intracraneales

Bibliografía

- Aliaga A, et al. Malformación cavernomatosa: Revisión de una patología clásica. Rev Chil Radiol 2013; 19(2): 117-124. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rchradiol/v19n3/art06.pdf>
- J.J. Cortés Velaa; L. Concepción Aramendía. Malformaciones cavernosas intracraneales: espectro de manifestaciones neurorradiológicas. SERAM. Elsevier. 2011. Disponible en: doi:10.1016/j.rx.2011.09.016
- M.M. Escudero-Góngora; A. Bauzá, A. Giacaman, A. Martín-Santiago. Cavernomatosis cerebral múltiple: cuando la clave del diagnóstico está en la piel. Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España. 2017. Disponible en: DOI: [10.1016/j.ad.2016.12.019](https://doi.org/10.1016/j.ad.2016.12.019)
- García-Moreno JM, Gamero MA, Lucas M, García-Bravo B, Rodríguez L, Izquierdo G. Cavernomatosis cerebral familiar asociada a angiomas cutáneos [Familial cerebral cavernomatosis associated with cutaneous angiomas]. Rev Neurol. 1998 Sep;27(157):484-90. Spanish. PMID: 9774824.
- A. Simón Gozalbo; M. Beneyto. Cavernomatosis múltiple familiar: descripción de una nueva mutación. Elsevier. 2011. Disponible en: DOI: [10.1016/j.nrl.2010.06.006](https://doi.org/10.1016/j.nrl.2010.06.006)
- Sempere-Pérez A, Campistol J, García-Cazorla A, Guillén-Quesada A, Pérez-Muñoz N. Cavernomatosis múltiple cerebral familiar [Multiple familial cerebral cavernomatosis]. Rev Neurol. 2007 Jun 1-15;44(11):657-60. Spanish. PMID: 17557222.