



Neurology perspectives



19239 - ANOMALÍAS CEREBROVASCULARES ASOCIADAS A SÍNDROME DE ALAGILLE

Txurruka Mugartegi, N.; Herrero Infante, Y.; Borchers Arias, B.; Tome Korkostegi, A.

Servicio de Neurología. Hospital Santiago Apóstol.

Resumen

Objetivos: Presentamos el caso de un paciente con síndrome de Alagille y múltiples anomalías cerebrovasculares.

Material y métodos: Varón de 24 años diagnosticado de síndrome de Alagille en la infancia por cuadro de atresia de vías biliares que requirió trasplante hepático a los 6 años de edad. En el momento actual en tratamiento inmunosupresor con tacrolimus con buen control. Asocia estenosis leve de venas pulmonares y comunicación intraventricular perimembranosa cerrada espontáneamente. Por otro lado, en seguimiento por ORL por colesteatoma, motivo por el que se solicita RMN de fosa posterior en la que se observan múltiples anomalías neurovasculares y se remite a consulta de Neurología.

Resultados: Paciente asintomático desde el punto de vista neurológico salvo cefalea ocasional leve para la que no requiere tratamiento. En angioRM cerebral hallazgo de hipoplasia de ambas arterias carótidas comunes, hipoplasia grave/agenesia de ACI derecha y flujo filiforme de la ACI izquierda, con una circulación posterior compensadora y unas arterias vertebrales y basilares muy prominentes, así como ambas arterias comunicantes posteriores y circulación colateral compensatoria peritentorial izquierda y en fosa posterior.

Conclusión: El síndrome de Alagille es un trastorno genético autosómico dominante con afectación principal a nivel de conductos biliares intrahepáticos en asociación con 5 anomalías clínicas principales: colestasis, enfermedad cardíaca, anomalías esqueléticas, oculares y un fenotipo facial característico. Además, pueden asociar anomalías vasculares que, aunque poco frecuentes, son la principal causa de morbimortalidad de estos pacientes, por lo que su diagnóstico se considera fundamental en estos casos.