



Neurology perspectives



20192 - PARESTESIAS EN BANDA EN PACIENTE CON CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE FAMILIAR

González Antón, D.; Ruiz López, C.; Contreras Peña, J.; Barcenilla López, M.; de la Cruz Fernández, N.; Martínez López, E.; Novillo López, M.; Martín Llorente, M.; Cantador Pavón, E.; Arribas Ballesteros, B.; de la Torre Pérez, A.; Colligris Micheralaki, P.; Rosón González, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

Resumen

Objetivos: La cavernomatosis múltiple familiar (CMF) es un trastorno de herencia autosómica dominante, con afectación de predominio supratentorial en lóbulo parietal. Se debe a mutaciones en genes implicados en uniones intercelulares y angiogénesis (CCM1 (KRIT1), CCM2 (MGC4607) y CCM3 (PDCD10). Produce clínica de lesiones vasculares cutáneas, cefaleas, crisis epilépticas o focalidad secundaria a sangrado o compresión. Su diagnóstico se realiza con resonancia magnética (RM) y estudio genético.

Material y métodos: Anamnesis, exploración física y pruebas complementarias.

Resultados: Varón de 42 años, con antecedentes familiares de hemorragias intracraneales, valorado por episodios de emisión del lenguaje transitorios. A la exploración física, angioqueratoma en rodilla derecha. Electroencefalograma sin alteraciones. En RM craneal, 9 lesiones intraaxiales compatibles con cavernomas, sin signos de complicaciones. Tras 2 meses, presenta sensación de parestesias en banda en región D6-D8, sin otra focalidad. En RM cervical, lesión de 5 mm en región posterior derecha de médula cervical a nivel C4, compatible con cavernoma. Además, microsangrado crónico en platillo superior. Se inicia pregabalina 75 mg. Evoluciona favorablemente hasta la resolución de la clínica. Se realiza exoma, detectándose variante intrónica en heterocigosis en KRIT1 (NM_194456.1): c.2143-1G>A. p.(?), descrita como patogénica.

Conclusión: La afectación medular es poco frecuente en CMF. Se debe sospechar sangrado por ruptura de cavernoma en cuadros de instauración brusca en pacientes con antecedentes compatibles, siendo el manejo conservador de elección en pacientes asintomáticos o con poca expresividad clínica como en el caso, reservando la cirugía para lesiones muy sintomáticas y quirúrgicamente accesibles.