



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 347/2888 - CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE FAMILIAR. OFRECER CONSEJO GENÉTICO ANTE UN CONFLICTO ÉTICO

A. Martínez de Mandojana Hernández<sup>a</sup>, C. Ruiz Andrés<sup>b</sup>, E. Rojas García<sup>c</sup> y C. Ponce Carrasco<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Huétor Tájar. Granada.

<sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Huétor Tájar. Granada. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Cenes de la Vega. Granada.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 39 años con AP de epilepsia focal sintomática en tratamiento con eslicarbazepina 400 mg/día de forma indefinida por cavernomatosis múltiple (CM) a nivel cerebral y de columna dorsal, en el contexto de cavernomatosis familiar. Migraña sin aura. NAMC. No fumadora. AF: madre diagnosticada de CM con cuadro de hemorragia y paraplejía. Acude por test de gestación positivo.

**Exploración y pruebas complementarias:** La CM es un diagnóstico infrecuente, en el que la historia neurológica familiar es fundamental en la sospecha clínica y el diagnóstico, ante un patrón de herencia autosómica dominante en la forma familiar. En seguimiento por Neurología, con RM de control sin contraste I.V. A nivel cerebral presenta múltiples lesiones supra e infratentoriales, lesiones corticosubcorticales en zona frontal, parietal, temporal y en pedúnculo cerebeloso medio izquierdo. Sangrado subagudo tardío en hemisferio cerebeloso derecho. A nivel dorsal, cavernoma en cordón medular en D10 y D2. En consulta, el test de gestación en orina también resulta positivo.

**Orientación diagnóstica:** Angiomatosis cavernomatosa cerebral y de columna dorsal. Epilepsia focal sintomática por cavernomas a nivel cerebral. Gestación precoz.

**Diagnóstico diferencial:** El diagnóstico diferencial del cavernoma incluye: malformación arteriovenosa, neoplasia hemorrágica o con calcificaciones (glioblastoma, oligodendroglioma, metástasis...), angiopatía amiloidea, microhemorragias por hipertensión arterial, secuelas por traumatismo (lesión axonal difusa, contusiones).

**Comentario final:** El consejo genético y el diagnóstico precoz permitirían un seguimiento más estrecho y un tratamiento más temprano. En pacientes asintomáticos se debe tener una actitud conservadora mediante observación clínica y neuroimagen periódicas. Este caso plantea el conflicto entre preservar la autonomía de la paciente -con derecho a decidir ser madre aun sabiendo que su hijo heredará la enfermedad- y preservar el valor de la vida - ¿es ético decidir sobre una enfermedad segura en un no nacido?, ¿debería el médico de familia plantear este debate con la paciente?

### Bibliografía

1. Estremera A, Amengual G, Sarasibar H. Varón joven en estudio por crisis epilépticas. *Medicina Balear*. 2010;25(2):49-51.
2. Lafuente-Hidalgo M, García Besteiro M, Acedo Alonso Y, et al. Multiple cavernomatosis: a review and presentation of a familial case. *An Pediatr (Barc)*. 2014;81(6):52-4.
3. Mondejar R, Lucas M. Diagnóstico molecular de cavernomatosis cerebral. *Neurología*. 2017;32(8):540-5.

**Palabras clave:** Cavernomatosis múltiple. Epilepsia. Resonancia magnética.