



REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



CASO CLÍNICO

Discusión y revisión de la bibliografía a partir de un caso de un varón joven con síndrome de Down y trombosis venosa cerebral

J. Garzón Ruiz*, E. Fajardo-Picó, J. Aguilar-García, C. Ruiz-Guerrero, R.M. Miranda Matilla y M.A. Iribarren-Marín

Unidad de Diagnóstico por la Imagen, Servicio de Radiodiagnóstico, Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, Sevilla, España

Recibido el 1 de noviembre de 2010; aceptado el 3 de mayo de 2011

PALABRAS CLAVE

Trombosis venosa cerebral;
Síndrome de Down;
Tratamiento anticoagulante

KEYWORDS

Cerebral venous thrombosis;
Down syndrome;
Anticoagulant therapy

Resumen

Discusión y revisión de la bibliografía a partir de un caso de un varón joven con síndrome de Down (SD) y trombosis venosa cerebral (TVC).

Caso clínico. Varón de 27 años que comienza con cefalea, vómitos y hemiparesia izquierda. Tras encontrarse hallazgos en la neuroimagen compatibles con trombosis venosa cerebral, se inició tratamiento anticoagulante, con una evolución clínica favorable.

Discusión. Los pacientes con SD están predispuestos a la aparición de ictus embólicos secundarios a cardiopatías congénitas; sin embargo, las causas de TVC en el SD son inciertas, teniendo probablemente un origen multifactorial. Hasta la fecha hay dos casos publicados de TVC en pacientes con SD.

© 2010 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Discussion and review of the literature following the case of a young man with Down's syndrome and cerebral venous thrombosis

Abstract

This review and discussion of the current literature is based on the case of a young man with Down's syndrome (DS) and cerebral venous thrombosis (CVT).

Clinical case. Twenty-seven-year-old male who presented with headache, vomiting and left hemiparesis. After finding signs consistent with cerebral venous thrombosis on neuroimaging, anticoagulant treatment was started, and eventuated in a favorable clinical outcome.

Discussion. DS patients are predisposed to the occurrence of embolic stroke secondary to congenital heart disease. However, the causes of CVT in DS are uncertain, but probably have a multifactorial origin. There are to date two published cases of CVT in patients with DS.

© 2010 Fundació Catalana Síndrome de Down. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jesusgruiz@hotmail.com (J. Garzón Ruiz).

Introducción

Las enfermedades cardiovasculares más frecuentes en el síndrome de Down (SD) son las enfermedades congénitas (canal auriculoventricular y defectos del septo interventricular). Recientemente, se han publicado estudios en los que se indica que los pacientes con SD pueden desarrollar una vasculopatía tipo Moyamoya. Hay una clara asociación entre la trombosis venosa cerebral (TVC) y una gran variedad de enfermedades. No se ha establecido una asociación clara entre el SD y la TVC¹. Presentamos el caso de un varón joven con SD que presentó signos clínicos y radiológicos compatibles con TVC.

Caso clínico

Varón con SD, de 27 años, que acudió al servicio de urgencias del hospital por presentar cefalea, vómitos y hemiparesia izquierda. A la exploración física, se encontraba consciente, orientado, colaborador, con una presión arterial de 150/75 mmHg, frecuencia cardíaca de 68 ppm y afebril. Auscultación cardiopulmonar normal. La exploración neurológica destacó una endotropía del ojo derecho en posición basal de la mirada, hemiparesia izquierda: MSI proximal 0/5, distal 4-/5, MII proximal 3/5, distal 2/5, ROT conservados. En la analítica realizada en urgencias, no se observaron alteraciones significativas en el hemograma ni en la bioquímica. El estudio de coagulación no se pudo obtener por ser

una muestra insuficiente. Se le solicitó una tomografía computarizada (TC) craneal urgente en la que se visualizaron signos indirectos de TVC consistentes en una hiperdensidad del seno longitudinal superior y seno transversal izquierdo, así como ectasia e hiperatenuación de algunas venas corticales (fig. 1). La resonancia magnética (RM) craneal confirmó los hallazgos de la TC (fig. 2). La causa de esta extensa trombosis aún no está aclarada. Se inició tratamiento anti-coagulante con heparina seguido de Sintrom® durante 1 mes, con lo que mostró una evolución clínica favorable y actualmente se encuentra asintomático.

Discusión

En 1825 Ribes describió por primera vez la TVC y Abercrombie la amplió en 1828². Es una entidad poco frecuente y de difícil diagnóstico, ya que tiene una clínica poco específica y polimorfa, por lo que es imprescindible el apoyo en técnicas de neuroimagen. La tasa de incidencia anual de la TVC es de 3-4 casos por millón de habitantes, con una incidencia mayor en mujeres jóvenes. El más frecuentemente afectado es el seno transversal (86%), seguido del seno sagital superior (62%)³. Los factores de riesgo se agrupan en condiciones protrombóticas genéticas (déficit de antitrombina, deficiencia de proteínas C y S, mutación del factor V Leiden), estados protrombóticos adquiridos (síndrome nefrótico, anticuerpos antifosfolípidos), infecciones (otitis media, sinusitis, meningitis), enfermedades inflamatorias (lupus eritematoso sistémico, enfermedad

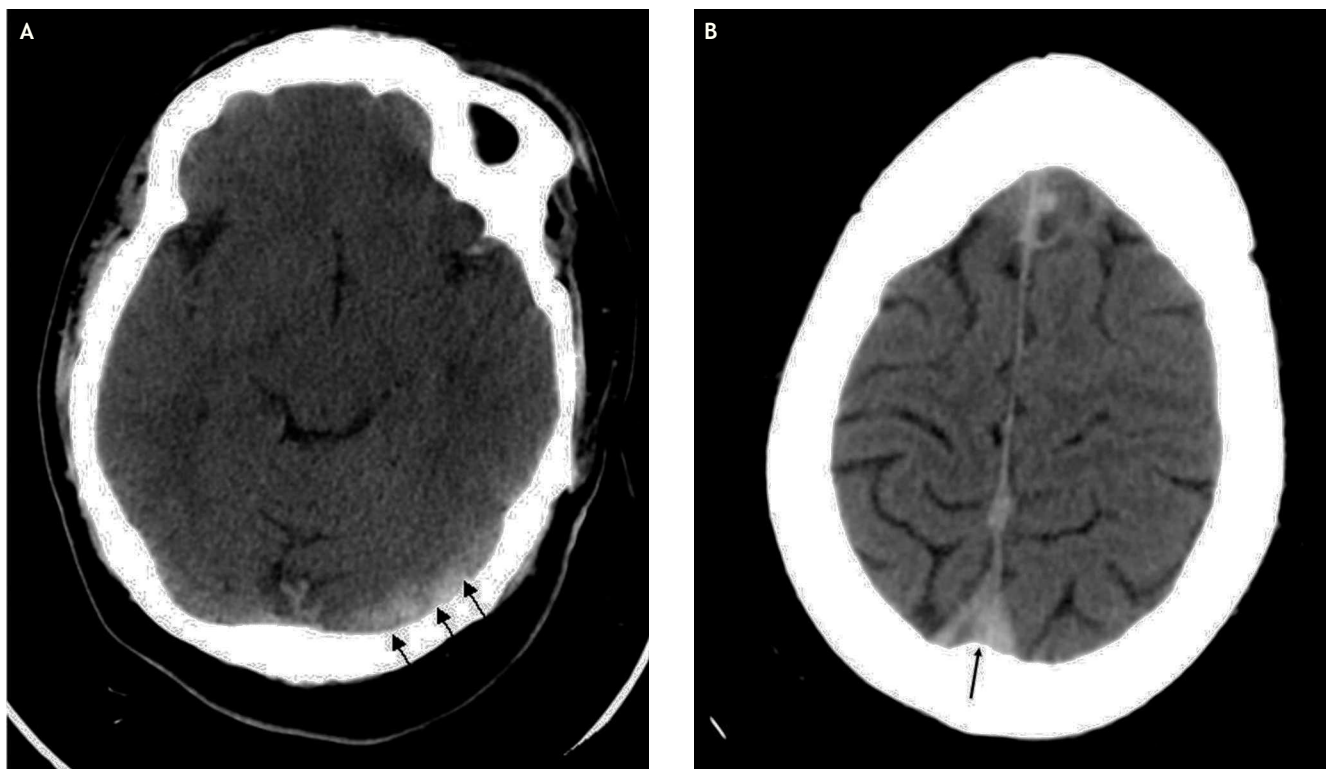


Figura 1 Tomografía computarizada craneal sin contraste yodado. A. Aumento de densidad en el seno transversal izquierdo (flechas), con mala definición de sus bordes indicativo de trombo reciente. B. Nivel superior. Aumento de densidad en el seno longitudinal superior (flecha).

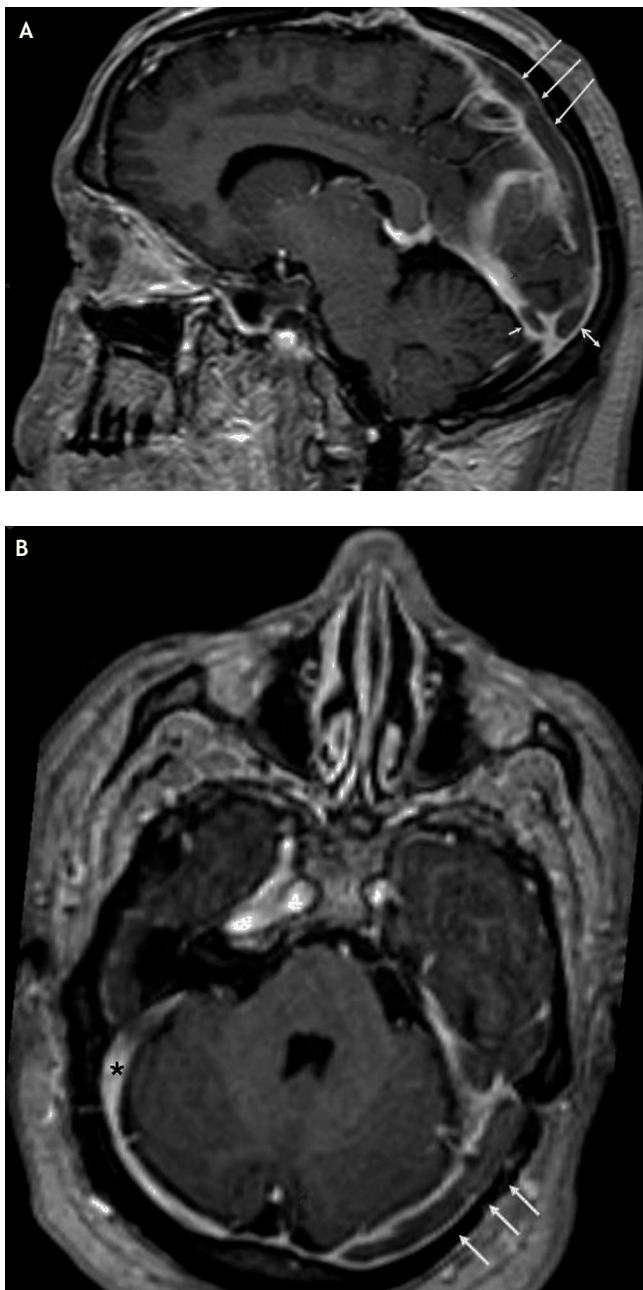


Figura 2 Resonancia magnética craneal, secuencia TSE-T1 3D con gadolinio. A. Corte sagital. Defectos de repleción en el seno longitudinal superior (flechas largas), prensa de Herófilo (doble flecha) y seno recto (flecha corta) originados por trombos. B. Corte axial. Trombo en el seno transverso izquierdo (flechas). Seno transverso derecho permeable.

inflamatoria intestinal), condiciones hematológicas (leucemia, trombocitosis), fármacos (anticonceptivos orales), causas mecánicas y traumatismos, y otras, como la deshidratación en niños y los procesos neoplásicos. La manifestación clínica más frecuente y específica es la cefalea (presente en más del 90% de los casos), que se puede acompañar de crisis epilépticas (40%).

En la bibliografía se ha descrito ampliamente que los pacientes con SD tienen predisposición a presentar ictus em-

bólicos secundarios a cardiopatías congénitas. Los ictus en pacientes jóvenes con SD pueden ser también secundarios a una vasculopatía tipo Moyamoya. Actualmente el mecanismo subyacente de la TVC en el SD es incierto. Hay muchas enfermedades que podrían ser la causa de TVC en el paciente presentado. Los pacientes con SD tienen un riesgo mayor de desarrollar leucemia. La hipoacusia es otro problema frecuente en pacientes con SD, posiblemente en relación con episodios de otitis media no diagnosticada en esta población. Por tanto, se puede especular que los pacientes con SD pueden tener un riesgo mayor de TVC debido a leucemia u otitis media¹.

Después de realizar una revisión bibliográfica mediante la base de datos MEDLINE y utilizar como motor de búsqueda PubMed, con las palabras clave “cerebral venous thrombosis and Down’s syndrome”, sólo hemos encontrado dos casos publicados de SD y TVC^{1,4}.

Para entender la variabilidad sintomatológica del proceso, es preciso diferenciar las TVC con efectos locales causados por la obstrucción venosa (edema cerebral, en un inicio de etiología isquémica-citotóxica y posteriormente vasogénico y reversible, e infartos venosos), de la trombosis de los grandes senos, que causa el síndrome de hipertensión intracraneal (la obstrucción de los senos venosos provoca una alteración en la reabsorción del líquido cefalorraquídeo, y provoca una hidrocefalia comunicante, que rara vez origina dilatación del sistema ventricular), aunque en la mayoría de los pacientes estos procesos ocurren de modo simultáneo³.

Antiguamente, el método de referencia para el diagnóstico de la TVC era la arteriografía; en la actualidad, la prueba diagnóstica más sensible y menos invasiva es la RM craneal en combinación con la venografía-RM, en las que se observan los hallazgos típicos (señal hiperintensa en T1 y T2 en los senos duros trombosados y ausencia de flujo en la venografía RM)^{5,6}. La TC craneal resulta igualmente precisa que la RM para el diagnóstico de esta entidad (sensibilidad y especificidad del 100% en TC multidetectora con contraste intravenoso), y se observa un aumento de densidad en los senos duros (signo de la cuerda: el 64,6% de sensibilidad y el 97,2% de especificidad para el diagnóstico de trombosis de venas superficiales) y venas corticales (signo de la vena atenuada: el 100% de sensibilidad y el 99,4% de especificidad para el diagnóstico de trombosis venosa profunda) en el estudio sin contraste, y el clásico signo del “delta vacío” en la prensa de Herófilo en el estudio con contraste; también se puede evaluar si hay signos de infartos venosos o hemorragia no presentes en el caso que describimos^{7,8}. Estas dos técnicas de imagen son lo suficientemente sensibles y específicas para llegar al diagnóstico, y en la actualidad es infrecuente tener que realizar una arteriografía cerebral. El tratamiento actualmente consiste en la anticoagulación con heparina, a pesar del riesgo de transformación hemorrágica (40%), la hipertensión craneal con manitol y, en casos de muy mal pronóstico, trombólisis endovascular (urocinasa)⁴.

Bibliografía

1. Tarlaci S, Sagduyu A. Cerebral venous thrombosis in Down’s syndrome. Case report. Clin Neurol Neurosurg. 2001;103:242-4.

2. Miranda VH, Mellado TP, Sandoval RP, Huete LI. Trombosis venosa cortical aislada: Comunicación de dos pacientes. *Rev Med Chile*. 2007;135:1313-7.
3. Filippidis A, Kapsalaki E, Patramani G, Fountas KN. Cerebral venous sinus thrombosis: review of the demographics, pathophysiology, current diagnosis, and treatment. *Neurosurg Focus*. 2009;27:E3.
4. Del-Río G, Orozco AL, Pérez-Higueras A, Camino M, Al-Assir I, Ruiz-Moreno M. Moyamoya disease and sagittal sinus thrombosis in a child with Down's syndrome. *Pediatr Radiol*. 2001;31:125-8.
5. Khandelwal N, Agarwal A, Kochhar R, Bapuraj JR, Singh P, Prabhakar S et al. Comparison of CT venography with MR venography in cerebral sinovenous thrombosis. *AJR*. 2006;187:1637-43.
6. Puig J, Pedraza S, Blasco, G, Serena J. Review of the neuroradiological diagnosis of cerebral venous thrombosis. *Radiología*. 2009;51:351-61.
7. Linn J, Pfefferkorn T, Ivanicova K, Müller-Schunk S, Hartz S, Wiesmann M, et al. Noncontrast CT in deep cerebral venous thrombosis and sinus thrombosis: comparison of its diagnostic value for both entities. *AJNR*. 2009;30:728-35.
8. Linn J, Ertl-Wagner B, Seelos KC, Strupp M, Reiser M, Brückmann H, et al. Diagnostic value of multidetector-row CT angiography in the evaluation of thrombosis of the cerebral venous sinuses. *AJNR*. 2007;28:946-52.