

REVISTA MÈDICA INTERNACIONAL SOBRE LA SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



CAS CLÍNIC

Discussió i revisió de la bibliografia a partir del cas d'un home jove amb síndrome de Down i trombosi venosa cerebral

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

Unitat de Diagnòstic per la Imatge, Servei de Radiodiagnòstic, Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, Sevilla, Espanya

Rebut l'1 de novembre de 2010 ; acceptat el 3 de maig de 2011

PARAULES CLAU

Trombosi venosa cerebral;
Síndrome de Down;
Tractament anticoagulant

KEYWORDS

Cerebral venous thrombosis;
Down syndrome;
Anticoagulant therapy

Resum

Discussió i revisió de la bibliografia a partir del cas d'un home jove amb síndrome de Down (SD) i trombosi venosa cerebral (TVC).

Cas clínic. Home de 27 anys que comença amb cefalea, vòmits i hemiparèsia esquerra. Després de trobar elements en la neuroimatgeria compatibles amb TVC, es va iniciar un tractament anticoagulant que va donar lloc a una evolució clínica favorable.

Discussió. Els pacients amb SD són propensos a l'aparició d'ictus embòlics secundaris a cardiopaties congènites; tanmateix, les causes de la TVC en la SD són incertes, probablement són d'origen multifactorial. Fins avui s'han publicat dos casos de TVC en pacients amb SD.

© 2010 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicat per Elsevier España, S.L. Tots els drets reservats.

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 per a correspondència.

Correu electrònic: jesusgruiz@hotmail.com (J. Garzón Ruiz).

Introducció

Les malalties cardiovasculars més freqüents en la síndrome de Down (SD) són les malalties congènites (canal auriculo-ventricular i defectes del septe interventricular). Recentment s'han publicat estudis en què se suggereix que els pacients amb SD poden desenvolupar una vasculopatia tipus Moya moya. Hi ha una associació clara entre la trombotosi venosa cerebral (TVC) i una gran varietat de malalties. No s'ha establert una associació clara entre la SD i la TVC¹. Presentem el cas d'un home jove amb SD que va presentar signes clínics i radiològics compatibles amb TVC.

Cas clínic

Home de 27 anys amb SD, que va acudir al servei d'urgències de l'hospital per cefalea, vòmits i hemiparèsia esquerra. A l'exploració física era conscient, orientat, col·laborador, i tenia una pressió arterial de 150/75 mmHg, una freqüència cardíaca de 68 ppm i no presentava febre. Mostrava una auscultació cardiopulmonar normal. A l'exploració neurològica va destacar una endotropia de l'ull dret en posició basal de la mirada, hemiparèsia esquerra: MSI proximal 0/5, distal 4-/5, MII proximal 3/5, distal 2/5, ROT conservats. En l'anàlítica que va fer a urgències no es van observar alteracions significatives en l'hemograma ni en la bioquímica. L'estudi de coagulació no es va poder obtenir perquè era una mostra insuficient. Van sol·licitar-hi una tomografia computada (TC) cranial urgent en què es van ob-

servar signes indirectes de TVC consistents a una hiperdensitat del si longitudinal superior i el si transvers esquerre, i èctasi i hiperatenuació d'algunes venes corticals (fig. 1). La ressonància magnètica (RM) cranial va confirmar els descobriments de la TC (fig. 2). La causa d'aquesta extensa trombotosi encara no està clara. Es va iniciar un tractament anticoagulant amb heparina i, a continuació, es va administrar Sintrom® durant 1 mes, amb la qual cosa hi va haver una evolució clínica favorable i actualment no presenta símptomes.

Discussió

El 1825 Ribes va descriure per primera vegada la TVC i el 1828 Abercrombie la va ampliar². És una entitat poc freqüent i difícil de diagnosticar, ja que té una clínica poc específica i polimorfa, i fa imprescindible recolzar-la amb tècniques de neuroimatgeria. La taxa d'incidència anual de la TVC és de 3-4 casos per milió d'habitants, amb més incidència en dones joves. El que afecta amb més freqüència és el si transvers (86%) i després el si sagital superior (62%)³. Els factors de risc s'agrupen en condicions protrombòtiques genètiques (deficiència d'antitrombina, deficiència de proteïnes C i S, mutació del factor V Leiden), estats protrombòtics adquirits (síndrome nefròtica, anticossos antifosfolípids), infeccions (otitis mitjana, sinusitis, meningitis), malalties inflamatòries (lupus eritematos sistèmic, malaltia inflamatòria intestinal), condicions hematològiques (leucèmia, trombocitosi), medicaments (anticonceptius orals),

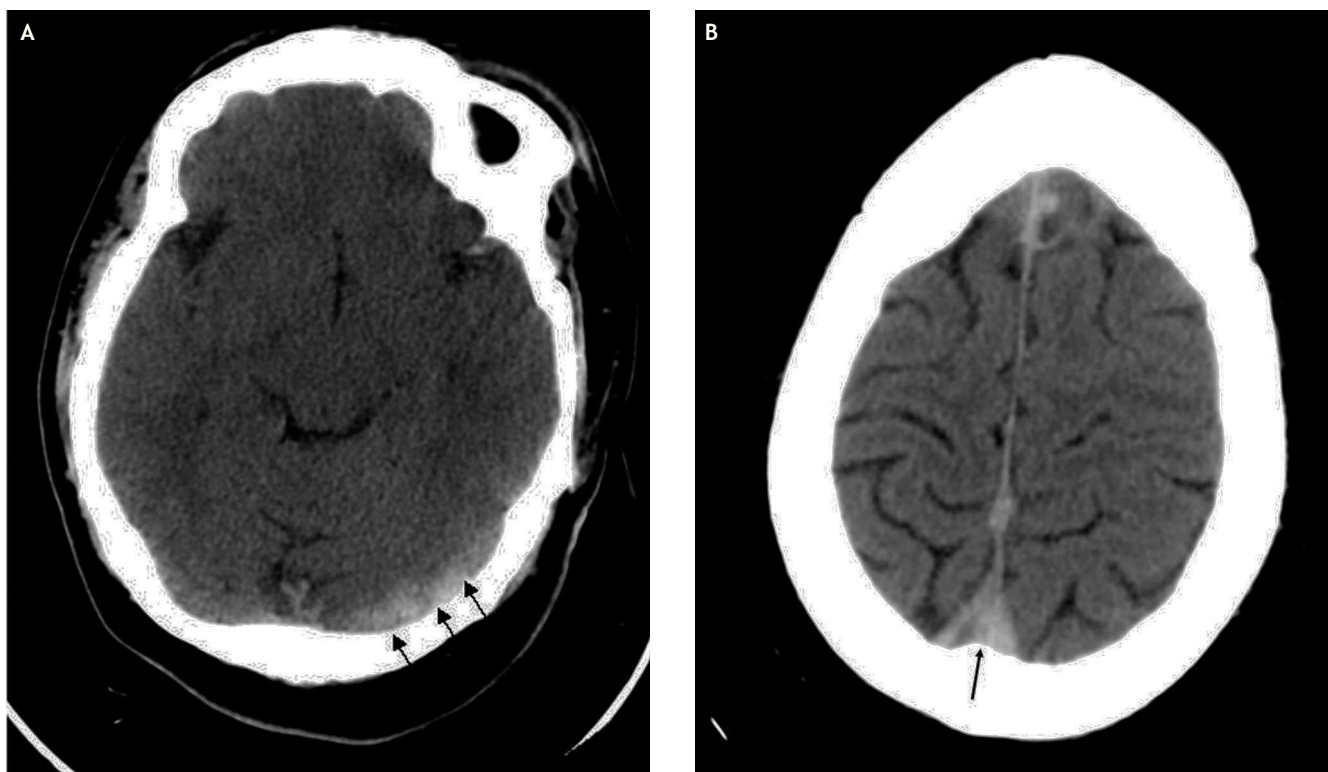


Figura 1 Tomografia computada cranial sense contrast iodat. A. augment de la densitat al si transvers esquerre (fletxes) amb mala definició de les vores, indicatiu de trombe recent. B. Nivell superior. Augment de la densitat al si longitudinal superior (fletxa).

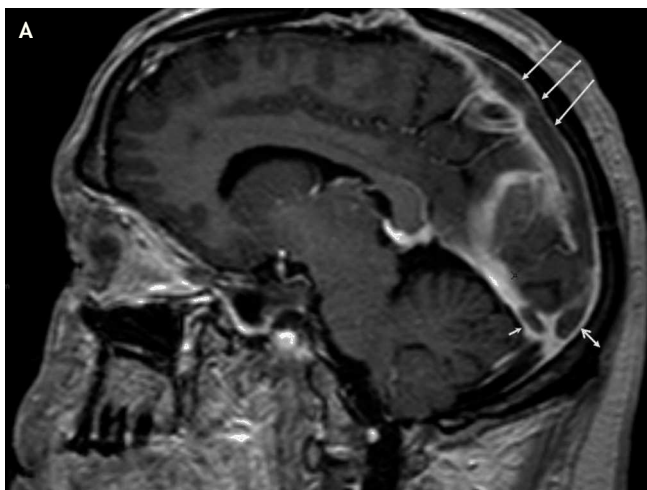


Figura 2 Ressonància magnètica cranial, seqüència TSE-T1 3D amb gadolini. A. Secció sagital. Defectes de repleció al si longitudinal superior (fletxes llargues), premsa d'Heròfil (doble fletxa) i si recte (fletxa curta) originats per trombes. B. Secció axial. Trombe al si transvers esquerre (fletxes). Si transvers dret permeable.

causes mecàniques i traumatismes, i d'altres, com la deshidratació en nens i els processos neoplàsics. La manifestació clínica més freqüent i específica és la cefalea (present en més del 90% dels casos), que pot anar acompanyada de crisis epilèptiques (40%).

S'ha descrit àmpliament en la bibliografia que els pacients amb SD són propensos a tenir ictus embòlics secundaris a cardiopaties congènites. Els ictus en pacients joves amb SD

poden ser també secundaris a una vasculopatia tipus Moya moya. Actualment, el mecanisme subjacent de la TVC en la SD és incert. Hi ha nombroses malalties que podrien ser la causa de la TVC en el pacient que es presenta. Els pacients amb SD tenen més risc de desenvolupar leucèmia. La hipocúsia és un altre problema freqüent en pacients amb SD, possiblement en relació amb episodis d'otitis mitjana no diagnosticada en aquesta població. Així, podem especular que els pacients amb SD poden tenir més risc de TVC a causa de leucèmia o otitis mitjana¹.

Després de fer una revisió bibliogràfica per mitjà de la base de dades MEDLINE i d'haver fet servir com a motor de recerca PubMed, amb les paraules clau "cerebral venous thrombosis and Down's syndrome", només hem trobat dos casos publicats de SD i TVC^{1,4}.

Per tal d'entendre la variabilitat simptomatològica del procés, cal diferenciar la trombosi de venes cerebrals, amb efectes locals causats per l'obstrucció venosa (edema cerebral, a l'inici d'etiologia isquèmica-citotòxica i posteriorment vasogènic i reversible, i infarts venosos), de la trombosi dels grans sins, que causa la síndrome d'hipertensió intracranial (l'obstrucció dels sins venosos provoca una alteració en la reabsorció del líquid cefaloraquídi, la qual cosa provoca una hidrocefàlia comunicant, que rarament origina dilatació del sistema ventricular), tot i que, en la majoria de pacients, aquests processos es produeixen de forma simultània³.

Antigament l'estàndard de referència per al diagnòstic de la TVC era l'arteriografia; avui dia, la prova diagnòstica més sensible i menys invasiva és la RM cranial combinada amb la venografia RM, en les quals s'observen els descobriments típics (senyal hiperintensa en T1 i T2 als sins durals trombosats i absència de flux a la venografia RM)^{5,6}. La TC cranial té la mateixa precisió que la RM per al diagnòstic d'aquesta entitat (sensibilitat i especificitat del 100% en TC multidetector amb contrast intravenós), i s'hi observa un augment de densitat als sins durals (signe de la corda: el 64,6% de sensibilitat i el 97,2% d'especificitat per al diagnòstic de trombosi de venes superficials) i venes corticals (signe de la vena atenuada: el 100% de sensibilitat i el 99,4% d'especificitat per al diagnòstic de trombosi venosa profunda) en l'estudi sense contrast, i el clàssic signe del delta buit a la premsa d'Heròfil en l'estudi amb contrast; també es pot avaluar si hi ha signes d'infarts venosos o hemorràgia, no presents en el cas que descrivim^{7,8}. Aquestes dues tècniques d'imatge són suficientment sensibles i específiques com per arribar al diagnòstic; actualment és poc freqüent haver de fer una arteriografia cerebral. Avui dia, el tractament consisteix en l'anticoagulació amb heparina, malgrat el risc de transformació hemorràgica (40%), la hipertensió cranial amb manitol i, en casos de pronòstic molt dolent, trombòlisi endovascular (urocinasa)⁴.

Bibliografia

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-Rio 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. *Radiologia*. 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.