

CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE ESPORÁDICA CON DEBUT CLÍNICO EN LA INFANCIA

Pediatría Hospitalaria

de la Torre G, Claramunt G, Esteban V, Pardo A, Ros G.

Hospital Universitario del Vinalopó, Elche, España

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones vasculares intracraneales son lesiones congénitas debidas a alteraciones en el desarrollo de la red arteriolocapilar. Los angiomas cavernosos están presentes en el 0,4% de los individuos y constituyen el 5-13% de las malformaciones vasculares. Son lesiones multilobuladas, bien delimitadas, con sangre en distintos estadios evolutivos. Pueden ser únicos o múltiples, esporádicos (20%) o familiares (80%). En los casos familiares, la herencia es autosómica dominante, habiéndose descrito tres genes implicados (KRIT1, CCM2, PDCD10).

RESUMEN DEL CASO

Describimos un caso de Cavernomatosis múltiple esporádica de debut en la infancia.

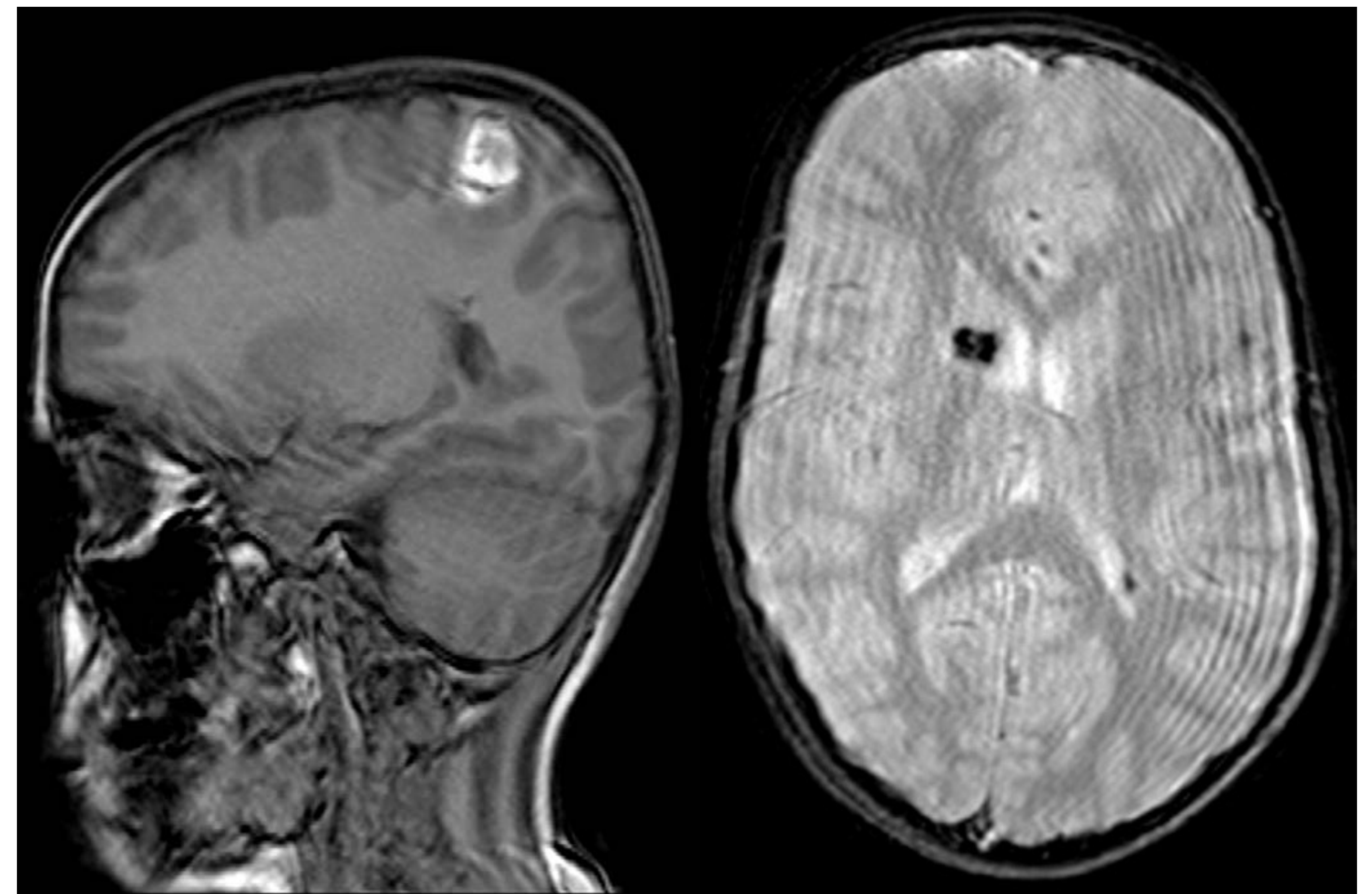
Escolar mujer de 9 años de edad que consulta por presentar desde hace tres semanas episodios de parestesias en hemicara, brazo y hemiabdomen derecho, seguidos de cefalea fronto-occipital opresiva de cinco minutos de duración, que cede sin precisar analgesia. Asocia, en ocasiones, epífora derecha. No vómitos. No despertar nocturno. Afebril. No cuadro infeccioso en semanas previas. No otra sintomatología.

Como antecedentes personales, es controlada en Neumoalergia Infantil por asma persistente moderada, en tratamiento de mantenimiento, con buen control. Resto sin interés.

Como antecedentes familiares, su padre refiere episodios paroxísticos en la infancia con pérdida de conocimiento, caída y cianosis, sin poder especificar.

Exploración física y neurológica sin alteraciones.

Se decide ingreso para estudio y como pruebas complementarias se realiza Electroencefalograma basal, que muestra actividad lesiva-irritativa fronto-temporal izquierda que, en ocasiones, difunde a áreas anteriores de hemisferio contralateral, y Resonancia Magnética, donde se aprecia foco hemorrágico subagudo en localización parietal alta



Imágenes de Resonancia Magnética en secuencias T1 (izquierda) y T2 (derecha) que muestran las lesiones descritas.

izquierda, así como múltiples lesiones de pequeño tamaño, con depósito de hemosiderina de localización supra e infratentorial, compatibles con diagnóstico de Cavernomatosis múltiple. Además, se solicita Exoma clínico dirigido en el que no se detectan variables patogénicas que expliquen el cuadro clínico presentado. Inicia tratamiento con Levetiracetam, con seguimiento por Neuropediatría y se contacta con Neurocirugía de Hospital de referencia para conocimiento del caso.

CONCLUSIONES

La Cavernomatosis múltiple esporádica es un hallazgo infrecuente en la edad pediátrica, pudiendo producir síntomas o no en función de la localización de las lesiones. Los síntomas clínicos habituales son crisis epilépticas, déficit neurológico focal o cefalea. La Resonancia Magnética se considera actualmente la técnica de elección para el diagnóstico. También tiene un papel importante el estudio genético para determinar la etiología esporádica o hereditaria de la enfermedad. El tratamiento debe ser individualizado. En nuestra paciente, hasta el momento, se ha adoptado una actitud conservadora, recibiendo tratamiento antiepiléptico, con buen control de las crisis, y realizando controles periódicos mediante Electroencefalograma y Neuroimagen, estando en seguimiento por Neuropediatría y Neurocirugía.