

Crisis convulsiva como primera manifestación de una cavernomatosis múltiple: a propósito de un caso

Miren Iranzu Esparza Garrido, Santiago Alonso Yáñez, Ariadna Sánchez Suarez, Patricia Bravo Arcicollar, Sara Guillén Martín,
Andrés José Alcaraz Romero
Hospital Universitario de Getafe, Getafe, Madrid

INTRODUCCIÓN

Los cavernomas o angiomas cavernosos son **malformaciones vasculares benignas**. Están presentes entre el 0,1 y el 4% de la población. Son lesiones multilobuladas, bien delimitadas, con sangre en distintos estadios evolutivos. Pueden ser únicos o múltiples, y presentarse de forma esporádica o familiar, siendo estos últimos de herencia autosómica dominante.

Aunque un 15-20% son asintomáticos, los síntomas más frecuentes son crisis convulsivas, ictus secundarios a hemorragias intracerebrales y déficit neurológicos focales.

CASO CLÍNICO

HISTORIA CLÍNICA

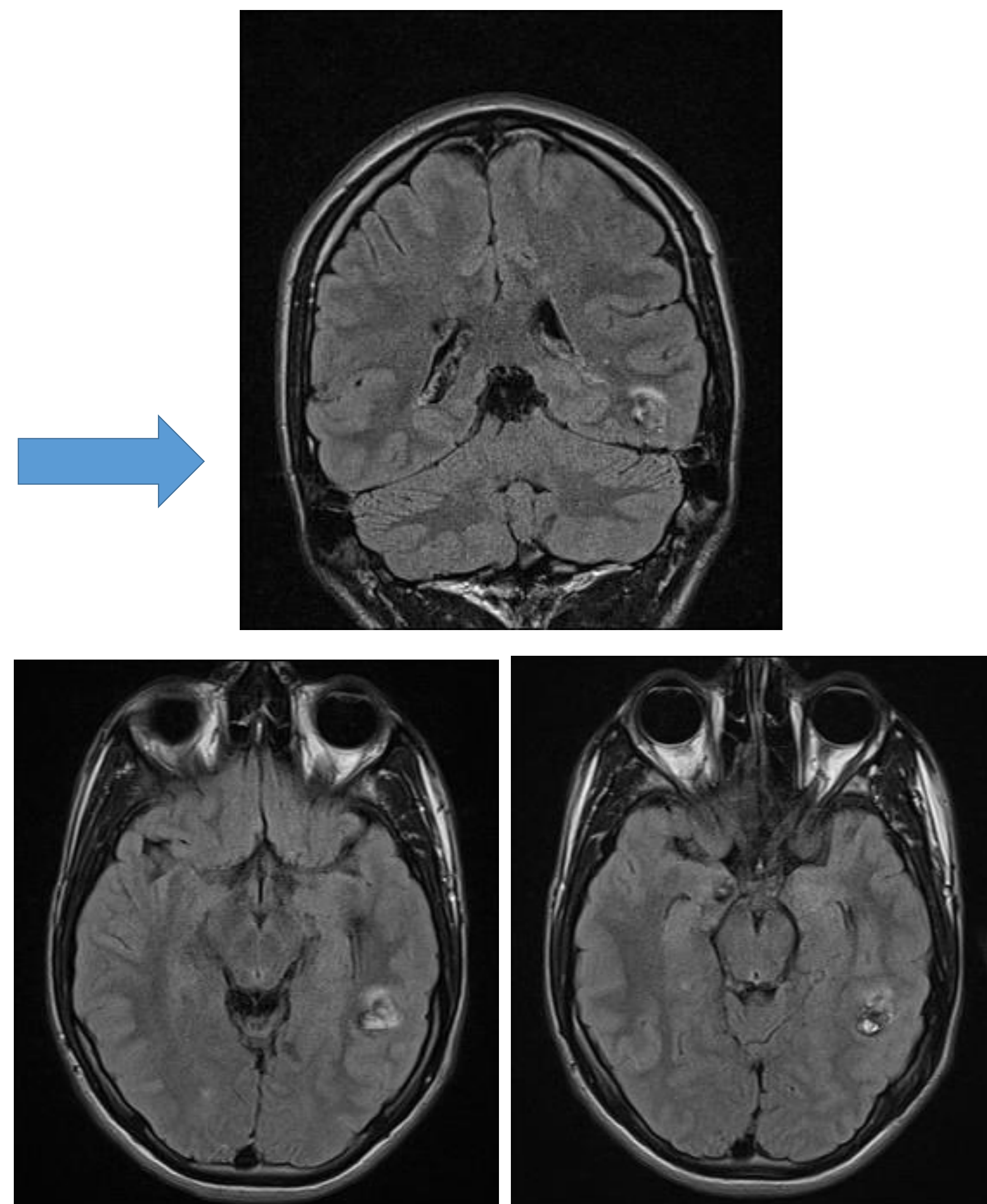
Varón de 15 años traído a Urgencias por **primer episodio** de desconexión del medio junto con movimientos clónicos de las 4 extremidades, de 2 minutos de duración. Fue precedido de una alteración del lenguaje y se acompañó de revulsión ocular, sialorrea y cianosis perioral, con periodo postcrítico de 30 minutos. El cuadro fue compatible con una **crisis de inicio focal con generalización secundaria**. El paciente se encontraba afebril, sin clínica infecciosa intercurrente. Negaba consumo de tóxicos o medicación. No antecedentes de traumatismo, ni otro factor desencadenante.

EXPLORACIÓN FÍSICA

A su llegada presenta buen estado general, con exploración física y neurológica sin alteraciones, salvo herida en mucosa lingual por mordedura.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- [Analítica de sangre y hemocultivo](#): sin alteraciones.
- [Tóxicos en orina](#): negativos.
- [ECG](#): normal para la edad.
- [Ecografía renal-abdominal](#): sin alteraciones.
- [EEG](#): sin alteraciones.
- [RMN](#): hallazgos de **cavernomatosis múltiple, con cavernoma temporooccipital izquierdo con signos de sangrado subagudo**.
- [Estudio genético](#): presencia en heterocigosis de la variante patogénica **c.1293del p.(Arg432ValfsTer5)** en el gen **KRIT**, compatible con el diagnóstico clínico de **Cavernomatosis múltiple con herencia autosómica dominante**.



RMN Craneal. Plano coronal y axial.

TRATAMIENTO

Valorado por Neurocirugía y Neuropediatría, que ante el bajo riesgo de sangrado decide **manejo conservador y seguimiento** ambulatorio. Se inicia tratamiento con levetiracetam.

CONCLUSIONES

La **resonancia magnética** es la técnica de elección para el diagnóstico de la cavernomatosis múltiple.

- ❖ Valora características de la lesión, tamaño, localización y evolución.
- ❖ Se utiliza para seguimiento posterior, con la observación de cambios en sus características o aparición de nuevos cavernomas.

El manejo al diagnóstico, suele ser conservador, reservando la cirugía para casos de lesiones de localización accesible que hayan producido síntomas en repetidas ocasiones o de forma progresiva.

Deben investigarse los antecedentes familiares de hemorragia cerebral y crisis epilépticas para dirigir la búsqueda de posibles casos familiares, planteando aquí el cribado genético.