

Cefalea migraña-like en la displasia inmuno-ósea de Schimke

Virginia Roldán Cano, Ana Castellano Martínez, Silvia Acuña Soto
Sección de Nefrología Pediátrica. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

INTRODUCCIÓN

La displasia inmuno-ósea de Schimke (SIOD) es un trastorno autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen SMARCAL1. Se caracteriza por displasia espondiloepifisaria, síndrome nefrótico corticorresistente con progresión a enfermedad renal crónica terminal e inmunodeficiencia de células T junto a talla baja disarmónica y máculas hiperpigmentadas.

Aproximadamente el 50% de los casos presentan complicaciones neurológicas como cefaleas, accidentes isquémicos transitorios y accidentes cerebrovasculares, atribuidos a una aterosclerosis acelerada o hipertensión arterial. Recientemente se ha descrito que los episodios de cefalea migraña-like pueden deberse a vasoconstricción cerebral reversible, en cuyo manejo se postula el uso de calcioantagonistas.

RESUMEN DEL CASO

Presentamos a dos hermanas de origen africano, de 6 y 7 años de edad respectivamente. Ambas tenían antecedentes personales de talla baja, displasia acetabular de cadera e hipercolesterolemia. Debutaron simultáneamente con un síndrome nefrótico corticorresistente, realizándose estudio genético dirigido que detectó la mutación c.1437_1438insG en homocigosis en el gen SMARCAL1 en ambas.

El **caso 1**, a los 9 meses del diagnóstico presenta episodios de repetición consistente en inicio súbito de cefalea incapacitante, acompañado de vómitos, disartria y hemiparesia derecha con remisión tras 24 horas con analgesia intravenosa. Presenta buen control de dichos episodios tras inicio de tratamiento de fondo con flunarizina.

El **caso 2**, a los 12 meses del diagnóstico, comienza con episodios similares consistentes en cefalea intensa, vómitos, confusión y hemiparesia derecha, también con resolución en pocas horas tras analgesia.

Ambas presentaban presión arterial normal, análisis de LCR, fondo de ojo y TAC craneal en fase aguda del primer episodio normales. Se completó estudio en ambos casos con angioRM craneal y cervical, que no mostraban hallazgos patológicos.



Figura A. Fenotipo característicos con talla baja disarmónica y máculas hiperpigmentadas de distribución generalizada.

COMENTARIOS

- La vasoconstricción reversible es la causa más probable de los episodios de cefalea migraña-like en los pacientes con SIOD.
- Debe realizarse un tratamiento enérgico para controlar los factores de riesgo cardiovascular como la presión arterial o la hipercolesterolemia.
- Es importante su sospecha precoz y manejo adecuado, ya que puede evolucionar a formas más graves como hemorragia subaracnoidea, síndrome de encefalopatía posterior reversible e infarto cerebral.