

Malformaciones cavernosas cerebrales múltiples: Reporte de caso

Martín Adrián Bolívar-Rodríguez^{1*}, Guillermo Pérez-Baldenegro², Fernando Arturo Rojo-Noriega¹, Rodolfo Fierro-López¹, Guadalupe López Manjarrez³.

¹Servicio de Cirugía General, ²Servicio de Neurocirugía, ³Profesor Investigador CIDOCS.

Centro de Investigación y Docencia en Ciencias de la Salud, Universidad Autónoma de Sinaloa y Hospital Civil de Culiacán.

DOI <http://dx.doi.org/10.28960/revmeduas.2007-8013.v8.n3.004>

Recibido 25 Enero 2018, aceptado 29 Marzo 2018

Resumen

Introducción: Los angiomas cavernosos son malformaciones venosas ausentes de cortocircuito arteriovenoso. Las cuales son muy variables en cuanto a su etiología y localización. Generalmente son únicos y supratentoriales, excepcionalmente pueden presentarse como múltiples y/o infratentoriales los cuales se asocian a formas familiares de transmisión autosómica dominante. Los avances en neuroimagen y en técnicas neuroquirúrgicas han contribuido a una mejor comprensión de éste tipo de entidades. **Caso clínico:** Masculino de 32 años de edad con diagnóstico de epilepsia desde hace 30 años bajo tratamiento con carbamazepina que presenta de manera súbita durante el sueño, crisis convulsiva tónico-clónica generalizada, con duración de dos a tres minutos, que ingresa a urgencias para su valoración, refiriendo a su ingreso solo cefalea holocraneal. La tomografía de cráneo simple realizada muestra hallazgos compatibles con múltiples malformaciones cavernosas como primera posibilidad diagnóstica, corroborándose con angiografía cerebral, enviándose a protocolo de radiocirugía estereotáctica. **Conclusión:** Las malformaciones cavernosas múltiples son de las malformaciones vasculares menos frecuentes del sistema nervioso central y pueden originarse en sitios atípicos. El patrón imagenológico característico contribuirá a dilucidar el diagnóstico diferencial por lo general es asintomática, pero puede ser causa de convulsiones y déficit focales y que a pesar de su frecuencia, sospecharla en pacientes con crisis convulsivas desde la infancia, el tratamiento ideal es sintomático y cirugía estereotáctica en centros especializados.

Palabras clave: Cavernomas cerebrales, malformaciones venosas cerebrales, cavernomatosis múltiple.

Summary

Introduction: The only venous malformation without arteriovenous shunt is the type called cavernous angioma. They can be single or multiple, supra or infratentorial; There are less frequent family forms with autosomal dominant transmission. The advances in the neuroimaging and the neurosurgical techniques contributed to a better understanding of this pathology. **Clinical Case:** A 32-year-old male with a diagnosis of epilepsy for 30 years under treatment with carbamazepine who suddenly presents during sleep, generalized tonic-clonic seizure, lasting two to three minutes, who enters the emergency room for assessment, referring to his income only holocranial headache. The simple skull tomography performed shows compatible findings with multiple cavernous malformations as the first diagnostic possibility, corroborating with cerebral angiography, being sent to stereotactic radiosurgery protocol. **Conclusion:** The multiple cavernous malformations are the less frequent vascular malformations of the central nervous system and can originate in atypical sites. The characteristic imaging pattern will help to elucidate the differential diagnosis, it is usually asymptomatic, but it can be the cause of seizures and focal deficits and, despite its frequency, suspect it in patients with seizures since childhood, the ideal treatment is symptomatic and surgery stereotactic in specialized centers.

Key words: Brain cavernomas, cerebral venous malformations, multiple cavernomatosis

Introducción

Los angiomas cavernosos son malformaciones venosas ausentes de cortocircuito arteriovenoso. Se han definido como espacios venosos dilatados, asociados con múltiples anomalías vasculares, las cuales son muy variables en cuanto a su etiología y localización. Generalmente son únicos

y supratentoriales, excepcionalmente pueden presentarse como múltiples y/o infratentoriales los cuales se asocian a formas familiares de transmisión autosómica dominante. Los avances en neuroimagen y en técnicas neuroquirúrgicas han contribuido a una mejor comprensión de éste tipo de entidades.¹ Publicaciones de diferentes series, han reportado que éste tipo de anomalías representan el 15% de las malformaciones vasculares

***Correspondencia:** Martín Adrián Bolívar-Rodríguez
Eustaquio Buelna No. 91 Col. Gabriel Leyva, C.P. 80030, Culiacán, Sinaloa, México. bolivarmartin64@hotmail.com

del sistema nervioso central y que se han encontrado según estudios de autopsias en menos del 0.5% de la población. Pueden presentarse de manera única o múltiple y la localización es muy variada. Su distribución puede ser por todo el sistema nervioso central. Entre el 60% y 80% son supratentoriales, 10% a 30% son infratentoriales y sólo el 5% raquimedulares.² La mayoría de los cavernomas infratentoriales se localizan en el tallo cerebral, el cual representa un desafío quirúrgico para el neurocirujano, por su alto riesgo de sangrado. En las formas familiares la presentación puede ser asintomática durante años, incluso llegar a la edad adulta, lo que lleva a la hipótesis de que muchos diagnósticos de cavernomatosis esporádica se han realizado desconociendo los antecedentes familiares de los pacientes afectados.³

Caso clínico

Paciente masculino de 32 años de edad con diagnóstico de epilepsia desde hace 30 años manejado con carbamazepina con buen apego al tratamiento, refiere tabaquismo, alcoholismo, y múltiples toxicomanías desde la adolescencia, cuenta con antecedente de carga genética por línea materna para esclerosis múltiple, es traído al servicio de urgencias por presentar de manera súbita durante el sueño, crisis convulsiva tónico-clónica generalizada, así como fiebre la cual no fue cuantificada, niega aura previa, a su ingreso se presenta hemodinámicamente estable, afebril, con una puntuación de 15 en la escala de Glasgow, pupi-

las isométricas reactivas, con cefalea holocraneal, la cual mejoró con manejo analgésico, se decide impregnar con 375 mg de difenilhidantoína en 500 ml de solución salina para treinta minutos, se realizan estudios de laboratorio de rutina los cuales se encontraron sin alteraciones de importancia para su padecimiento, posteriormente se realiza tomografía de cráneo simple mostrando cinco lesiones hiperdensas intraaxiales supratentoriales, con bordes mal delimitados, midiendo entre 0.4 a 0.5 cm cada una, (Fig.1) hallazgos compatibles con malformaciones cavernosas múltiples como posibilidad diagnóstica, confirmándolo por imagen con angiotomografía cerebral (Fig.2).

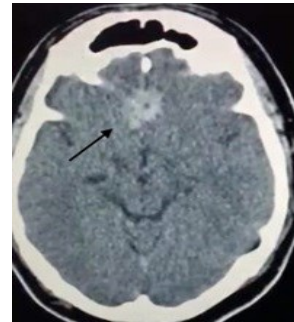


Fig. 1. TAC de cráneo simple mostrando lesión hiperdensa mal delimitada hacia la convexidad cerebral (flecha).

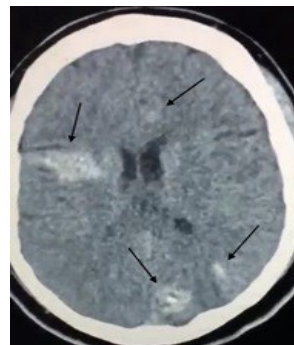


Fig. 2. Angiotomografía cerebral evidenciando múltiples lesiones captando material de contraste, en relación a malformaciones cavernosas (flechas).

Durante su estancia hospitalaria persistió estable hemodinámicamente, sin datos de hipertensión intracraneal, sin convulsiones, afebril, se envía a radiocirugía estereotáctica en centro de tercer nivel en donde se ha sometido a tres eventos de radiocirugía sin complicaciones, actualmente se encuentra sin datos de déficit focal neurológico, deambulando, y con una escala de Karnofsky de 90 puntos, ya que puede llevar a cabo sus actividades normales, presentando leves signos de enfermedad, como bradipsiquia, la cual se espera mejoría con rehabilitación, continuará con controles tomográficos cada seis meses por los siguientes 2 años, para posteriormente realizarse cada año hasta cumplir cinco años sin actividad ni sintomatología asociada a dicha enfermedad.

Discusión:

Las malformaciones cavernosas son entidades raras que suelen cursar de manera asintomática hasta la edad adulta, cuando suelen debutar con crisis convulsivas, éstas generalmente se manejan de manera inicial de forma conservadora, con manejo médico anticomitial,³ como se indicó en el caso presentado. Existen casos en los que las crisis convulsivas son refractarias a dicho manejo, o que curse con efectos secundarios importantes como resultado de la toxicidad por anticonvulsivos, en éstos casos puede indicarse el manejo quirúrgico mediante excéresis abierta.³ Estudios genéticos realizados en la actualidad, se han encontrado expresiones genéticas del tipo gen KRIT 1 (Krev Interaction Trapped 1), para el cual se han

encontrado tres tipos diferentes de mutaciones relacionadas con cavernomas: el gen CCM 1, CCM 2, CCM 3, encontrados a diferentes niveles cromosomales.⁴

El caso presentado se manejó de manera conservadora de inicio, ya que la naturaleza y localización de las lesiones, así como el número, hace poco viable su manejo quirúrgico abierto como menciona Spetzler et al.⁵ Se debe mencionar que si la hemorragia causa importante deterioro neurológico agudo, o datos compatibles con hipertensión endocraneal, también debe proponerse el manejo quirúrgico descompresivo y resectivo de manera inicial.⁶ El paciente fue enviado a protocolo de radiocirugía estereotáctica; ésta técnica es de elección para los cavernomas múltiples.⁶

La radiocirugía estereotáctica ha sido recientemente una alternativa al tratamiento de estas lesiones de difícil acceso quirúrgico, con unas cifras de morbimortalidad inferiores, como fue el caso de éste paciente, que al presentarse con lesiones múltiples con gran amplitud de separación entre ellas, el manejo quirúrgico no ofrecería mayor beneficio, en relación al riesgo de someterse a múltiples craneotomías.⁷

Conclusión:

Las malformaciones cavernosas múltiples son de las malformaciones vasculares menos frecuentes del sistema nervioso central y pueden originarse en sitios atípicos, por lo que el patrón imagenológico característico contribuirá a dilucidar el diag-

nóstico diferencial y a pesar que no es habitualmente sintomática, es causa de convulsiones y déficit focales que a pesar de su frecuencia, sospecharla en pacientes con crisis convulsivas desde la infancia, el tratamiento ideal es sintomático y cirugía estereotáctica en centros especializados. Es importante la atención a los nuevos avances que la ciencia puede lograr en el estudio, comprensión molecular, manejos menos invasivos de las malformaciones cavernosas, ya que éstos pueden cambiar la historia natural de la enfermedad y de su tratamiento, así como su pronóstico a corto y largo plazo.

Referencias

1. Batra S, Lin D, Recinos P, Zhang J, Rigamonti D. Cavernous malformations: natural history, diagnosis and treatment. *Nat Rev Neurol* 2009;5(12):659-670.
2. Kondziolka D, Lunsford LD, Kestle JRW: The natural history of cerebral cavernous malformations. *J Neurosurg* 1995;83(5):820-4.
3. Brunon J, Nuti C. Natural history of cavernomas of the central nervous system. *Neurochirurgie* 2007;53:122-130
4. Shenkar R, Elliot J.P, Diener K, Gault J, Hu L, Cohrs RJ, et al. Differential Gene Expression in Human Cerebrovascular Malformations. *Neurosurgery* 2003;52(2):465-78
5. Joseph M, Zabramski, Thomas M, Wascher, Robert F, Spetzler, Blake Johnson, John Golfinos, Burton P, Drayer, et al. The natural history of familial cavernous malformations: results of an ongoing study.
6. Iza-Vallejo B, Mateo-Sierra O, Mosqueira-Centurion B, Ruiz-Juretschke F, Carrillo R. Cavernomas cerebrales. Revisión y actualización etiológica, clínica y terapéutica. *Rev Neurol*. 2005;41(12):725- 32.
7. El-Koussy M, Stepper F, Spreng A, Lukes A, Gralla J, Brekenfeld C, et al. Incidence, clinical presentation and imaging findings of cavernous malformations of the CNS. *Swiss Med Wkly* 2011;141:w13172.