

Cas 2024.3

Adolescent de 15 anys amb alteració del llenguatge

Isabel-María Salguero-Pérez¹, Anna Baró-Serrano², Marta Folch-Benito², Ana Felipe-Rucián³

¹ Servei de Pediatria i ² Servei de Neurologia Pediàtrica. Hospital General de Granollers. Granollers (Barcelona) ³ Secció de Neurologia Pediàtrica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

Cas clínic

Adolescent de 15 anys que consulta a urgències per malestar general, inestabilitat i cefalea d'una hora d'evolució, que posteriorment s'acompanya d'alteració transitòria de l'emissió del llenguatge d'un minut de durada. El pacient és conscient durant tot l'episodi i presenta bona comprensió, sense cap altra alteració motora ni sensitiva. A l'arribada a urgències està asimptomàtic.

Refereix que des de fa més d'un any presenta múltiples episodis (entre 0 i 6 al mes) de mareig amb sensació de *dejà vu*, de segons a minuts de durada, amb lleu cefalea frontal posterior. Ocasionalment s'acompanya de sensació gàstrica, nàusees i debilitat d'extremitats inferiors. Aquests episodis no es relacionen amb el dejú, l'exercici ni la bipedestació perllongada. A l'ambulatori es fa un electrocardiograma i una anàlisi general, que resulten normals. Pendent de valoració per neurologia pediàtrica.

En els antecedents familiars destaca l'àvia paterna amb cavernomatosi múltiple cerebral i medul·lar. El pare i els tiets per branca paterna presenten proves radiològiques normals i estan asimptomàtics.

L'exploració física general i neurològica és normal. Presenta un petit angioma pla a l'extremitat inferior

dreta. Es fa una anàlisi de sang urgent que és normal, i tòxics en orina negatius. Amb aquesta clínica neurològica aguda es decideix fer una tomografia computada cranial que mostra la imatge de la figura 1.

Quin és el seu diagnòstic? Quines altres proves complementàries es plantejaria?



Fig. 1. TC cranial que mostra lesió pseudonodular heterogènia temporal dreta (fletxa) i altres imatges puntiformes frontoparietals esquerres i als peduncles mesencefàlics.

Correspondència

Isabel María Salguero Pérez
Servei de Pediatria. Hospital General de Granollers
C/ Francesc Ribas, s/n. 08402 Granollers
imsalgueroperez@gmail.com

Treball rebut: 12.04.2023 - Treball acceptat: 28.06.2023

Salguero-Pérez IM, Baró-Serrano A, Folch-Benito M, Felipe-Rucián A.
Adolescent de 15 anys amb alteració del llenguatge.
Pediàtr Catalana. 2024;84(2):55-6.

Discussió

Amb les lesions presentades a la tomografia computada cranial es descarta la causa hemorràgica, i la clínica s'orienta com a possible origen vascular (cavernomes). Es comenta el cas amb l'hospital de referència, que revisa les imatges i reforça el diagnòstic, de manera que el pacient es deriva per continuar l'estudi i el maneig terapèutic.

Es fa una ressonància magnètica craniomedul·lar (Fig. 2), que mostra múltiples lesions compatibles amb angiomes cavernosos supra i infratentorials (un cavernoma gegant a la zona temporal dreta) sense signes de sagnat i sense afectació medul·lar. L'electroencefalograma mostra anomalies lentes i paroxístmiques epileptiformes interictals temporals dretes de baixa incidència. S'orienten els episodis previs descrits pel pacient com a crisis epilèptiques focals temporals i s'inicia tractament amb antiepilèptic (oxcarbazepina), amb bona resposta. Es fa una resecció quirúrgica del cavernoma gegant sense incidències. L'estudi genètic mostra una variant patogènica en heterozigosi en KRIT1, amb el pare portador de la mateixa variant.

Diagnòstic final: Cavernomatosi múltiple familiar.

Comentari

La cavernomatosi múltiple familiar és una entitat d'herència autosòmica dominant (mutacions al gen KRIT1 en més del 50% dels casos, CCM2 en el 20% i PDCD10 entre el 10% i el 15%) que consisteix en la presència de múltiples cavernomes al cervell i, molt menys sovint a la medul·la espinal¹⁻⁴. Mostra un patró d'herència autosòmica dominant amb una penetrància incompleta, amb aproximadament el 50% dels pacients portadors de la mutació asimptomàtics. Les manifestacions clíniques esdevenen abans dels 18 anys en aproximadament una tercera part i la majoria de vegades és en forma de dèficit neurològic focal i/o crisis epilèptiques, cefalea o menys sovint amb hemorràgies agudes^{1-3, 5}. Les mutacions a KRIT1 són les que més freqüentment poden associar malformacions vasculares cutànies.

L'estàndard de referència del diagnòstic i el seguiment per imatge és la ressonància magnètica cerebral i espinal amb les seqüències GRE (*Gradient echo sequences*) i SWI (*Susceptibility weighted imaging*) que augmenten la sensibilitat (la imatge típica és l'anomenada «lesió en crispeta», deguda a fenòmens d'hemorràgia, trombotosi, fibrosi i calcificació, com es pot visualitzar en la figura 2¹⁻⁴). També s'han identificat alguns biomarcadors (calciferol, colesterol, TNFα...) per fer el seguiment del pacient i el pronòstic de l'agressivitat i la gravetat de la malaltia^{1, 4}.

Amb aquesta imatge s'ha de fer el diagnòstic diferencial amb etiologia tumoral, altres tipus de malfor-

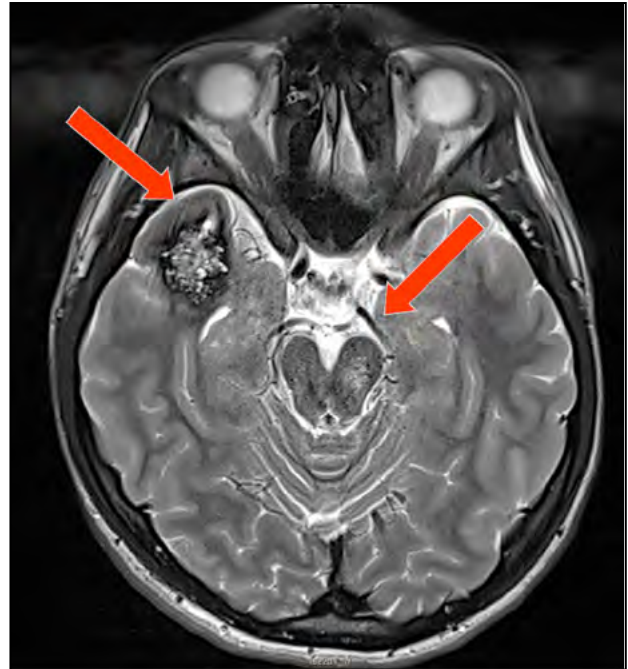


Fig. 2. RM cranial que mostra angiomes cavernosos al pol temporal anterior dret i peduncles mesencefàlics (fletxes).

mació vascular, i menys freqüents, cisticercosi, vasculopatia per radiació i altres entitats sindròmiques (síndrome de Parry-Romberg)¹⁻³.

Els cavernomes de mida gran es tracten amb resecció quirúrgica per prevenir-ne l'hemorràgia i el tractament també es fa segons els símptomes que presenti el pacient. Cal evitar tractaments que incrementin el risc d'hemorràgia, com els antiinflamatoris no esteroïdeus o els anticoagulants^{1-2, 4-5}. Actualment s'investiguen noves línies que consideren teràpies moleculars, del microbioma i amb atorvastatina, tant per disminuir el risc d'hemorràgia com per evitar el desenvolupament de la malaltia^{1, 4}.

És molt important l'estudi genètic i una bona anamnesi dirigida, en aquest cas amb els antecedents familiars, per poder fer una bona orientació diagnòstica, així com establir consell genètic familiar¹⁻⁵.

BIBLIOGRAFIA

- Flemming KD, Smith E, Marchuk D, Derry WB. Familial Cerebral Cavernous Malformations. A: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., ed. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. [data de consulta: 19-09-2022]. Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1293/>
- Mespreuve M, Vanhoenacker F, Lemmerling M. Familial multiple cavernous malformation syndrome: MR features in this uncommon but silent threat. *J Belg Soc Radiol.* 2016;100(1):51.
- Gaillard F, Sharma R, Vargas Carvajal D. Familial multiple cavernous malformation syndrome. Reference article, A: Radiopaedia.org [data de consulta: 19-09-2022]. Disponible a: <https://doi.org/10.53347/rID-6562>
- Zafar A, Quadri SA, Farooqui M, Ikram A, Robinson M, Hart BL, et al. Familial cerebral cavernous malformations. *Stroke.* 2019;50(5):1294-301.
- Cavernoma [Internet]. NHS.uk. [data de consulta 09-10-2022]. Disponible a: <https://www.nhs.uk/conditions/cavernoma/>