Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):92

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-216 - CAVERNOMATOSIS CEREBRAL MÚLTIPLE FAMILIAR (CCM), ANÁLISIS DE TRES FAMILIAS DE CUENCA

M. Cuerda Clares[1], I. Gómez Moreno[2], L. Gómez Romero[2], N. Trapero Iglesias[1], J. Vicente Rodrigo[1], F. Carod Artal[3], J. Ramírez Luna[1], L. Prieto Gañán[1]

[1]Medicina Interna, [2]Neurologia. Hospital General Virgen de la Luz. Cuenca. [3]Neurologia. Raigmore Hospital. Inverness.

Resumen

*Objetivos:*Describir los hallazgos clínicos, neurorradiológicos y genéticos en tres familias afectas de CCM en Cuenca (España).

*Material y métodos:*Se analizó la evolución clínico-radiológica durante un seguimiento de 5 años, con realización de resonancia magnética (RM) anual. El diagnóstico clínico fue confirmado genéticamente en una familia, en la que se demostró una mutación en el gen CCM1.

*Resultados:*Familia 1: 3 miembros afectos. 1 varón y 2 mujeres. El varón presentó una hemorragia cerebral como debut y tuvo que ser intervenido, los otros 2 miembros están asintomáticos. Se confirmó en los 3 casos una mutación en el gen CCM1 del tipo c.1730+5G > A. Familia 2: 3 miembros afectos. Dos varones, uno fallecido por hemorragia cerebral, con historia de epilepsia farmacorresistente. Otro varón permanece asintomático, presentando crecimiento en el número de lesiones. La mujer permanece asintomática. Familia 3: 3 miembros: dos varones, uno asintomático, otro con historia de epilepsia farmacorresistente y hemorragia cerebral que precisó intervención. Asimismo ha experimentado crecimiento en el número de cavernomas. Un tercer miembro (mujer) falleció a los 11 años por hemorragia cerebral.

*Discusión:*La realización del estudio genético y seguimiento radiológico a posibles portadores asintomáticos con familiares afectos de CCM es esencial para el estudio de nuevas alteraciones genéticas, seguimiento clínico y tratamiento precoz, si procede, de las lesiones. En nuestra serie se han incluido un total de 9 miembros afectos entre las tres familias de los cuales 4 estaban asintomáticos y que gracias al seguimiento de éstos a pesar de permanecer sin síntomas, se han podido confirmar el crecimiento de las lesiones en dos de ellos.

*Conclusiones:*En nuestra serie cuatro de los pacientes (44%) presentaron hemorragia cerebral, dos fallecieron por esta causa y los otros dos precisaron tratamiento neuroquirúrgico. Dos de nuestros pacientes (22%) han experimentado un aumento en el número de lesiones durante el seguimiento.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.