

Cavernomatosis cerebral múltiple (CCM): Situación actual en nuestra área

Couso Pazó, Iago¹; Repáraz Andrade, Alfredo²; Melcón Crespo, Cristina³; Blanco Barca, Manuel Óscar³; Martínez Hervés, Helena¹; Bello Otero, Laura¹; López Caneda, Clara Helena¹; Castro Vilanova, María Dolores¹.

1. Servicio de Neurología. Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo.
2. Unidade de Citogenética y Genética Molecular. Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo.
3. Servicio de Pediatría. Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo.

INTRODUCCIÓN:

La cavernomatosis cerebral múltiple (CCM) es una enfermedad vascular malformativa que afecta al sistema nervioso central que puede presentarse esporádicamente o con patrón de herencia autosómica dominante, con penetrancia incompleta y expresividad variable. Hay tres genes principales asociados a esta entidad (KRIT1, CCM2 y PDCD10).

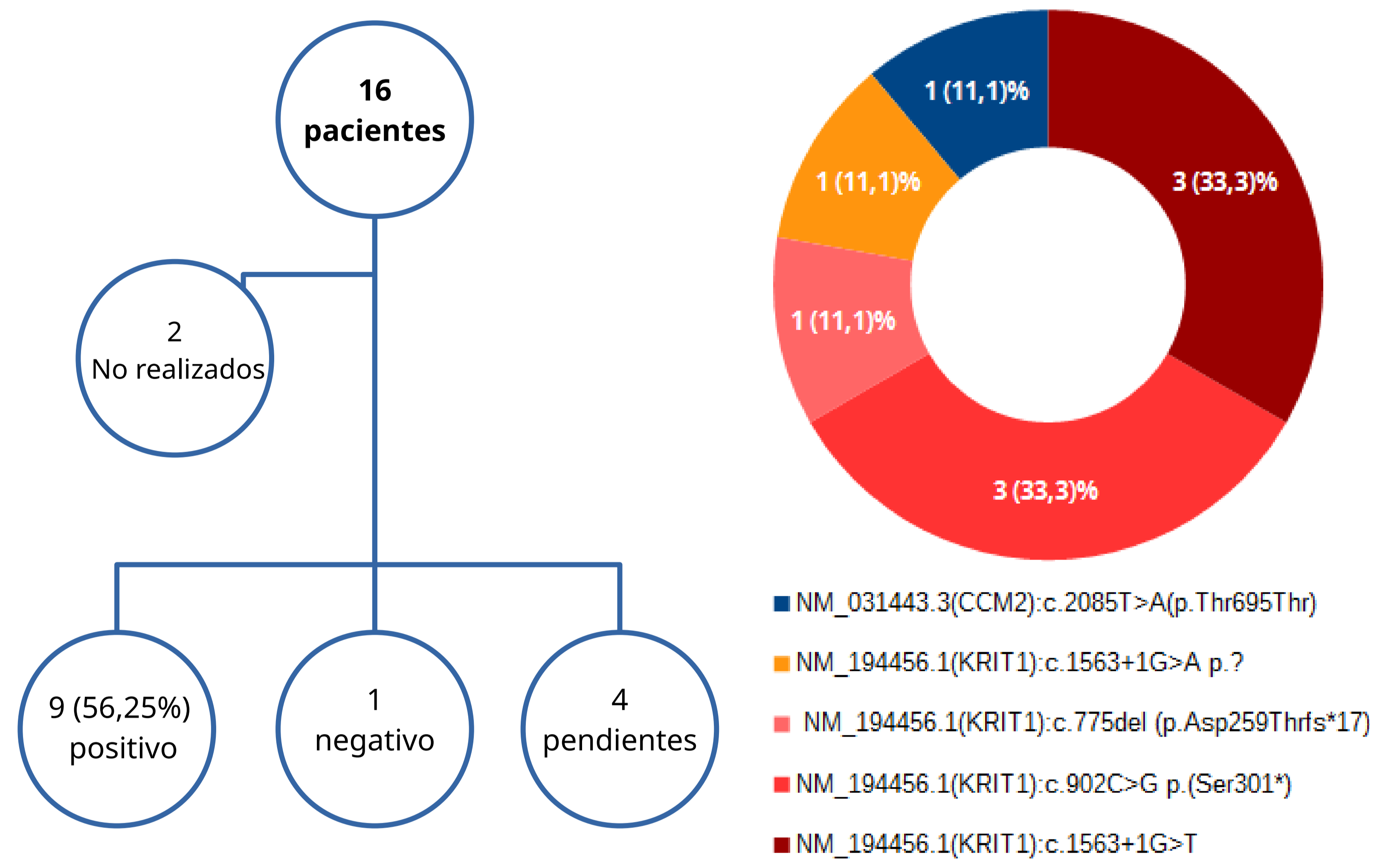
MATERIAL Y MÉTODOS:

Hemos realizado un estudio observacional retrospectivo de los pacientes, pertenecientes a nuestra área sanitaria. Incluimos aquellos pacientes en los que se realizó el diagnóstico neurorradiológico de CCM y/o se planteó realizar estudio genético por presentar historia familiar compatible con dicha patología. Analizamos las características sociodemográficas, genéticas y clínicas.

RESULTADOS:

Se analizaron 16 casos (10 de ellos agrupados en 3 familias):

- En 9 (56,25%) el estudio genético fue positivo, de los cuales 8 presentaron mutaciones para el gen KRIT1 (88,8%).
- Un paciente presentó estudio genético positivo con RM normal.
- El 12,5% de nuestros pacientes nunca presentaron clínica.



VARIABLES CLÍNICO-DEMOGRÁFICAS		
Sexo	Varón (%)	4 (25%)
	Mujer (%)	12 (75%)
Edad (años) (mediana (rango))		40 (6-61)
Inicio clínico (años) (mediana (rango))		34 (0,8-57)
Diagnóstico radiológico (años) (mediana (rango))		31 (1-53)
Diagnóstico genético (años) (mediana (rango))		25 (2-54)
Clínica	Asintomático (%)	2 (12,5%)
	Cefalea (%)	2 (12,5%)
	Epilepsia (%)	9 (56,25%)
	HIC (%)	3 (18,75%)
	Hemorragia medular (%)	1 (6,25%)
	Localización (Neuroimagen)	
Localización (Neuroimagen)	Supratentorial (%)	7 (43,75%)
	Supra e infratentorial (%)	8 (50%)
	Normal (%)	1 (6,25%)
Intervención quirúrgica	Si (%)	5 (31,25%)
	No (%)	11 (68,75%)

VARIABLES GENÉTICAS		
Gen mutado	KRIT1 (%)	8 (50%)
	CCM2 (%)	1 (6,25%)
	PDCD10 (%)	0 (0%)
	No mutaciones (%)	1 (6,25%)
	Pendiente/No realizado (%)	6 (37,5%)
	Clasificación de la mutación	
Clasificación de la mutación	Benigna (%)	1 (6,25%)
	Probablemente benigna (%)	0 (0%)
	Significado incierto (%)	1 (6,25%)
	Probablemente patogénica (%)	4 (25%)
	Patogénica (%)	3 (18,75%)
	Pendiente/No mutación (%)	7 (43,75%)

CONCLUSIONES:

1. En la mayoría de nuestros pacientes con CCM en los que se realizó estudio genético, éste fue positivo (KRIT1).
2. 10 casos (62,5%) se distribuyen en 3 familias distintas.
3. La clínica de debut más frecuente fueron crisis epilépticas, la mayoría con buen control sintomático.
4. Todos los pacientes asintomáticos fueron diagnosticados por historia familiar.