



Neurology perspectives



19241 - Ictus juvenil de causa muy infrecuente: enfermedad de Rendu-Osler-Weber

Polanco Fernández, M.; Martín Gurpegui, J.; Vázquez Higuera, J.; Palacio Portilla, E.; Valera Barrero, A.; Loza Palacios, R.; Gangas Baranquero, L.; Infante Ceberio, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Resumen

Objetivos: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) es una enfermedad genética rara caracterizada por la formación de telangiectasias y malformaciones arteriovenosas (MAV). Estas MAV son más frecuentes a nivel pulmonar y pueden ser causa de ictus por un mecanismo de embolismo paradójico, pudiendo aparecer hasta en un 10%. Presentamos el caso de ictus juvenil secundario a esta patología.

Material y métodos: Mujer de 26 años que comienza de forma brusca con debilidad de extremidades derechas y afasia. Se traslada como código ictus (1h evolución) objetivándose una clínica de TACI izquierdo (NIHSS: 19). Sin informadores, su historia clínica refleja un antecedente materno de HHT-2. La paciente presenta una mutación patogénica en el gen ALK-1 sin manifestaciones clínicas asociadas.

Resultados: La TC multimodal muestra un trombo en M2, ASPECTS 9 y *mismatch* significativo. Se realiza trombectomía mecánica (TICI 2c). En el ETT se constata un *shunt* derecha-izquierda informado como FOP. Tras realizar la ecografía doppler TSA y TC, donde se demuestra paso de burbujas 10'' tras la administración de ssf agitado, se revisan las imágenes del ETT y se aprecia una entrada de burbujas desde la pared lateral de la aurícula izquierda, lo que apoya la sospecha de fístula-pulmonar. El angioTC torácico muestra dos MAVs pulmonares que son tratadas mediante embolización. No se objetiva paso de burbujas en el doppler transcraneal postratamiento.

Conclusión: La HHT es una causa muy infrecuente de ictus juvenil causada por embolismos paradójicos asociados a MAV pulmonares. La historia familiar y la constatación de un *shunt* derecha-izquierda son claves para sospechar el diagnóstico.