



20750 - A PROPÓSITO DE UN CASO: UNA MUTACIÓN EN UNA FAMILIA CON CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE

Cortés Rubiales, M.¹; Fernández Soberón, S.¹; Goyena Morata, O.¹; Sifre Peña, C.¹; Gamboa Berastegui, A.¹; Cajaraville Vicente, S.¹; Rodríguez Valer, A.¹; Escalza Cortina, M.¹; González-Pinto González, T.¹; Campos Rodríguez, I.¹; Agirre Beitia, G.¹; Velasco Palacios, L.¹; Roda Martínez, I.²; Pinedo Brochado, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Galdakao-Usansolo; ²Servicio de Neurogenética. Hospital Galdakao-Usansolo.

Resumen

Objetivos: Mostrar una familia con diagnóstico por genética de cavernomatosis múltiple familiar.

Material y métodos: Describimos una familia con tres generaciones que presentan una cavernomatosis múltiple. El caso índice debutó con cefalea y vómitos. La cavernomatosis se detectó en la neuroimagen. Los familiares afectos consisten en: madre, dos hermanas, su único hijo y una sobrina. Todos presentan cavernomas en la resonancia magnética. Se realizó estudio genético detectando un cambio en heterocigosis en el gen KRIT1, que consiste en una delección de 3 nucleótidos. Esta mutación no está descrita en la bibliografía. Todos asocian controles con RM cerebrales bianuales con estabilidad clínica y radiológica. Con consejo genético, el resto de los descendientes se podrían beneficiar de seleccionar embriones si se considera que la mutación fuera patogénica.

Resultados: La cavernomatosis familiar es una enfermedad autosómica dominante que está causada por tres genes: CCM1 (KRIT1), CCM2 y CCM3 (PDCD10). Suelen tener un curso asintomático y detectarse incidentalmente. El diagnóstico se realiza con RM cerebral y es la prueba de elección para valorar la estabilidad de las lesiones. Además, como en nuestro caso, es imprescindible el consejo genético familiar al diagnóstico del gen implicado.

Conclusión: El estudio muestra una familia con cavernomatosis múltiple familiar con mutación en el gen KRIT1. Todos los descendientes a partir de la madre del caso índice tienen la mutación 1528-1530delAGA, que es la causa de la cavernomatosis. Ahora mismo se encuentra en estudio esta delección para determinar si es patogénica.