



## 22207 - VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN LA CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE CEREBRAL FAMILIAR Y UNA MUTACIÓN KRIT1 NO DESCRITA

*Esnaola Barriola, I.; Molina Goicoechea, M.; Escriche Gorospe, E.; Miguel Navas, P.; Jiménez Delgado, A.; Gil Alzueta, M.*

*Servicio de Neurología. Hospital de Navarra.*

### Resumen

**Objetivos:** La cavernomatosis múltiple cerebral familiar (CMCF) es una enfermedad de herencia autosómica dominante caracterizada por la presencia de agrupaciones vasculares anómalas multifocales. Aunque frecuentemente asintomáticas, pueden complicarse con epilepsia, hemorragias cerebrales y déficits neurológicos focales. Se han identificado mutaciones de pérdida de función en los genes CCM1 (KRIT1), CCM2 (MGC4607) y CCM3 (PDCD10). Presentamos tres hermanos con CMCF, describiendo las características clínicas, radiológicas y genéticas, así como una variante mutacional en KRIT1 no descrita en la literatura.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de las historias clínicas y de la literatura de tres pacientes diagnosticados con CMCF.

**Resultados:** Se presentan tres hermanos: dos mujeres de 74 y 69 años, que presentaron una hemorragia intracraneal mesencefálica y crisis epilépticas focales, respectivamente; y un varón de 70 años, neurológicamente asintomático. En los tres casos la resonancia magnética mostró múltiples lesiones heterogéneas hiperintensas en secuencias T2, con halos hipointensos periféricos y artefacto de susceptibilidad marcado en secuencias SWI, compatibles con malformaciones cavernosas. El estudio genético (panel de genes) reveló una variante patogénica heterocigota novedosa (c.628\_631dupTATA) en el exón 8 de KRIT1 en dos de los sujetos, el tercero rechazó el análisis genético. Ninguno de los pacientes fue candidato a intervención quirúrgica teniendo en cuenta la extensión y la localización de las lesiones, así como sus preferencias personales.

**Conclusión:** La CMCF debe sospecharse en pacientes con antecedentes familiares de anomalías neurológicas y lesiones cavernosas múltiples. A pesar de la alta variabilidad fenotípica inter e intrafamiliar, el diagnóstico temprano en casos familiares es crucial para un seguimiento adecuado y asesoramiento genético.