



## 21920 - CAVERNOMATOSIS MÚLTIPLE Y MENINGIOMATOSIS ASOCIADAS A MUTACIÓN PREVIAMENTE NO DESCrita EN EL GEN PDCD10/CCM3

Álvarez Agoues, K.<sup>1</sup>; Equiza Bazán, J.<sup>1</sup>; Núñez Manjarres, G.<sup>1</sup>; de Arce Borda, A.<sup>1</sup>; Díez González, N.<sup>1</sup>; González López, F.<sup>1</sup>; Vinagre Aragón, A.<sup>1</sup>; Mínguez Olaondo, A.<sup>1</sup>; Andrés Marín, N.<sup>1</sup>; Bastida Lertxundi, N.<sup>2</sup>; Escobar Padilla, C.<sup>1</sup>; Lijerón Farel, S.<sup>1</sup>; Ayuso García, D.<sup>1</sup>; de la Riva Juez, P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; <sup>2</sup>Unidad de Genética Clínica. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea.

### Resumen

**Objetivos:** Describir un caso de cavernomatosis múltiple familiar y meningiomatosis asociadas al hallazgo de una variante genética previamente no descrita en el gen PDCD10.

**Material y métodos:** Presentación de las características fenotípicas y radiológicas de un caso clínico junto con una revisión de la literatura relacionada con mutaciones del gen PDCD10/CCM3.

**Resultados:** Varón de 80 años con presentación clínica de síndrome medular de instauración brusca y exploración neurológica compatible con afectación a nivel T6. La resonancia magnética (RM) cráneo medular muestra una lesión focal centromedular T6-T7 sugerente de malformación vascular cavernomatosa con sangrado agudo a nivel de T5-T8 y edema medular T4-T9, junto con el hallazgo incidental a nivel craneal de imágenes sugestivas de cavernomatosis múltiple con 46 lesiones en parénquima supra e infratentorial y 5 meningiomas bihemisféricos. En el seguimiento a 6 meses mediante RM medular se objetiva un resangrado del cavernoma dorsal. En el estudio genético, tras la secuenciación del exoma completo y el análisis de SNV y CNV en un panel de 56 genes asociados a malformaciones vasculares, se ha detectado en heterocigosis una delección intragénica probablemente patogénica que afecta al exón 3 del gen PDCD10, según la secuencia de referencia NM\_007217.4: c.(-117+1\_-116-1)\_ (96+1\_97-1)del. Esta variante ha sido confirmada mediante MLPA.

**Conclusión:** La cavernomatosis cerebral múltiple y la meningiomatosis cerebral pueden asociarse en pacientes con mutaciones en el gen PDCD10/CCM3 sugiriendo una posible vía patogénica común para estas dos patologías.