



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

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

¹Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; ²Unidad 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.