



## 23053 - TROMBOSIS DEL SENO SAGITAL SUPERIOR COMO FORMA DE DEBUT DE HOMOCISTINURIA CLÁSICA EN ADOLESCENTE

Herguijuela Paredes, M.; Arribas Ortega, L.; Martínez de la Fuente, P.; Loza Palacios, R.; Valera Barrero, A.; Crespo Oruña, Á.; Revilla García, M.; Palacio Portilla, E.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

### Resumen

**Objetivos:** La homocistinuria clásica es un trastorno congénito del metabolismo de la metionina causado por déficit de la enzima cistationina beta-sintasa (CBS). Aunque suele diagnosticarse en la infancia, su presentación puede darse en la adolescencia, con manifestaciones trombóticas como forma de debut.

**Material y métodos:** Descripción de un caso clínico.

**Resultados:** Varón de 17 años, deportista, con antecedentes de *pectus carinatum*, TDAH y celiaquía. Consulta por caída secundaria a debilidad súbita en miembros izquierdos seguida de crisis epiléptica generalizada. En los días previos presentó cefalea en trueno, fotofobia y episodios sensitivos y motores en miembro superior izquierdo. Había sido sometido a cirugía menor 14 días antes. A su llegada a Urgencias se constató plejia e hipoestesia braquial izquierda. La TC craneal multimodal evidenció trombosis del seno sagital superior e infarto venoso parietal izquierdo con transformación hemorrágica. Se inició anticoagulación con heparina de bajo peso molecular y antiepileptico con recuperación completa. En el estudio analítico se detectó hiperhomocisteinemia grave ( $> 130 \mu\text{mol/l}$ ) y se inició tratamiento con piridoxina. El diagnóstico de homocistinuria clásica se confirmó mediante estudio genético del gen CBS, que identificó heterocigosis compuesta para las variantes patogénicas p.Thr353Met y p.Thr191Met. Tras el alta no ha presentado recurrencias vasculares, con reducción significativa de los niveles de homocisteína ( $39,5 \mu\text{mol/l}$ ) en la última determinación.

**Conclusión:** La trombosis venosa cerebral en adolescentes sin causa aparente debe motivar estudio de errores metabólicos. Factores como el estrés quirúrgico, la sobrecarga proteica y la actividad física intensa pudieron facilitar el evento trombótico. El diagnóstico precoz permitió instaurar tratamiento específico.