



CARTA AL EDITOR

Agenesia carotídea y ausencia de bifurcación, asintomáticas e incidental, durante el estudio de deterioro cognitivo: a propósito de un caso



Carotid agenesis and absence of bifurcation, asymptomatic and incidental, during the study of cognitive impairment: A case report

Introducción

Las anomalías vasculares carotídeas (agenesia carotídea y ausencia de bifurcación carotídea) presentan un hallazgo muy infrecuente, la mayoría de las veces asintomáticas, aunque en otras ocasiones asocian trastornos neurológicos derivados de la circulación colateral.

Con el uso actual de pruebas no invasivas de neuroimagen, durante el estudio por otros motivos, se pone de manifiesto estas interesantes anomalías y variantes de la normalidad.

Material y métodos

Presentamos un caso con esta rara anomalía vascular detectada durante la investigación y el estudio de un deterioro cognitivo leve.

Durante la realización de la TAC craneal (fig. 3) solicitada para estudio del deterioro cognitivo, se detecta una ausencia congénita del canal carotídeo derecho, por lo que se amplía el estudio mediante resonancia magnética más angiorresonancia.

En el estudio angiografía por resonancia magnética craneal se detecta una arteria carótida común derecha de pequeño calibre que se continúa con la arteria carótida externa sin que se visualice bifurcación carotídea. Ausencia total de la arteria carótida interna (ACI) derecha (figs. 1 y 2). La arteria cerebral media derecha se nutre a través de la circulación posterior. Origen común del tronco arterial braquiocefálico derecho y de la arteria común izquierda como variante de la normalidad (arco bovino). La ACI izquierda que se origina un tronco común que posteriormente se divide en 2 arterias cerebrales anteriores. En el lado izquierdo las arterias carótidas común, interna y externa se encuentran permeables. Ambas arterias vertebrales están permeables, siendo la izquierda dominante (fig. 2). Dolicomegabasilar. A nivel del parénquima existe un mínimo sufrimiento vascular isquémico crónico^{1,2}.

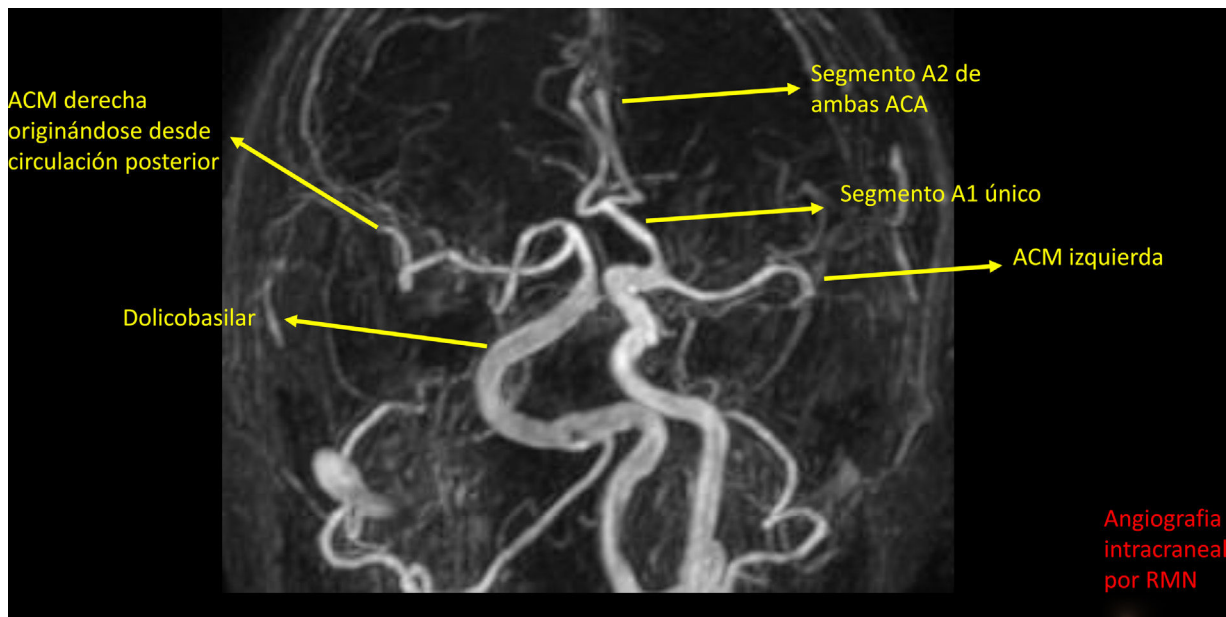


Figura 1 Angiografía intracraneal por RMN.

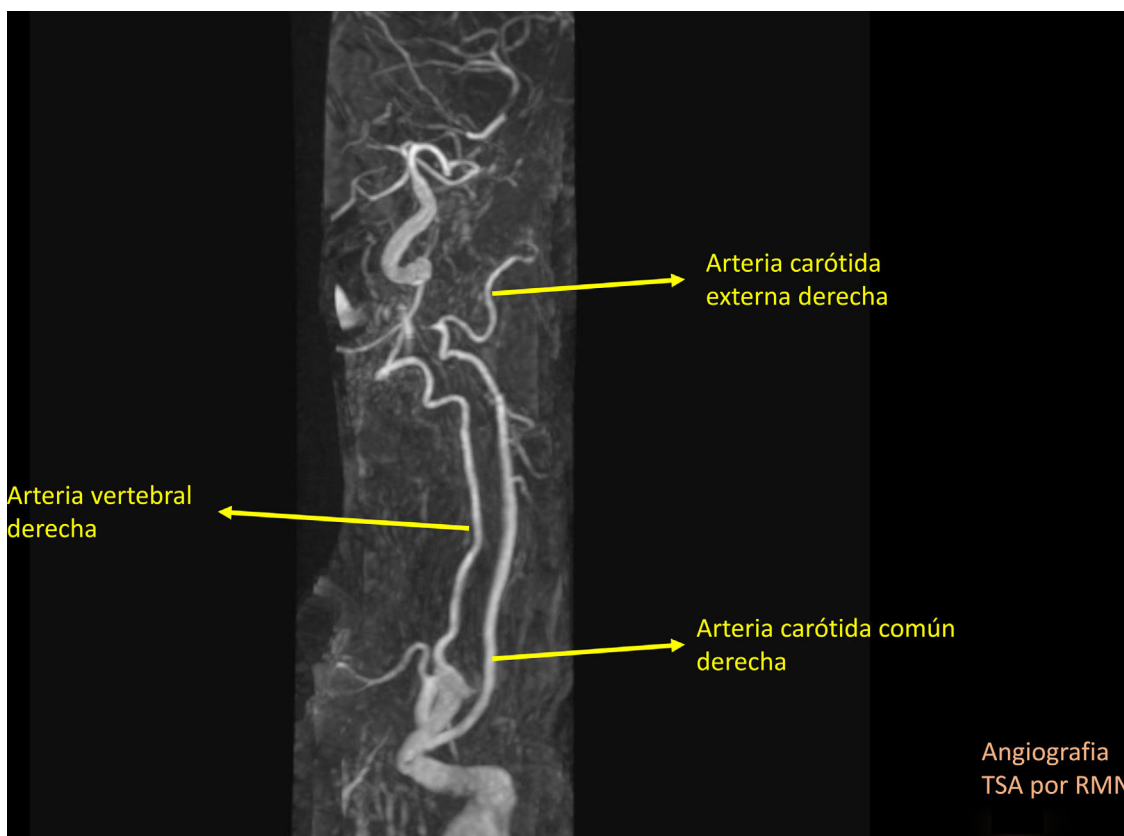


Figura 2 Angiografía TSA por RMN.

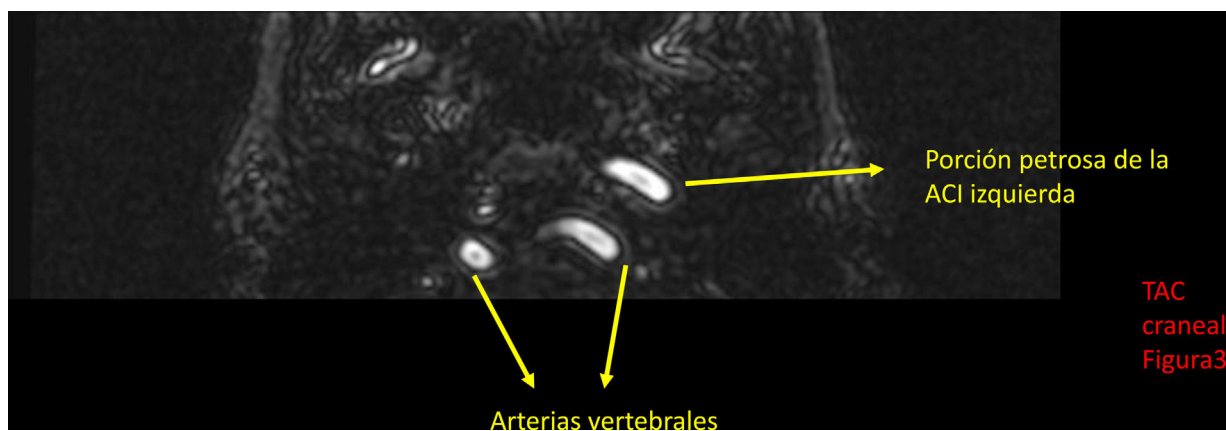


Figura 3 TAC craneal.

Resultados

La ausencia congénita (falta completa de desarrollo) de la ACI, es una anomalía muy poco frecuente, con una incidencia menor del <0,01%^{3,4}.

Puede ser bilateral, pero es más frecuente la afectación unilateral y en el lado izquierdo (3/1).

Se desconoce su causa exacta; se cree que se debe a un trastorno mecánico o hemodinámico durante el desarrollo embrionario, entre la 3.^a y la 5.^a semana de la vida fetal⁴.

Existe controversia sobre el origen de la arteria carótida externa. Algunos autores defienden su origen común con la

carótida interna en el tercer arco aórtico, pero otros defienden que se origina de forma independiente en el saco aórtico debido a que se desarrolla con normalidad en la mayoría de los casos de ausencia de la ACI.

Discusión

La ausencia congénita de la ACI es habitualmente asintomática debido al desarrollo de circulación colateral compensatoria que es capaz de mantener la perfusión

cerebral, y es detectada de forma incidental durante la realización de un estudio de imagen o tras un accidente cerebrovascular isquémico o hemorrágico.

No existe un cuadro clínico definido, se ha relacionado con cefaleas recurrentes, visión borrosa, pérdida de audición, síndrome de Horner, epilepsia, hemiplejía o hemorragia intracraneal por la rotura de un aneurisma cerebral, enfermedad cerebrovascular, deterioro cognitivo, etc.⁵.

La ausencia de la ACI se acompaña del desarrollo de circulación colateral a partir del polígono de Willis, de ramas transcraneales procedentes de la carótida externa o de vasos embrionarios persistentes.

Lie estableció en 1968 una clasificación de la circulación colateral en 6 patrones (del tipo A al tipo F)⁶.

Tipo A: ausencia de ACI unilateral. La arteria cerebral anterior (ACA) del lado afectado se nutre a través de la arteria comunicante anterior (ACoA) y la arteria cerebral media (ACM) desde la arteria comunicante posterior (ACoP).

El tipo fetal, el más frecuente, en el que la ACA del hemisferio afectado recibe aporte sanguíneo de la ACI contralateral a través de la arteria ACoA, mientras que la ACM se nutre desde la arteria basilar a través de la ACoP.

Conclusiones

En este caso describimos la curiosa asociación de 2 raras anomalías congénitas la ausencia de bifurcación carotídea y agenesia carotídea interna y otras variantes normales vasculares en una misma paciente (arco bovino y dolico-megabasilar) destacando la peculiaridad y la predilección por el lado derecho.

Si bien en este caso la paciente está asintomática, y no existe relación con el deterioro cognitivo que presenta, en otros pacientes resulta de importancia su reconocimiento debido a la asociación con aneurismas cerebrales, en la enfermedad tromboembólica y de cara al planteamiento de cirugía carotídea contralateral⁷.

Bibliografía

1. Rosen IW, Mills DF, Nadel HI, Kaiserman DD. Angiographic demonstration of congenital absence of both internal carotid arteries: Case report. *J Neurosurg.* 1975;42:478–82.
2. Teal JS, Naheedy MH, Hasso AN. Total agenesis of the internal carotid artery. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1980;1:435–42.
3. Graham CBIII, Wippold FJIII, Capps GW. Magnetic resonance imaging in ICA agenesis with computed tomography and angiographic correlation: case reports. *Angiology.* 1999;50:847–53.
4. Given CA 2nd, Huang-Hellinger F, Baker MD, Chepuri NB, Morris PP. Congenital absence of the internal carotid artery: Case reports and review of the collateral circulation. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2001;22:1953–9.
5. Cohen JE, Gomori JM, Leker RR. Internal carotid artery agenesis: Diagnosis, clinical spectrum, associated conditions and its importance in the era of stroke interventions. *Neurol Res.* 2010;32:1027–32.
6. Kaya O, Yilmaz C, Gulek B, Soker G, Cikman G, Inan I, et al. An important clue in the sonographic diagnosis of internal carotid artery agenesis: Ipsilateral common carotid artery hypoplasia. *Case Rep Radiol.* 2014;2014:516456, <http://dx.doi.org/10.1155/2014/516456>.
7. Li S, Hooda K, Gupta N, Kumar Y. Internal carotid artery agenesis: A case report and review of literature. *Neuroradiol J.* 2017;30:186–91, <http://dx.doi.org/10.1177/1971400917692162>.

E. Cancho García^{a,*} y R. Mora Monago^b

^a *Facultativo Especialista de Área de Neurología, Centro de Especialidades Don Benito, Don Benito, Badajoz, España*

^b *Facultativo Especialista de Área de Radiología, Hospital Universitario, Badajoz, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: dresthercg@hotmail.com
(E. Cancho García).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2020.11.007>
0213-4853/

© 2020 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Características de la epilepsia secundaria a alteraciones en el gen *PNKP*



Characteristics of epilepsy secondary to mutations of *PNKP* gene

Sr. Editor:

Las alteraciones en el gen *PNKP* dan lugar a trastornos del neurodesarrollo con grados variables de epilepsia, retraso psicomotor, atrofia cerebelosa y neuropatía periférica¹. En la literatura se describen varios cuadros clínicos:

1. Microcefalia, convulsiones y retraso del desarrollo (MIM #613402). Descrita por primera vez por Shen et al. en 2010, de herencia autosómica recesiva. Los pacientes tienen microcefalia congénita, epilepsia precoz con evolución rápida a encefalopatía epiléptica del desarrollo y discapacidad intelectual^{1–4}.
2. Ataxia con apraxia oculomotriz tipo 4 (MIM #616267). Descrito en 2015 por Bras et al. Caracterizado por ataxia y apraxia oculomotora, secundarias a la destrucción cerebelosa. En muchas ocasiones asocian polineuropatía axonal sensitivo-motora. No presentan microcefalia, ni epilepsia^{3,5,6}.
3. En los últimos años se han publicado pacientes con fenotipos intermedios^{3,4,7–10}: Microcefalia asociada a