

PATOLOGÍAS Y PRESTACIONES

Malformación cavernosa

¿Qué es?

Las malformaciones cavernosas (MC) -también llamadas hemangiomas cavernosos, angiomas cavernosos o cavernomas- son formaciones anormales de vasos sanguíneos muy compactos de paredes muy delgadas que se forman en el tejido del cerebro. Estas no contienen tejido neural en su interior.

Las MC son consideradas la malformación vascular más frecuente, después de las anomalías del desarrollo venoso, con una prevalencia de 0,5-0,7% en la población general, sin predilección entre géneros. Se presentan con un amplio comportamiento dinámico en las imágenes dado su diverso grado de crecimiento, la posible regresión, la formación de novo y el riesgo de sangrado.

En el 75% de los casos se identifica una lesión solitaria, mientras que entre los casos de tipo familiar, el 62% se presenta con lesiones múltiples. Topográficamente, la mayor parte de las lesiones son supratentoriales, de ubicación preferente en los lóbulos frontales y temporales.

¿Cuáles son sus causas?

Las causas de estas malformaciones cavernosas en su mayoría se deben a errores que ocurren durante el desarrollo del embrión, que se pueden asociar a mutaciones genéticas en algunos casos. Pueden estar asociadas a anomalías del drenaje venoso.

¿Cuáles son sus tipos?

Las malformaciones cavernosas se pueden clasificar en:

- **Malformaciones cavernosas esporádicas(80%)**
 - Estas no tienen involucrado el componente hereditario y se conforman como una única lesión.
- **Malformaciones hereditarias o familiares**
 - Son aproximadamente el 20% de los casos y se caracterizan por:
 - Presencia de múltiples cavernomas de unos milímetros a varios centímetros en el sistema nervioso central, encéfalo y médula espinal en menor frecuencia.
 - Cavernomas de gran tamaño.
 - Existencia de al menos un familiar con una o más malformaciones cavernosas, Existencia de una variante patogénica heterocigótica en el gen KRTI2, CCM2 o PDCD10.
 - Diagnóstico a una edad muy temprana.

¿Cuáles son sus síntomas?

Si bien pueden formarse sin presentar síntomas, la mayor parte de aquellos evidentes aparecen entre los 20 y 30 años. Estos pueden aparecer cuando existen episodios recurrentes de sangrado o de formación de coágulos que pueden provocar:

- Dificultades con el equilibrio.
- Debilidad.
- Entumecimiento.
- Dificultad para hablar y para comprender a los demás.
- Inestabilidad.
- Náuseas.
- Vómitos.
- Alteraciones en la visión (visión doble o pérdida de la visión).

- Dolor de cabeza intenso y repentino.
- Convulsiones.

Los síntomas menos comunes son:

- Hidrocefalia.
- Síndrome de hipertensión intracraneana.
- Compromiso neurológico global.

El diagnóstico

En la práctica la mayoría de las malformaciones cavernosas se detectan al realizar pruebas de imagen por otros motivos médicos.

Un porcentaje de ellos se detectan porque han sufrido sangrado en forma de hemorragia cerebral.

Las microhemorragias que presentan habitualmente son subclínicas, con una frecuencia de 0.5-1% por año, siendo más cercano al valor inferior en los casos esporádicos y tendiendo al 1% en los de tipo familiar.

Un factor de riesgo para una hemorragia es la existencia de una hemorragia previa. El riesgo de presentar una nueva hemorragia en pacientes con hemorragia sintomática se estima en un 25% dentro de un año. Por otro lado, la tasa anual de sangrado en pacientes sintomáticos puede ser del 0.7 al 4.5% anual. Además, está demostrado que un tamaño superior a 10 mm se correlaciona con una mayor posibilidad de sangrado.

El abordaje de las malformaciones cavernosas requiere de estudios de diagnóstico por imágenes (Tomografía axial computada y resonancia magnética).

En los tiempos previos al desarrollo de TC y RM se le conocía como una “malformación vascular oculta”, dado que las angiografías cerebrales no eran capaces de demostrar su existencia por el muy bajo flujo intralesional que poseen.

Diagnóstico diferencial

En aquellos casos que presentan lesiones hemorrágicas atípicas en la RM, el diagnóstico diferencial de FCCM incluye las metástasis hemorrágicas múltiples o la hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis.

Malformaciones cavernosas medulares

Son lesiones raras, 5-12% de las anomalías vasculares espinales, con una distribución más frecuente en el segmento cervical, seguido por los segmentos dorsal y lumbar.

Habitualmente son diagnosticadas en la quinta década de la vida y sin predominio de género, con una tasa de sangrado estimado en 1.4% por lesión/año (0.4-2% por año)

Tratamientos

El abordaje terapéutico depende de la presencia de convulsiones, localización y de la apariencia radiológica de las hemorragias. Generalmente, el manejo es conservador, interviniéndose en casos seleccionados.

La cirugía

Los objetivos del tratamiento de malformaciones cavernosas que se somete a intervención quirúrgica son:

- Mejorar el cuadro clínico (cefaleas, convulsiones, etcétera).
- Reducir el riesgo de sangrado y déficit neurológico.