



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Una causa poco común de paraplejia

An uncommon cause of paraplegia

Mariana Oliveira Pereira^{a,*}, Cláudia Patraquim^a, Rui Almeida^b y Augusta Gonçalves^a^a Servicio de Pediatría, Hospital de Braga, Braga, Portugal^b Servicio de Neurocirugía, Hospital de Braga, Braga, Portugal

Disponible en Internet el 4 de junio de 2024

Una niña de 2 años previamente sana presentó deterioro gradual de la ambulación de un mes de evolución, inicialmente interpretado como sinovitis transitoria de cadera. A continuación desarrolló debilidad muscular progresiva que culminó en paraplejia flácida, con ausencia de reflejos en los miembros inferiores, alteraciones sensoriales inferiores al nivel de D10 y retención urinaria y fecal. Sin antecedentes recientes de trauma o infección. La RM de la columna vertebral con contraste mostró una malformación arteriovenosa intramedular a nivel de D10 (fig. 1). Se reportó antecedente familiar paterno de telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH). Se realizó angiografía espinal, pero los intentos de tratamiento endovascular fracasaron. Se decidió retrasar el tratamiento, que se llevaría a cabo en un centro especializado. La paciente recibió una pauta de corticoterapia y fisioterapia, con mejorías motoras notables, consiguiendo sentarse sin desequilibrio, ponerse de rodillas y gatear. A los tres meses, se realizó con éxito el tratamiento endovascular (fig. 2). Posteriormente, el seguimiento evidenció la recuperación de la ambulación independiente, la micción espontánea y defecación con frecuencia regular. Las

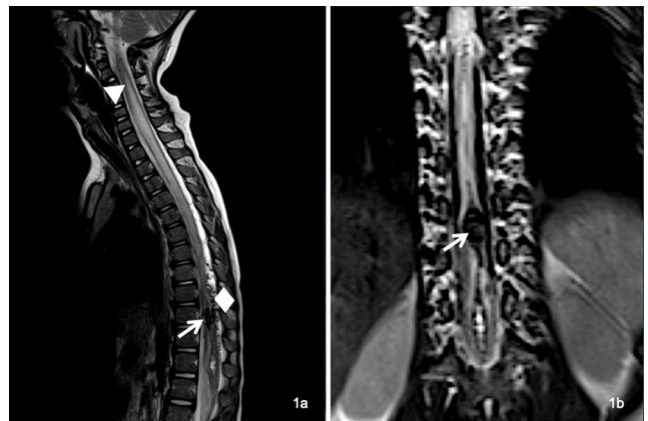


Figura 1 Resonancia magnética de la columna vertebral que revela una malformación arteriovenosa intramedular a nivel de D10 (flecha), caracterizada por ectasia y hematomielia. La hematomielia aparecía con hipointensidad en imágenes ponderadas en T2, extendiéndose a través del conducto endomielar en sentido cefálico hasta D9 y en sentido caudal hasta el cono medular. A la vez, se observó hiperintensidad intramedular extensa hasta C2, atribuida a congestión venosa (triángulo), así como dilatación de las venas perimedulares posteriores (rombo).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mariana69055@gmail.com
(M. Oliveira Pereira).



Figura 2 El seguimiento tras el tratamiento endovascular reveló una intensidad de señal heterogénea en secuencia a nivel de D10, indicando la presencia de material embólico y un trombo intravascular postratamiento (flecha). Se observó hemosiderina residual en la médula espinal, atribuida a sangrado previo. También se apreció reabsorción del edema, sin dilatación de las venas perimedulares posteriores u otras alteraciones vasculares.

pruebas genéticas confirmaron el diagnóstico de THH, revelando una variante heterocigótica en el gen de la endoglina (c.777_778dup[p.Ser260Cysfs*100]).

El presente caso subraya la importancia de un alto índice de sospecha en niños con antecedentes familiares de THH,

dada su susceptibilidad a desarrollar malformaciones arteriovenosas espinales^{1,2}.

Agradecimientos

Los autores expresan su profundo agradecimiento al Hôpital Necker–Enfants Malades por su inestimable contribución al tratamiento del paciente. La dedicación y experiencia de su equipo médico resultaron cruciales para el éxito en este caso.

Bibliografía

1. Danesino C, Cantarini C, Olivieri C. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia in Pediatric Age: Focus on Genetics and Diagnosis. *Pediatr Rep.* 2023;15:129–42.
2. Eli I, Gamboa NT, Joyce EJ, Park MS, Tausky P, Schmidt RH, et al. Clinical presentation and treatment paradigms in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia and spinal vascular malformations. *J Clin Neurosci* [Internet]. 2018;50:51–7, <http://dx.doi.org/10.1016/j.jocn.2018.01.010>.