But Soc Cat Pediatr 1995;55: 34-36

Infart cerebral per oclusió carotídia en un nen amb la síndrome de Down

A. Roca Comas,
W. Coroleu Lletget,
*Jl. Dolz Jordi,
G. Javier Manchon,
G. Pintos Morell,
J. Prats Viñas

*Servei de Pediatria, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol de Badalona i *Centre de Diagnòstic Pedralbes de Barcelona.*

Resum

Es presenta el cas d'un nen portador d'una trisomia 21, que va desenvolupar una hemiplexia esquerra originada per una oclusió carotídia bilateral associada a diverses malformacions arterials cerebrals objectivades mitjançant Angioressonància magnètica. Es discuteix la importància de la malaltia de Moyamoya i les malformacions del polígon de Willis com a entitats causants d'infart cerebral a la trisomia 21; el diagnòstic de les quals pot fer-se per tècniques de Ressonància Magnètica. La patogènia de les malformacions vasculars i de les cardiopaties congènites a la síndrome de Down és desconeguda, però sembla ser la mateixa: una alteració en el desenvolupament dels sistema vascular.

Paraules clau: síndrome de Down, oclusió carotídia, malformació polígon de Willis, angioressonància, accident vascular cerebral.

Resumen

Se presenta el caso de un niño portador de una trisomía 21, que desarrolló una hemiplejía izquierda originada por una oclusión carotídea bilateral asociada a varias malformaciones arteriales cerebrales objetivadas mediante Angioresonancia Magnética. Se discute la importancia de la enfermedad de Moyamoya y las malformaciones del polígono de Willis como causantes de infarto cerebral en la trisomía 21; cuyo diagnóstico puede realizarse mediante técnicas de resonancia magnética. La patogenia de las malformaciones arteriales y de las cardiopatías congénitas en el síndrome de Down es desconocida, pero podría ser la misma: una alteración en el desarrollo del sistema vascular.

Palabras clave: síndrome de Down, oclusión carotídea, malformación polígono de Willis, angioresonancia, accidente vascular cerebral.

Summary

We present a case of a 5-year-old boy with Trisomy 21 who developed left hemiplegia secondary to bilateral carotid occlussion. This anomaly together with divers cerebral arterial malformations were detected by Angio-Magnetic Resonance. The implication of Moyamoya disease and other malformations of the Willis circle, that may be diagnosed by Angio-MR, in the stroke etiology in children with Down syndrome is discussed. An alteration of the normal development of the vascular system may underlay the origin of the vascular and cardiac congenital malformations in Down syndrome.

Key words: Down syndrome, carotid occlussion, malformation Willis circle, angio-magnetic resonance, stroke.

Correspondència:

Dr. A. Roca Comas.
Servei de Pediatria. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.
Ctra. del Canyet, s/n
08916 Badalona (Barcelona)

Treball rebut: 13.07.1994.
Treball acceptat: 26.10.1994.

Introducció

El diagnòstic etiològic de l'Accident Vascular Cerebral (AVC) en la infància no és sempre evident i sovint no se n'arriba a saber la causa. En els darrers anys s'han introduït algunes tècniques no invasives de neuroimatge (Ressonància i Angioressonància Nuclear Magnètica) amb les quals s'aconsegueix arribar al diagnòstic anatòmic en la majoria de casos [1]. Existeixen malalties genètiques que predisposen, per mecanismes diversos i no sempre ben coneguts, al desenvolupament d'un AVC –per exemple, l'Homocistinúria, la síndrome d'Ehlers-Danlos, l'Esclerosi tuberosa, la síndrome de MELAS, etc.– [2]. Dins d'aquest grup de malalties genètiques s'ha vist que els nens amb la trisomia 21 també tenen una major incidència d'AVC [3]. La majoria dels AVC en aquests nens s'atribueixen a embòlies originades a les cardiopaties que sovint presenten, a infeccions i, en un nombre reduït de casos, a alteracions vasculars cerebrals com la malaltia de Moyamoya [4].

Presentem el cas d'un nen amb la Síndrome de Down que va presentar una hemiplegia associada a patologia vascular cerebral malformativa.

Cas clínic

Nen de cinc anys, diagnosticat de trisomia 21 (47, XY, +21) en el període neonatal, que presentava com a patologia associada una comunicació Interauricular sense hipertensió pulmonar i un molt important retard psicomotor, amb l'antecedent d'una hemorràgia intraventricular grau IV durant el període neonatal. Coincidint amb un quadre d'infecció respiratòria va desenvolupar sobtadament una hemiparèsia esquerra. A l'exploració física destacava una hemiparèsia supranuclear esquerra, amb conservació de la sensibilitat. El nen estava conscient i la resta de funcions neurològiques no s'havien afectat. Auscultació cardíaca: rítmica i regular, buf sistòlic 2/6. La TC cerebral a l'ingrés mostrava una lesió isquèmica al territori de l'Artèria Cerebral Mitjana Dreta (ACMD). Una nova ecocardiografia no va evidenciar canvis respecte a les anteriors: CIA sense hipertensió pulmonar ni shunts dreta-esquerra, no s'hi observaren trombes intracavitaris ni vegetacions valvulars. L'eco-doppler dels troncs supraaòrtics, abdominal i dels territoris femoral i popliti va ser nomral. De les exploracions complementàries realitzades posteriorment destaca la normalitat de tots els estudis de laboratori: hemograma, estudis de coagulació (incloent-hi proteïna C, proteïna S i antitrombina III), estudis immunològics: anticossos antinuclears, anticardiolipina, factor reumatoide, immunoglobulines i complement. També van ser normals les determinacions d'àcid làctic i pirúvic sèrics, així com l'estudi d'aminoacidúria i àcids orgànics. La Ressonància Nuclear Magnètica (RNM) i Angioressonància Nuclear Magnètica van evidenciar una obstrucció d'ambdues caròtides amb un engruiximent de la paret arterial, l'obstrucció de l'ACMD, un infart fronto-parietal bilateral, una hipoplàsia de l'artèria cerebral anterior dreta, el calibre disminuït de l'artèria comunicant posterior dreta i la fenestració de l'artèria vertebral esquerra amb origen anòmal a la caròtida comuna esquerra (Figs. 1 i 2). No es van observar signes d'inestabilitat de la columna cervical o de subluxació atlantoaxoide.

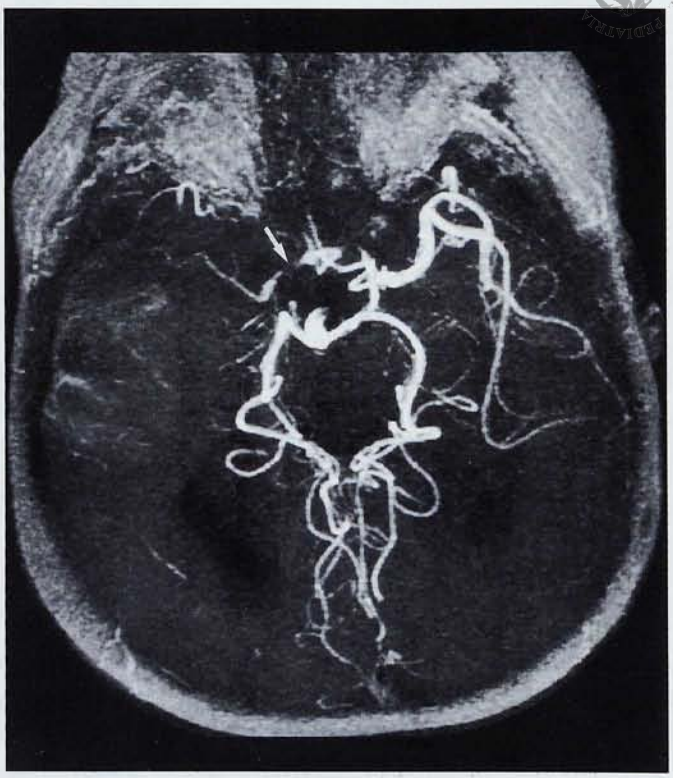


Fig. 1.

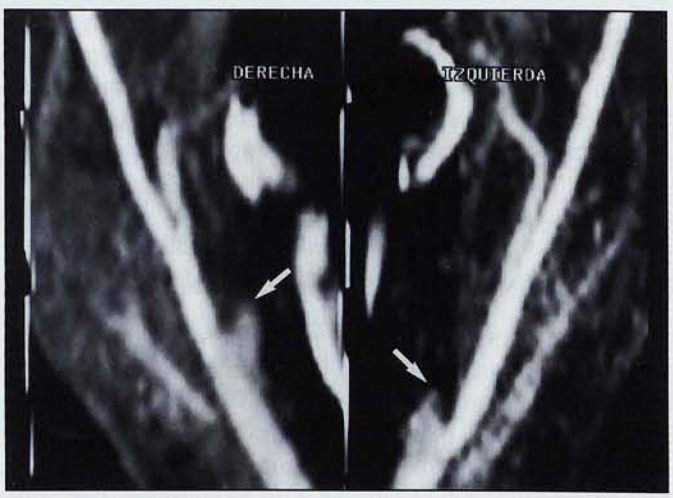


Fig. 2.

Es va instaurar tractament rehabilitador i antiagregant amb el qual es va aconseguir la recuperació motora a la situació prèvia a l'AVC.

Discussió

A la síndrome de Down s'han observat malformacions del sistema nerviós central en la majoria de malalts. Mito i cols. en destaquen, en la seva revisió, com a més habituals: la microcefàlia amb un cervell de mida i pes inferiors als normals, les anomalies anatòmiques del lòbul temporal i del cerebel, la hipoplàsia de l'hipocamp i els retards en la mielinització. També comenten l'existència de malformacions vasculars que afecten habitualment el polígon de Willis en forma d'agenèsia i hipoplàsia d'alguna de les artèries que en formen part. Remarquen el fet que tots els casos que presenten malformacions vasculars cerebrals s'associen amb alguna cardiopatia congènita [5]. D'altra banda també s'han descrit altres malalties vasculars al territori cerebral, que clínicament cursen en forma de dèficits neurològics i/o convulsions. Hom destaca la malaltia de Moyamoya i síndromes Moyamoya-like com a entitats relativament freqüents en la trisomia 21 [3, 6]. Aquesta entitat es caracteritza per una tríade angiogràfica consistent en l'oclusió bilateral supraclinoide d'ambdues caròtides internes, la manca de flux de tot o part del polígon de Willis i un important desenvolupament de circulació col·lateral a la zona dels ganglis de la base que dóna lloc al típic patró angiogràfic «en fum de cigar» –Moyamoya en japonès– [7]. L'etiologia d'aquesta entitat no es coneix, però es considera com una displàsia arterial congènita, iniciada ja a l'etapa fetal, a nivell de l'artèria caròtida interna [8]. El diagnòstic es basa en les imatges obtingudes per angiografia, però actualment es pot fer amb tècniques no invasives com són la Ressonància Nuclear Magnètica i l'Angioressonància, deixant l'angiografia només per a aquells casos en què no s'aconsegueixi el diagnòstic o en què es consideri la possibilitat d'un tractament quirúrgic [9].

En el cas que presentem hi ha alguns elements característics de la malaltia de Moyamoya: l'oclusió de les caròtides i la disminució de flux pel Polígon de Willis. Hi ha altres aspectes –la cardiopatia congènita i les malformacions de les artèries de la base del crani–, que no són característics de la malaltia de Moyamoya, però podrien explicar-se per un mateix mecanisme patogènic. S'ha suggerit que l'associació entre cardiopatia congènita i malformació vascular cerebral podria ser deguda a una anomalia en el desenvolupament del sistema vascular, la qual es manifestaria intracranialment en forma d'un defecte vascular estructural que, o bé donaria lloc a les alteracions vasculars anatòmiques, o bé generaria una vulnerabilitat a uns factors desconeguts que jugarien un paper important en la patogènesi de la malaltia de Moyamoya [10].

Bibliografia

1. Butler IJ. Cerebrovascular Disorders of Childhood. J. Child Neurol 1993; 8: 197-200.
2. Riela AR, Roach ES. Etiology of Stroke in Children. J Child Neurol 1993; 8: 201-20.
3. Goldstein EM, Singer HS. Moyamoya-Like Disease in Down's Syndrome. Pediatr Neurosurg 1990-91; 16: 14-6.
4. Pearson E, Lenn NJ, Cail WS. Moyamoya and other causes of stroke in patients with Down Syndrome. Pediatr Neurol 1985; 1: 174-9.
5. Mito T, Pereyra PM, Becker LE. Neuropathology in patients with congenital heart disease and Down Syndrome. Pediatr Pathol 1991; 11: 867-77.
6. Berg JM, Armstrong D. On the association of moyamoya disease with Down's syndrome. J Ment Defic Res 1991; 35: 398-403.
7. Gordon N, Isler W. Childhood Moyamoya Disease. Develop Med Child Neurol 1989; 31: 103-7.
8. Levin S. Moyamoya disease. Develop Med Child Neurol 1982; 24: 850-9.
9. Vogl TJ, Blazer JO, Stemmler J, Bergman C, Egger E, Lissner J. MR Angiography in children with cerebral neurovascular disease. AJR 1992; 159: 817-23.
10. Mito T, Becker LE. Vascular dysplasia in Down Syndrome: a possible relationship to moyamoya disease. Brain Dev 1992; 14: 248-51.

Roca A, Coroleu W, Dolz JL, Javier G, Pintos G, Prats J. Infart cerebral per oclusió carotídia en un nen amb la Síndrome de Down. But Soc Cat Pediatr 1995; 55: 34-36.