Guía actualizada 2025 para el Diagnóstico y Manejo Clínico de las Malformaciones Cavernosas

Resumen realizado por: Dr. Luis Ley Urdaiz (Jefe de servicio de Neurocirugía en el Hospital Universitario Ramón y Cajal y miembro del comité científico de AECCM)

Introducción

Este documento es un resumen que recoge las directrices actualizadas para el diagnóstico y el manejo clínico actualizados de 2025 sobre malformaciones cavernosas cerebrales y espinales, elaboradas y publicadas en un artículo científico, por el panel de expertos del Consejo Asesor Clínico de Alliance to Cure Cavernous Malformation tras una revisión sistemática de 2.672 publicaciones.

- **Referencia completa del artículo:**

  Akers, A. L., Albanese, J., Alcazar-Felix, R. J., Al-Shahi Salman, R., Awad, I. A., Connolly, E. S., Danehy, A., Flemming, K. D., Gordon, E., Hage, S., Kim, H., Lanzino, G., Lee, C. H., McCormick, P. C., Mabray, M. C., Marchuk, D. A., Smith, E., Smith, K. M., Srivastava, S., Taylor, J. M., & Vadivelu, S. (2025). Guidelines for the diagnosis and clinical management of cavernous malformations of the brain and spinal cord: Consensus recommendations based on a systematic literature review by the Alliance to Cure Cavernous Malformation Clinical Advisory Board Experts Panel. *Neurosurgery, 00*(00), 1–20.

- **Enlace Web al artículo completo:**

  https://journals.lww.com/neurosurgery/fulltext/9900/guidelines_for_the_diagnosis_and_clinical.1651.aspx

- **Enlace WEB al Contenido Digital Suplementario 1:** presenta consideraciones adicionales sobre la falta de evidencia de alta calidad y la necesidad de futuras investigaciones sobre las indicaciones quirúrgicas.

  https://links.lww.com/NEU/E735

Abreviaturas:

CM=Malformaciones Cavernosas; **DVA=**Anomalía del Desarrollo Venoso; **RM=**Resonancia Magnética; **SWI=**Susceptibility Weighted Imaging; **TC=**Tomografía Computarizada; **ASM=** Medicación Anticrisis o fármacos anticonvulsivantes; **AINEs=**medicamentos antiinflamatorios no esteroideos; **LITT=**Laser Interstitial Thermal Therapy (en español: Terapia Láser Intersticial Térmica); **SRS=** Sterotactic Radiosurgery (en español: Radiocirugía Estereotáctica);

1. Epidemiología y curso clínico

Las malformaciones cavernosas (CM) afectan al 0,16-0,5% de la población. Se presentan con crisis epilépticas, hemorragias intracraneales y déficits neurológicos focales. Existen formas esporádicas (80%) y familiares (20%). El riesgo anual de hemorragia oscila entre 0,2–4,9% en el primer sangrado y puede alcanzar hasta 29% en recurrencias.

2. Genética y consejo genético

Las CM familiares se heredan de forma autosómica dominante (genes KRIT1, CCM2 y PDCD10). Se recomienda realizar historia familiar de 3 generaciones y estudios genéticos en lesiones múltiples sin (DVA) o tras radioterapia. Se debe informar a los familiares sobre herencia y riesgos.

3. Diagnóstico e imagen

La RM cerebral con secuencias de susceptibilidad (SWI) es la prueba de elección. La TC se reserva para emergencias. La angiografía no está indicada salvo sospecha de malformación arteriovenosa. La RM espinal está indicada en síntomas medulares.

4. Consideraciones quirúrgicas

La cirugía de cavernomas debe individualizarse. No se recomienda resección de lesiones asintomáticas en áreas profundas o elocuentes. En lesiones accesibles, tras hemorragia o epilepsia refractaria, la resección es razonable.

Cirugía de cavernomas espinales: El riesgo quirúrgico depende de la localización (dorsal/dorsolateral más accesibles que ventrales), del estado neurológico basal y de la experiencia quirúrgica. Puede considerarse en casos de deterioro neurológico progresivo, hemorragias agudas con déficit o lesiones dorsales exofíticas.

5. Manejo neurológico y farmacológico

— **Epilepsia**: se recomienda ASM tras la primera crisis. La cirugía mejora el control en casos refractarios.
— **Dolor y cefalea**: tratar según guías habituales de migraña.

— **Antitrombóticos**: el uso de aspirina y anticoagulantes no está contraindicado de forma absoluta en CM, pero debe individualizarse. La evidencia indica que el riesgo de hemorragia es bajo si están clínicamente indicados (p.ej. prevención de ictus, fibrilación auricular).

— **AINEs**: pueden usarse con precaución en lesiones no hemorrágicas.

6. Seguimiento

La RM de control se realiza tras nuevos síntomas, tras cirugía (≤72 h) y periódicamente: anual en niños y durante al menos 5 años en adultos tras resección.

7. Conclusiones

Las guías 2025 consolidan criterios de diagnóstico, imagen, genética, manejo médico y quirúrgico de CM cerebrales y espinales. La cirugía es selectiva y depende de la localización, síntomas y riesgo de sangrado. El uso de aspirina, anticoagulantes y AINEs se considera seguro en la mayoría de casos, si existe indicación clínica y con supervisión.

8. Lista jerarquizada de las recomendaciones

Lista jerarquizada de las recomendaciones de las guías 2025, **de mayor a menor evidencia** según el sistema de clasificación (Clase I > Clase II > Clase III y Nivel A > B > C):

1. Recomendaciones de mayor evidencia (Clase I – Nivel A y B)

- **Diagnóstico e imagen:**
  - RM cerebral obligatoria para diagnóstico y seguimiento de malformaciones cavernosas (MC).
  - Secuencias SWI o similares para determinar si hay una o múltiples lesiones.
- **Manejo neurológico**
  - Iniciar medicación antiepiléptica (ASM) tras la primera crisis atribuida a una MC.
  - Suplementación de folato en pacientes con epilepsia en tratamiento con ASM que deseen embarazo.
- **Farmacología general**
  - Estatinas: pueden usarse si hay indicación cardiovascular, aunque no hay evidencia de que reduzcan riesgo de hemorragia.
  - Vitamina D en pacientes con déficit, especialmente si toman ASM.

2. Recomendaciones de evidencia intermedia (Clase IIa/b – Nivel B)

- **Genética**
  - Test genético de KRIT1, CCM2, PDCD10 en pacientes con lesiones múltiples sin DVA o tras radioterapia.
  - Estudio de mutaciones fundadoras en poblaciones de riesgo (Hispanos, Askenazíes).

- Genética familiar antes del embarazo y en familiares de primer grado de casos confirmados.

- **Imagen y diagnóstico**
  - TC en urgencias si no hay acceso inmediato a RM para descartar hemorragia aguda.
  - RM medular en síntomas espinales (dolor, déficits motores o sensitivos).

- **Cirugía**
  - Cavernomas cerebrales accesibles y sintomáticos (hemorragia, epilepsia refractaria) → cirugía razonable.
  - Lesiones del tronco encefálico → cirugía tras segunda hemorragia sintomática.
  - Cavernomas espinales dorsales o dorsolaterales con deterioro neurológico progresivo → cirugía indicada.
  - Ablación láser (LITT) o abordajes mínimamente invasivos: opción en lesiones profundas o epilepsia refractaria.

- **Farmacología y estilo de vida**
  - Aspirina y anticoagulantes: pueden utilizarse si están clínicamente indicados (ej. prevención de ictus), ya que el riesgo de hemorragia es bajo.
  - AINEs (NSAIDs): uso con precaución en lesiones no hemorrágicas.
  - Actividad aeróbica recomendada y segura.

3. Recomendaciones con evidencialimitada (Clase III o Clase IIc – Nivel C)

- **No realizar cirugía profiláctica** en MC asintomáticas profundas, del tronco o múltiples.
- **No resecar DVAs** asociadas salvo complicaciones graves.
- **No usar radiocirugía (SRS)** en MC asintomáticas ni en formas familiares (riesgo de nuevas lesiones).
- **Hormonas sexuales (estrógenos y progesterona)**: se aconseja precaución, ya que podrían aumentar el riesgo de hemorragia.
- **Alcohol en exceso**: evitarlo (riesgo teórico de crisis y hemorragia).

Resumen por cifras:

- **Clase I (18 recomendaciones)**: RM obligatoria, ASM tras primera crisis, folato en embarazo, vitamina D.
- **Clase II (31 recomendaciones)**: cirugía selectiva (cerebral, espinal), uso razonable de AINEs, aspirina y anticoagulantes, LITT, genética.
- **Clase III (4 recomendaciones)**: cirugía profiláctica no indicada, precaución con hormonas sexuales y SRS en familiares.