

Marisol De La Rosa-Alamilla^{1a}, Rubí Chávez-Silva^{1b}, Herminia Uscanga-Carrasco^{1c}

Resumen

Introducción: la malformación aneurismática de la vena de Galeno (MAVG) es una rara malformación del sistema venoso intracranial. La incidencia se estima de 1:10 000-25 000 nacimientos. El cuadro clínico es muy variable, en el periodo neonatal incluye convulsiones y falla cardíaca. Es muy difícil de diagnosticar, pero al realizarlo de forma oportuna, disminuye en gran medida la mortalidad. Se puede detectar por ultrasonidos prenatales y, al nacer, el estudio de imagen estándar de oro para su diagnóstico son la resonancia y angiografía cerebral. Sin embargo, el 50% de las MAVG no pueden ser corregidas y hay evidencia que el 77% de los casos no tratados resultan en muerte.

Caso clínico: se presenta el caso de un recién nacido con diagnóstico prenatal y que al nacer se corrobora el diagnóstico de MAVG por neurosonografía, y, posteriormente, se confirmó por venografía. Se documentó su evolución clínica que incluyó colocación de derivación ventriculoperitoneal y embolización vascular, sin embargo se presentó un desenlace fatal.

Conclusiones: en la MAVG es importante definir la anatomía de la lesión, debido a las implicaciones clínicas, terapéuticas y pronósticas que esto representa. El ultrasonido en modo B, junto con el modo Doppler son herramientas complementarias imprescindibles para el diagnóstico de MAVG, así como para la evaluación pronóstica y para proporcionar información para el asesoramiento a los padres y para el manejo óptimo. El tratamiento exitoso sigue siendo un reto terapéutico complejo.

Abstract

Background: Aneurysmal malformation of the vein of Galen (AVMG) is a rare malformation of the intracranial venous system. The incidence is estimated at 1:10,000-25,000 births. The clinical picture is very variable, in the neonatal period it includes seizures and heart failure. It is very difficult to diagnose, but by doing it in a timely manner, mortality is greatly reduced. It can be detected by prenatal ultrasounds and, at birth, the gold standard imaging study for its diagnosis is cerebral resonance and angiography. However, 50% of AVMG cannot be corrected and there is evidence that 77% of untreated cases result in death.

Clinical case: The case of a newborn with a prenatal diagnosis is presented and at birth the diagnosis of MAVG was corroborated by neurosonography, and subsequently confirmed by venography. His clinical evolution was documented, which included placement of a ventriculoperitoneal shunt and vascular embolization; however, there was a fatal outcome.

Conclusions: In MAVG it is important to define the anatomy of the lesion, due to the clinical, therapeutic and prognostic implications that this represents. B-mode ultrasound, together with Doppler mode, are essential complementary tools for the diagnosis of AVMG, as well as for prognostic evaluation and to provide information for counseling parents and for optimal management. Successful treatment remains a complex therapeutic challenge.

¹Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional La Raza, Unidad Médica de Alta Especialidad No. 3 "Dr. Victor Manuel Espinosa de Los Reyes Sanchez", Division de Pediatría. Ciudad de México, México

ORCID: 0009-0002-6658-1963^a, 0009-0002-4871-4750^b, 0009-0002-2320-0761^c

Palabras clave

Malformaciones de la Vena de Galeno
Ultrasonido
Enfermedades y Anomalías Neonatales Congénitas y Hereditarias
Embolización Terapéutica

Keywords

Vein of Galen Malformations
Ultrasonics
Congenital, Hereditary, and Neonatal Diseases and Abnormalities
Embolization, Therapeutic

Fecha de recibido: 26/08/2023

Fecha de aceptado: 31/07/2024

Comunicación con:

Marisol De La Rosa Alamilla
✉ losiram_mickey6@hotmail.com
☎ 99 9315 3271

Cómo citar este artículo: De La Rosa-Alamilla M, Chávez-Silva R, Uscanga-Carrasco H. Uso de ultrasonido en la malformación de vena de Galeno. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2024;62(6):e5619. doi: 10.5281/zenodo.13306799

Introducción

La malformación aneurismática de la vena de Galeno (MAVG) es una rara anomalía del sistema venoso intracraneal. La incidencia real se desconoce, se estima en 1 por cada 10 000 a 25 000 nacimientos, esta reporta el 30% de las malformaciones vasculares y cerca del 1% de las anomalías congénitas pediátricas.¹ Se refiere que esta condición se desarrolla en el período embrionario entre la 6a y 11a semana de gestación, conectando arterias coroideas primitivas y la vena prosencefálica mediana.² La patogenia sigue sin estar clara.

Recientemente, los factores genéticos han demostrado que están presentes hasta en un 30% de estos pacientes.³ El gen *RASA1*, que está implicado en el desarrollo vascular, se sabe que está asociado con el síndrome de malformación arteriovenosa (MC-MAV).⁴ Asimismo, se han encontrado mutaciones hereditarias raras en los genes de señalización de Ephrin incluidos en todo el genoma *EPHB4*. Dos síndromes mendelianos autosómicos dominantes, el síndrome de malformación capilar-MAV, asociado con mutaciones en los genes *RASA1* o *EPHB4*, y la telangiectasia hemorrágica hereditaria, se asocian con el 5% de estas MAV cerebrales.^{5,6,7} En una MAVG, la porción anterior de la vena de Markowski persiste debido a la alta presión que alimenta las arterias coroideas. De este modo se evita la involución y la vena prosencefálica de Markowski (PVM) forma el aneurisma, componente que es típico en una MAVG.⁸ Mientras que en el útero la baja resistencia de la circulación placentaria compite con el *shunt* arteriovenoso cerebral, poco después del nacimiento se produce un brusco aumento del flujo a través de la fístula.⁹ El cuadro clínico es muy variable, en el periodo neonatal incluye: convulsiones, falla cardíaca, síndrome del seno cavernoso, trombosis de la vena central y hemorragias intracraneales. La presentación tardía en el grupo de lactantes y escolares suele ser: hipotensión venosa secundaria a desorden hemodinámico, hidrocefalia y convulsiones, producto de la congestión venosa y de las anomalías del flujo de líquido cefalorraquídeo.^{10,11}

Los MAVG no tratados provocan isquemia venosa crónica con desarrollo secundario de calcificaciones distróficas de la sustancia blanca subcortical y atrofia subependimaria con dilatación ventricular.¹² El diagnóstico de la MAVG se puede realizar de forma prenatal a partir del tercer trimestre de gestación, por medio de una ecografía, cuyo hallazgo es la presencia de una imagen quística, anecoica en línea media.¹³ Adicionalmente, posnatal, la toma de un doppler permite observar el origen, la irrigación turbulenta de la malformación y entender la hemodinámica de la misma, para así tener herramientas que permitan descartar diagnósticos diferenciales como: quistes aracnoideos e interhemisféricos y la agenesia del cuerpo calloso.¹⁴ La resonancia magné-

tica cerebral (RMC) y/o tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo se utilizan como imágenes de confirmación diagnóstica y constituyen la mejor manera de observar la estructura anatómica y evidenciar la hidrocefalia asociada. La angiografía cerebral es el estándar de oro para el diagnóstico.^{8,15} Más del 50% de las MAVG no pueden ser corregidas y hay evidencia que en el 77% de los casos no tratados resultan en muerte.¹⁶

El tratamiento representa un desafío con el objetivo terapéutico de preservar el desarrollo normal del cerebro sin crear nuevos déficits neurológicos. El tratamiento quirúrgico de las MAVG se asociaba con una tasa de mortalidad del 80 al 100%, por lo que ha sido reemplazado por el tratamiento endovascular.^{17,18} Un metaanálisis menciona una mortalidad global del 14% (27% en recién nacidos y 1% en lactantes), presentando resultados neurológicos malos un 21% y buenos el 62% después del tratamiento endovascular. Sus complicaciones incrementan la tasa de discapacidad intelectual, el 16% con retraso moderado y 10 % retraso severo.^{18,19}

La desaparición y regresión de las MAVG son extremadamente raras, pues hay pocos casos reportados en la literatura.²⁰ El tratamiento endovascular se asocia con buenos resultados, pero no es posible establecerlo como una predicción pronóstica.²¹

Caso clínico

Paciente hombre recién nacido, hijo de madre de 24 años con microadenoma hipofisario en tratamiento con bromocriptina. Producto de la tercera gesta, con dos hermanos mayores vivos y sanos. La madre tuvo control prenatal regular desde el primer trimestre con ingesta de hematófínicos e inmunizaciones (tétanos, covid-19), y se le realizaron cinco ultrasonidos (USG) prenatales. En la semana 35 se reporta malformación aneurismática de vena de Galeno y cardiomegalia, sin datos de disfunción. El paciente nace vía cesárea, con Apgar 8 al minuto 1 y 9 al minuto 5, mediante el test de Capurro se estimó una edad de 40 semanas de gestación (SDG), peso de 3230 gramos, talla de 52 centímetros (cm) y perímetro cefálico de 35.5 cm. A la exploración física se identificó: fontanela anterior de 4 x 3 cm, sin soplo a nivel transfontanelar, lesión dérmica puntiforme en tórax posterior que no desaparece a la digitopresión, precordio hiperdinámico con segundo ruido intenso, pulsos palpables, con llenado capilar inmediato. Se dio ingreso al paciente al área de cunero.

Durante su estancia presentó cianosis al esfuerzo y a la succión, por lo que fue evaluado por el servicio de cardiología pediátrica, reportando hipertensión pulmonar con 65 mmHg con insuficiencia tricuspídea severa secundaria

a malformación aneurismática, sin defectos estructurales. Se inició manejo con inhibidor de fosfodiesterasa 5, doble diurético, presentando adecuada respuesta. Se realizó rastreo neurosonográfico a las 48 horas de vida, reportando aneurisma de la vena de Galeno, con índice de resistencia de la arteria cerebral media de 0.55 cm/seg (figura 1). Se realizó venorresonancia a los 22 días de vida, corroborando malformación de vena de Galeno con fístula de arteria pericallosa e hipoplasia del cuerpo calloso. Posterior a la valoración se ofreció la modalidad de tratamiento endovascular, por lo que el paciente fue egresado para su revaloración a los seis meses de edad (figura 2).

Sin embargo, a los cinco meses de edad el paciente inició con irritabilidad, llanto inconsolable, macrocefalia (perímetro cefálico 54 cm). Se realizó tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo presentando hidrocefalia significativa con dilatación ventricular a expensas de los ventrículos laterales, atrofia cortical generalizada, pérdida de surcos y cisuras (figura 3). Se realizó colocación de sistema de derivación ventrículo peritoneal parietal izquierdo, y a los seis meses de edad se llevó a cabo una panangiografía cerebral y embolización parcial de la lesión; sin embargo, se complicó con ventriculitis por infección por *Enterobacter*,

que ameritó exteriorización de válvula de derivación y retiro de la misma, colocación de ventriculostomía a los 11 meses y neurocirugía, presentando desenlace fatal.

Discusión

La malformación de la vena de Galeno es una malformación arteriovenosa poco frecuente que representa un desafío clínico debido a su baja incidencia. Sin embargo, la MAVG corresponde al defecto congénito sintomático más frecuente en la población pediátrica, por lo que es importante conocer esta patología para poderla sospechar, diagnosticar y tener un plan de acción adecuado para su tratamiento y, en caso de requerir manejo endovascular, remitir a un centro especializado de forma oportuna, disminuyendo en gran medida la mortalidad.¹¹ En la actualidad, los estudios de imagen estándar de oro para su diagnóstico son la resonancia y angiografía cerebral, ya que son de utilidad para clasificar el tipo de malformación y escoger el tratamiento más adecuado.

En nuestro caso como primer *screening* se utilizó la neurosonografía, así como USG Doppler, las cuales son

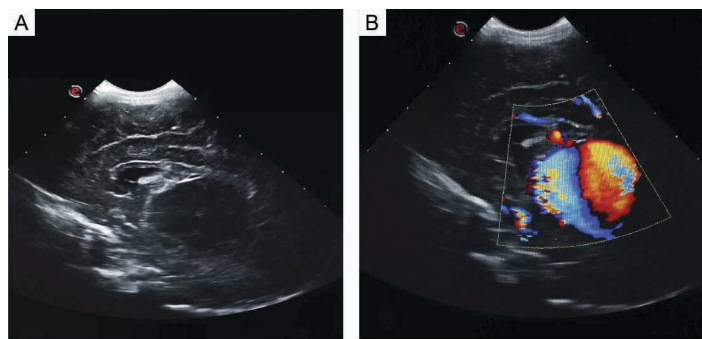


Figura 1 Neurosonografía a las 48 horas de vida. (A) Corte sagital con imagen hipocogénica en la línea media, que desplaza estructuras. (B) En el mismo corte se observa imagen quística supratentorial con flujo turbulento al Doppler color

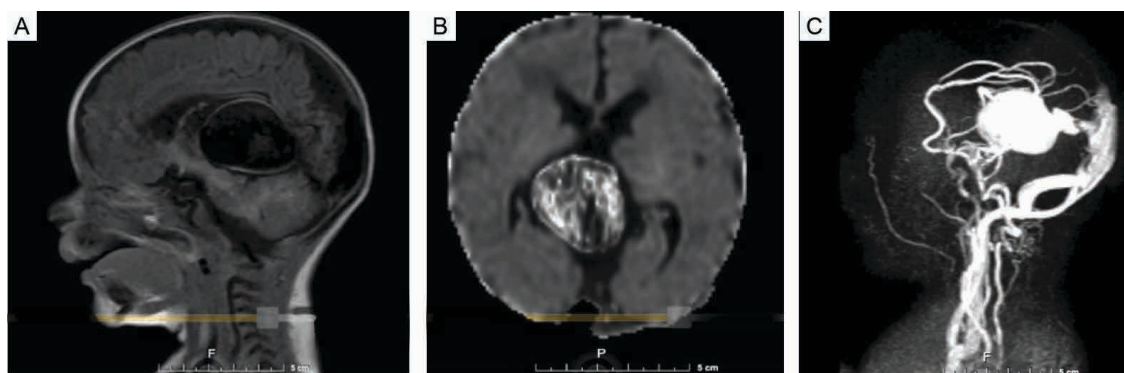


Figura 2 Resonancia magnética de cráneo. (A y B) Corte sagital y transversal, demostrando la presencia de una gran malformación arteriovenosa de la vena de Galeno e hipoplasia del cuerpo calloso. (C) Angiografía magnética dilatando seno recto, tórula, senos transversos y sigmoideos, también arterias pericallosas, marginales y cerebrales posteriores



Figura 3 Tomografía de cráneo que muestra hidrocefalia triventricular activa, malformación aneurismática de la vena de Galeno ya conocida e hipoplasia del cuerpo caloso

herramientas que, en las últimas décadas, han visto su uso incrementado debido a las mejoras en los equipos y la realización de técnicas sistematizadas que ayudan a identificar hallazgos patológicos. Por ejemplo, en la MAVG las características sonográficas que nos orientan y casi nos permiten asegurar su diagnóstico es una imagen en la región supratentorial, en línea media, de forma quística, anecoica, que puede desplazar estructuras adyacentes y al insonar con el Doppler presenta flujo turbulento bidireccional, por lo que es una alternativa para orientar en el diagnóstico en caso de no contar en primera instancia con el estudio estándar de oro.

El tratamiento de esta patología está enfocado en el manejo médico, quirúrgico- endovascular. Es importante mencionar que el objetivo principal del tratamiento debe ser la estabilización del paciente, teniendo en cuenta que muchas complicaciones, en especial la falla cardíaca y las alteraciones en la circulación pulmonar, pueden resultar en falla multisistémica y muerte en poco tiempo, por lo que primero se debe pensar en el manejo médico en la UCIN y, posteriormente, continuar con el manejo endovascular, conducta utilizada en nuestro paciente, en quien se decidió diferir el procedimiento endovascular hasta que alcanzara el peso adecuado; sin embargo, no tuvo respuesta favorable

y presentó hidrocefalia, ameritando sistema de derivación ventrículo peritoneal, por lo que, a pesar de la embolización parcial de la lesión que se llevó a cabo a los seis meses de edad, presentó desenlace fatal.

Como en nuestro caso, tres autores de diferentes países también han reportado que han hecho el diagnóstico por medio de ultrasonido, lo que refuerza la posibilidad de que esta técnica poco invasiva, accesible y de amplia distribución sea una buena herramienta diagnóstica (cuadro I).

Conclusiones

La MAVG es poco frecuente, que representa un desafío clínico, razón por la cual es importante conocer esta patología para poderla sospechar, diagnosticar y tener un plan adecuado de manejo, y, en caso de requerir manejo endovascular, remitir a un centro especializado de forma oportuna, disminuyendo en gran medida la mortalidad.

El ultrasonido en modo B, junto con el modo Doppler son herramientas complementarias imprescindibles para el diagnóstico de VGAM, así como también para la evaluación pronóstica, y proporcionar información para el asesoramiento a los padres y manejo óptimo.

Agradecimientos

Los autores agradecen a todo el personal que participo en el cuidado de este paciente y aquellos que participaron en la realización de este reporte.

Declaración de conflicto de interés: los autores han completado y enviado la forma traducida al español de la declaración de conflictos potenciales de interés del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, y no fue reportado alguno que tuviera relación con este artículo.

Cuadro I Casos clínicos de malformación arteriovenosa de la vena de Galeno

| País | Año | Sexo | Edad | Breve descripción del caso |
|-----------|------|------------------|-------------|---|
| Eslovenia | 2019 | Hombre | 36 y 37 SDG | Reporte de tres casos de MAVG, con diagnóstico temprano con USG craneal y RM, ofreciendo técnica endovascular |
| Chile | 2018 | No se especifica | 38 SDG | Reporte de un caso con detección prenatal y confirmación posnatal, con estudio de imagen de angiorresonancia magnética |
| Colombia | 2018 | No se especifica | 37 SDG | Reporte de un caso con diagnóstico prenatal y confirmación con estudios de imagen, tanto USG craneal y, posteriormente, angiorresonancia cerebral, brindándole terapia endovascular |

SDG: semanas de gestación; MAVG: malformación aneurismática de la vena de Galeno; USG: ultrasonido; RM: resonancia magnética

Referencias

1. Society for Maternal-Fetal Medicine, Monteagudo A. Vein of Galen Aneurysmal Malformation. *Am J Obstet Gynecol*. 2020; 223(6):B27-9.
2. Brevis Nuñez F, Dohna-Schwake C. Epidemiology, Diagnostics, and Management of Vein of Galen Malformation. *Pediatr Neurol*. 2021;119:50-5.
3. Cory MJ, Durand P, Sillero R, et al. Vein of Galen aneurysmal malformation: rationalizing medical management of neonatal heart failure. *Pediatr Res*. 2023;93(1):39-48.
4. Gillet de Thorey A, Ozanne A, Melki J, et al. State of the art of antenatal diagnosis and management of vein of Galen aneurysmal malformations. *Prenat Diagn*. 2022;42(9):1073-80.
5. Duran D, Zeng X, Chih Jin S, et al. Mutations in Chromatin Modifier and Ephrin Signaling Genes in Vein of Galen Malformation. *Neuron*. 2019;101(3):429-443.e4.
6. Duran D, Karschnia P, Gaillard JR, et al. Human genetics and molecular mechanisms of vein of Galen malformation. *J Neurosurg Pediatr*. 2018;21(4):367-74.
7. De Luca C, Bevilacqua E, Badr DA, et al. An ACVRL1 gene mutation presenting as vein of Galen malformation at prenatal diagnosis. *Am J Med Genet A*. 2020;182(5):1255-8.
8. Singh A, Saini N, Behl G, et al. Recurrent Vein of Galen Aneurysmal Malformation as a Presentation of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Mol Syndromol*. 2022;13(5):440-6.
9. Lucke-Wold B, Reddy R. Primer of vein of galen malformation management. *J Pedia Health Care Med*. 2022;5(3):30-4.
10. Spazzapan P, Milosevic Z, Velnar T. Vein of Galen aneurysmal malformations - clinical characteristics, treatment and presentation: Three cases report. *World J Clin Cases*. 2019;7(7): 855-62.
11. De Beritto T, Khan OA, Hageman JR, et al. Vein of Galen Arteriovenous Malformation in a Neonate. *Pediatr Ann*. 2015;44 (10):e243-246.
12. Veliz V, Zamorano C, Rojas A. Aneurisma de la vena de Galeno: diagnóstico prenatal y manejo. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2018;83(5):507-12.
13. Issa R, Barakat A, Salman R, et al. Vein of Galen Malformation, a cause of Intracranial Calcification: Case Report and Review of Literature. *J Radiol Case Rep*. 2019;13(3):13-8.
14. Pimenta M, Araújo C, Clode N. Vein of Galen Aneurysm: Prenatal Ultrasound Diagnosis. *Acta Med Port*. 2020;33(7-8):521.
15. Roa JD, Vázquez P, Sanabria D, et al. Neonato con malformación de la vena de Galeno con diagnóstico oportuno: reporte de caso. *Acta Neurológica Colomb*. 2018;34(1):54-8.
16. Ramdani H, Sahri IE, Elharras Y, et al. Vein of Galen aneurysmal malformation presenting as severe heart failure in a neonate. *Radiol Case Rep*. 2021;16(12):3961-4.
17. Malarbi S, Gunn-Charlton JK, Burnett AC, et al. Outcome of vein of Galen malformation presenting in the neonatal period. *Arch Dis Child*. 2019;104(11):1064-9.
18. Cordova EG, Levy P, Kheir JN, et al. Vein of Galen Malformation. *NeoReviews*. 2020;21(10):e678-86.
19. Bhatia K, Mendes Pereira V, Krings T, et al. Factors Contributing to Major Neurological Complications From Vein of Galen Malformation Embolization. *JAMA Neurol*. 2020;77(8):992-9.
20. Kumar KK, Fornoff LE, Dodd RL, et al. Spontaneous regression of a vein of Galen aneurysmal malformation in a pediatric patient: illustrative case. *J Neurosurg Case Lessons*. 2021;1 (8):CASE20171.
21. Gopalan V, Rennie A, Robertson F, et al. Presentation, course, and outcome of postneonatal presentations of vein of Galen malformation: a large, single-institution case series. *Dev Med Child Neurol*. 2018;60(4):424-9.