Semergen. 2016;42(Espec Congr 15):7

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

212/2636 - ¡AGÁRRATE COMO PUEDAS!

R. Guerrero Tejada[a], A. Tejada Solana[a], M. Rojas Hernández[b], D. Zalama Sánchez[b], M.R. Fernández González[a] e I. Asenjo Cabrero[a]

[a]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Tórtola. Valladolid. [b]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Gamazo. Valladolid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer 65 años. No AMC, RAM a torecán. DLP, “migraña” debut 45 años, depresión, fibromialgia, hemiparesia-hemihipoalgesia izquierda. Arnold-Chiari tipo I leve. Déficit IgA. IQX: histeropexia, colecistectomía laparoscópica. Tratamiento: betahistina 24, carbonato cálcico 1.000/400, etorecoxib, lexatin 1,5, metamizol, omeprazol 20, paroxetina 0,5 comp, atorvastatina 20. AF: Madre DM fallecida por melanoma 80 años (sufrió enfermedad cerebral rara, y también su hermana fallecida, que no sabe explicar). Mujer separada, vive sola, necesita ayuda para vestirse y movilizarse, utilizando bastones. Acude a consulta por afasia esporádica, deterioro progresivo funcional, dificultad movilización con pérdida progresiva de fuerza MMSS, sobre todo izd, cefaleas frecuentes no ceden con AINEs, visión borrosa y diplopía. Refiere episodios edema generalizado MMSS y cara.

Exploración y pruebas complementarias: COC, NP y NH. 130/80. 76 lpm. 61,1 kg, 1,55 cm. ACP: normal. No IY, bocio ni adenopatías cervicales. Fuerza 3/5 ESI, 4/5 ESD, PC conservados. EEII: no edemas. Analítica: LDL 156,60 mg/dl, Índice riesgo colesterol total 5,2. Cociente LDL/HDL 3,7. T4 y TSH normales. Se deriva a Medicina Interna por empeoramiento situación basal, se realiza proteinograma: normal. Citología: neutrófilos 35,6%. AutoAc: (ANA, AML, anticél parietal gástrica, antireticulina, AMA, anti-LKM-1, c-ANCA, p-ANCA): negativos. FR < 11 UI/ml. RMN cráneo y angio-RM sin CI: hiperintensidades sustancia blanca subcortical, periventricular, ganglios basales y protuberancia, probable etiología microvascular. Permeabilidad estructuras vasculares. Eco doppler carotídea: permeabilidad ambos ejes. IC neurofisiología: normal. IC OFT: catarata cortical OD inicio.

Juicio clínico: Leucoencefalopatía isquémica etiología no filiada.

Diagnóstico diferencial: ACV, enf. Binswanger, angeítis primaria SNC y EM, sd. MELAS, enf. Fabry y enf. vasos pequeños con mutaciones COL4A1.

Comentario final: Enf. CADASIL (arteriopatía cerebral AD con infartos subcorticales y leucoencefalopatía) suele aparecer edad intermedia adulta. Consiste en ACV isquémico subcortical recurrente, deterioro cognitivo que progresa hasta demencia, migrañas con aura y cambios en el estado de ánimo. Se diagnostica en pacientes con ACV aparición juvenil o deterioro cognitivo, cambios isquémicos RM y AF positivos ACV o demencia, se confirma mutación típica NOTCH3, altera la cisteína. Actualmente no hay cura, intentar aliviar sintomatología, prevenir recurrencia

ictus, mantener estado cognitivo y cuidados de soporte. Evitar fumar, angiografías, anticoagulantes, terapia trombótica, aumentan riesgo ACV. Ofrecer consejo genético a pacientes y familiares.

Bibliografía

1. André C. CADASIL: pathogenesis, clinical and radiological findings and treatment. Arq Neuropsiquiatr. 2010;68:287-99.

Palabras clave: *Cadasil. Infarto lacunar. Leucoencefalopatía isquémica.*

1138-3593 / © 2016 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.