



Neurology perspectives



18952 - Encefalopatía aguda reversible como presentación inusual de CADASIL

Rodríguez García, B.¹; González García, A.¹; Ravelo León, M.¹; Gómez de la Torre Morales, D.¹; Aguilera Aguilera, J.¹; Rodríguez Carrillo, J.¹; Vizcaya Gaona, J.¹; López Viera, K.²; López Mesonero, L.¹; Carvalho Monteiro, G.¹; Borja Andrés, S.¹; Morán Sánchez, J.¹; Velázquez Pérez, J.¹; Ramos Araque, M.¹; Redondo Robles, L.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca; ²Servicio de Neurofisiología Clínica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Resumen

Objetivos: La arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL) es una enfermedad genética que suele manifestarse con ictus lacunares, migraña, demencia, trastornos psiquiátricos o crisis epilépticas. Solo un 10% de los pacientes debutan con encefalopatía aguda reversible.

Material y métodos: Varón de 36 años con antecedentes familiares de CADASIL que presenta de forma aguda fiebre, cefalea, náuseas, vómitos, somnolencia y síndrome hemisférico izquierdo (afasia, hemianopsia homónima derecha, extinción sensitiva derecha y desaferentización del brazo derecho). Se realizó diagnóstico diferencial entre meningoencefalitis, ictus, migraña con aura y crisis epilépticas. Se trató empíricamente y de forma sucesiva con aciclovir, levetiracetam y ácido acetilsalicílico sin respuesta clínica.

Resultados: La resonancia magnética (RMN) cerebral urgente reveló hiperintensidades difusas periventriculares en la secuencia T2-FLAIR sin restricción en difusión, predominantemente en los polos anteriores de los lóbulos temporales y cápsulas internas. El análisis del líquido cefalorraquídeo fue normal. El electroencefalograma (EEG) mostró ondas lentas hemisféricas izquierdas. Dado que los resultados no fueron concluyentes se realizó RMN cerebral de control, que no mostró cambios, y un EEG con mejoría moderada de la lentificación. La SPECT de perfusión cerebral mostró hipoperfusión en los córtex frontal, occipital derecho y parietales y temporales izquierdos. Se detectó la mutación NOTCH-3. De forma espontánea se observó una mejoría clínica progresiva a partir de los siete días de hospitalización confirmando el diagnóstico de encefalopatía aguda reversible.

Conclusión: La encefalopatía aguda reversible es una presentación infradiagnosticada del CADASIL que debe ser considerada. Se necesitan más investigaciones para conocer su prevalencia y tratamiento más adecuado.