



18673 - Ictus recurrentes y livedo racemosa

del Pino Tejado, L.¹; Chacón Pascual, A.²; Vázquez López, M.²; Miranda Herrero, M.²; de Miguel Sánchez de Puerta, C.³; González Sánchez, M.³; Castro Castro, P.²

¹Servicio de Neurología. Hospital General Gregorio Marañón; ²Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; ³Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

Resumen

Objetivos: La *livedo racemosa* y los ictus de repetición son los dos componentes que definen clínicamente el síndrome de Sneddon (SS). Aunque la población afectada suelen ser mujeres adultas, se han descrito casos de inicio en edad pediátrica. Las alteraciones cutáneas pueden preceder en años a los eventos cerebrovasculares.

Material y métodos: Mujer de 13 años, con antecedentes de ictus talámico izquierdo 5 años antes con estudio etiológico negativo, cefalea y mareos de repetición. Fue diagnosticada de *cutis marmorata* en periodo lactante. Acudió a urgencias por cuadro brusco de mareo y ptosis derecha. En la exploración destacaba de manera aislada parálisis incompleta del III par craneal derecho.

Resultados: La RM cerebral mostró lesión isquémica aguda en mesencéfalo derecho, sin alteraciones en vasculatura extra ni intracraneal. El resto de pruebas complementarias fueron negativas. Dermatología evidenció máculas violáceas con patrón reticular interrumpido diseminadas por tronco y extremidades, con morfología patognomónica de *livedo racemosa*. El análisis genético reveló dos variantes en el gen ADA2. El estudio de segregación confirmó que ambas mutaciones se heredaron con un patrón de heterocigosis compuesta. Se inició tratamiento con etanercept como prevención de ictus recurrentes.

Conclusión: La deficiencia de ADA2 (DADA2) es una enfermedad autoinflamatoria sistémica con un fenotipo muy variado, manifestándose clínicamente como un SS en esta paciente. El reconocimiento de las lesiones cutáneas fue clave para orientar el caso. La identificación temprana puede ayudar a completar el screening a otros niveles y evitar secuelas neurológicas. Se ha descrito el uso de fármacos anti-TNF en pacientes con DADA2, aunque la experiencia es anecdotica.