



20325 - ARTERIOPATÍA RELACIONADA CON CATEPSINA-A ASOCIADA A ICTUS Y LEUCOENCEFALOPATÍA (CARASAL): DESCRIPCIÓN DE CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

González Sánchez, M.¹; Muñoz García, M.¹; Burgos Ballester, M.²; Pérez de la Fuente, R.²; Blanco Palmero, V.¹; Llamas Velasco, S.¹; Morenas, E.¹; Pérez Martínez, D.¹; Villarejo Galende, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: La arteriopatía relacionada con Catepsina-A asociada a ictus y leucoencefalopatía (CARASAL) es una causa monogénica rara de enfermedad de pequeño vaso, ictus y deterioro cognitivo. Está causada por una única variante patogénica c.973C>T p.(Arg325Cys) en el gen CTSA que codifica la proteína catepsina A, con herencia autosómica dominante.

Material y métodos: Descripción de 3 casos nuevos y revisión de la literatura.

Resultados: Incluimos 33 casos procedentes de 7 familias, con 9 sujetos asintomáticos. La mayoría son mujeres (19/24) caucásicas (30/33). La edad media de inicio de los síntomas fue 48 años, siendo los más frecuentes eventos cerebrovasculares (9) y cefalea (6). Dos pacientes tenían hipoacusia neurosensorial izquierda súbita como debut. 15 pacientes tenían deterioro cognitivo de predominio atencional-disejutivo de inicio medio a los 53 años. 10 pacientes presentaron ictus isquémicos y 2 hemorragia cerebral. Otros síntomas frecuentes fueron trastornos del ánimo (11), calambres musculares (10), migraña con aura (9), sequedad de mucosas (9), inestabilidad de la marcha (8), disfagia (7) e hipoacusia (5). El factor de riesgo vascular más frecuente fue la hipertensión arterial (22). La característica radiológica más común fue una leucoencefalopatía confluyente con afectación frontoparietal, cápsulas interna y externa, tálamos, ganglios basales y protuberancia. El estudio neuropatológico (4 casos) muestra engrosamiento fibroso de ateriolas con estenosis luminal.

Conclusión: El CARASAL ha de formar parte del diagnóstico diferencial de pacientes con leucoencefalopatía de inicio en el adulto. Es característica la afectación de troncoencéfalo a nivel radiológico y clínico. El papel de la mutación de CTSA en el desarrollo de la leucoencefalopatía queda por determinar.