



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

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio 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.