



## 21018 - ENFERMEDAD MONOGÉNICA CEREBRAL DE PEQUEÑO VASO EN LA PROVINCIA DE ALMERÍA

García Ruiz, B.; Amaya Pascasio, L.; Zazo Luengo, A.; Garrido Hernández, T.; Arjona Padillo, A.; Martínez Sánchez, P.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Torrecárdenas.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad monogénica de pequeño vaso (EMPV) es una causa creciente de ictus y demencia vascular. Nuestro objetivo es describir los fenotipos asociados a esta enfermedad en Almería.

**Material y métodos:** Estudio observacional de los casos de EMPV diagnosticados por el único Servicio de Neurología de la provincia de Almería (750.000 habitantes) entre 2008 y 2023. Se registraron aquellos pacientes con mutaciones en los siguientes genes: NOTCH3, HTRA1, COL4A1/COL4A2, TREX1, CTSA y GLA. Se analizaron las características demográficas, clínicas y radiológicas.

**Resultados:** Se incluyeron 22 pacientes: 10 con afectación del gen NOTCH3 (CADASIL), 6 del HTRA1 en heterocigosis (CADASIL tipo 2), 4 del COL4A1 y 1 del GLA (enfermedad de Fabry). La edad media de debut osciló entre 15 (NOTCH3) y 62 años (COL4A1). Las frecuencias del fenotipo clínico variaron ampliamente: ictus isquémico 67% (HTRA1) a 25% (COL4A1); ictus hemorrágico 50% (COL4A1) a 0% (NOTCH3); deterioro cognitivo 54% (NOTCH3) a 0% (HTRA1). Únicamente pacientes con NOTCH3 desarrollaron trastornos psiquiátricos (54%) o progresión rápida de la enfermedad (27%). Los síntomas extraneurológicos se asociaron mayormente a mutaciones del gen GLA (100%) y HTRA1 (83%). La afectación de sustancia blanca (SB) fue mayor en pacientes con mutación NOTCH3 (Fazekas 2-3 en 90% de casos). Sin embargo, todos presentaron afectación de SB periventricular.

**Conclusión:** CADASIL y CADASIL tipo 2 fueron las EMPV más frecuentes en Almería. Los pacientes con CADASIL tipo 1 presentaron un curso más incapacitante de la enfermedad y una mayor afectación de la SB.