



Neurology perspectives



21079 - SERIE DE CASOS DE CADASIL EN UNA UNIDAD DE REFERENCIA EN ANDALUCÍA

Domínguez Mayoral, A.¹; Núñez Jurado, D.²; de Torres Chacón, R.¹; Busquier, T.³; Pérez Sánchez, S.¹; Montaner Villalonga, J.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena; ²Servicio de Bioquímica Clínica. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena; ³Servicio de Radiología. Complejo Hospitalario Regional Virgen Macarena.

Resumen

Objetivos: Las causas genéticas pueden representar hasta el 5% de los ictus, siendo el CADASIL la enfermedad más frecuente.

Material y métodos: Este es un estudio transversal de pacientes con CADASIL en una unidad de referencia en Andalucía. El diagnóstico molecular (realizado en todos los casos) se basó en paneles genéticos en sintomáticos y estudio dirigido en asintomáticos. Se incluyen resonancias cerebrales protocolizadas con secuencias T1 y FLAIR. Se han seguido las guías europeas para el tratamiento.

Resultados: Se registran 36 pacientes, con una mediana de 52 años. El 67% son mujeres. Entre todas las mutaciones patógenas del gen NOTCH-3, la clasificación de predicción fenotípica de riesgo era alto en el 58% e intermedio en el 39%. El 53% de los pacientes habían tenido un ictus isquémico o AIT. El 94% de los casos tenía una escala de Rankin modificada de 0-2, el 3% de 3 y el 3% de 4, no habiendo más pacientes con puntuaciones de mRS mayores. Respecto a la escala Fazekas, la puntuación de 0 la tenía el 8%, el 36% tenía 1 y el 56% poseía 2-3 puntos. El 55,55% no tenía cavitaciones lacunares en resonancia, el 27,77% tenía entre 1-5 lagunas y el 16,65% tenía > 5 lesiones. Todos los pacientes con ictus se trataron con antiagregantes. No se han detectado hemorragias cerebrales.

Conclusión: Solo existe otra serie de casos publicada en España (pero sin confirmación genética en todos los pacientes), resaltando la relevancia de nuestro estudio. La especialización en las unidades de referencia puede mejorar la asistencia.