



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/3449 - A PROPÓSITO DE UN CASO: SÍNDROME DE CADASIL

B. Carrera Moyano^a, M. Gallardo Pastor^b, M. Carricondo Avivar^a, C. Cobos Bosquet^c, J. Moreno Macías^d y P. Fernández Gómez^e

^aMédico de Familia. EPES. Sevilla. ^bMédico de Familia. DCCU San José Rinconada. Sevilla. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Nuestra Señora de la Oliva. Alcalá de Guadaíra. Sevilla. ^dMédico de Familia. UGC Urgencias. Hospital Universitario de Valme. Sevilla. ^eMédico de Familia. AGS Osuna. Sevilla.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 54 años, con migraña, AVC recidivantes y Síndrome antifosfolípido, anticoagulada, refiere cefalea intensa, hemicraneal izquierda, sin mejoría con analgesia intravenosa, derivándose al hospital.

Exploración y pruebas complementarias: En el hospital está consciente, orientada y eupneica. Presenta desviación de la mirada hacia la derecha y desviación de la comisura bucal hacia la izquierda de novo. Resto de exploración normal. En TAC craneal vemos un hematoma parenquimatoso en la protuberancia y cuarto ventrículo, e hipodensidad de la sustancia blanca periependimaria (leucoaraiosis). El hematoma fue drenado con éxito. Después la paciente entró en un estudio genético por sospecha de síndrome hereditario, mostrándose una mutación en el gen Notch3 con locus 19p13. En RMN cerebral se objetivó hiperintensidad en la sustancia blanca.

Juicio clínico: Enfermedad de CADASIL (arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía).

Diagnóstico diferencial: La presencia repetida de focalidad neurológica, nos hace pensar en accidentes vasculares cerebrales (AVC) aislados, isquémicos o hemorrágicos, debido a la presencia de factores de riesgo cardiovasculares adquiridos. No debemos desestimar la prevalencia de enfermedades genéticas, responsables de patología cerebral isquémica.

Comentario final: El síndrome de CADASIL esta caracterizado por provocar crisis de migraña con aura, infartos subcorticales y una demencia subcortical progresiva. Se evitan los anticoagulantes y se recomiendan la antiagregación. Plantear este diagnóstico en Atención primaria o Urgencias es muy complicado dada su bajísima prevalencia y la complejidad fisiopatológica y diagnóstica que presenta. Sin embargo, no puede faltar la orientación hacia el diagnóstico diferencial de ictus (isquémicos/hemorrágicos).

Bibliografía

1. Arboleda J, Lopera F, Lopez E, Frosch M, Sepuklveda D, et al. C455R notch3 mutation in a Colombian CADASIL kindred with early onset of stroke. *Neurology*. 2002;59:277-9.
2. Kalimo H, Ruchoux M, Viitanen M, Kalaria R. CADASIL: A common form of hereditary arteriopathy causing brain infarcts and dementia. *Brain Pathol*. 2002;12:371-84.

3. Campos J, Peralta C, Sevlever G, Taratuto A, Nobo U, Ameriso S. CADASIL: Reporte de una familia afectada diagnosticada con biopsia de piel. R N Arg. 2002;67:162.
4. Haritunians T, Boulter J, Hicks C, Burhman J, DiSibio G, et al. CADASIL Notch3 mutant proteins localice to the cell surface and bind ligand. Circ Res. 2002;90:506-8.

Palabras clave: Accidente cerebrovascular. CADASIL. Trastornos migrañosos.