



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 347/3505 - CADASIL, UNA ENFERMEDAD GENÉTICA SIN TRATAMIENTO

R. del Portillo Pastor<sup>a</sup>, M. Martín Navarro<sup>b</sup>, A. Lozano Martínez<sup>c</sup> y A. Frontela Asensio<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Pilarica. Valladolid. <sup>b</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Campo Urbano. Valladolid. <sup>c</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Tórtola. Valladolid. <sup>d</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Victoria. Valladolid.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 68 años en tratamiento actual con Adiro 100 mg. Antecedentes: hipertensión arterial, dislipemia. Padre con Alzheimer. Acude al médico de primaria en varias ocasiones por depresiones y alteraciones en el estado de ánimo. Posteriormente empieza con mareos y cefaleas inespecíficas. Refiere pérdida de memoria. Con ello se decide derivarlo a neurología. Independiente para sus actividades diarias con un mini examen cognoscitivo normal. TAC cerebral con múltiples infartos. Al cabo de un año, empeoramiento del deterioro cognitivo acompañado de cefalea holocraneal vespertina diaria con escasa participación en las conversaciones, disartria, inestabilidad de la marcha y dependiente para sus actividades básicas.

**Exploración y pruebas complementarias:** Ecodoppler de troncos supraórticos y transcraneal. TAC craneal: multiinfartos lacunares y leucoencefalopatía extensa. RM cerebral: microangiopatía grave. Infartos lacunares crónicos en ganglios basales. Exploración actual: Myerson positivo. Hipomimia, apatía. Reflejo palmo-mentoniano positivo bilateral. Grasping derecho. Rigidez no dentada. No temblor. Bradicinesia global. Marcha con leve aumento de la base, paso corto y arrastre. Mini examen cognoscitivo 21/35. Estudio genético de CADASIL (gen Notch 3) positivo.

**Orientación diagnóstica:** Demencia de origen vascular en relación con CADASIL.

**Diagnóstico diferencial:** Alzheimer, Parkinson, angiopatía cerebral amiloide, leucoencefalopatía arterioesclerótica subcortical, migraña, enfermedad cerebrovascular isquémica.

**Comentario final:** Enfermedad genética autosómica dominante con diagnóstico complicado. Sospecharse ante una demencia en un paciente joven con migrañas, episodios de apoplejías y cambios en el estado de ánimo. Confirmarse mediante la biopsia el tejido afectado, de preferencia el músculo y con la mutación del gen Notch 3. No hay un tratamiento eficaz.

### Bibliografía

1. William WS, Bruce LM. Demencia. En: Longo DL, Fauci AS, Kasper DL, et al, eds. Harrison Principios de Medicina Interna, 18<sup>a</sup> ed. México: McGraw-Hill; 2012; p. 3300-16.

**Palabras clave:** CADASIL. Demencia. Migraña.