



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 347/863 - UNA CAUSA POCO FRECUENTE DE INFARTOS LACUNARES

T. Portalés Quiles y M. Faro Colomé

Médico de Familia. CAP Terrassa Nord. Barcelona.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 61 años, sin hábitos tóxicos y con antecedentes de migraña, hipercolesterolemia bien controlada y mastectomía bilateral preventiva. Consultó al médico de familia (MF) por episodios de vértigo rotatorio con empeoramiento de acúfenos previos, sin hipoacusia ni vegetatismo.

**Exploración y pruebas complementarias:** Constantes, exploración cardiaca y neurológica básicas sin hallazgos. Otoscopia normal. Con la sospecha de vértigo central, se solicitó una tomografía computarizada (TC) craneal: marcados signos de leucoencefalopatía hipóxico-isquémica, desproporcionados para la edad de la paciente.

**Orientación diagnóstica:** Ante los hallazgos de daño vascular avanzado en una paciente sin factores de riesgo cardiovascular marcados, se derivó a Neurología para estudio. Neurología confirmó historia de fallos cognitivos (memoria, nominación) y solicitó analítica con estudio inmunológico (sin alteraciones), Doppler de troncos supraaórticos (normal), resonancia craneal y estudio genético de CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy). La resonancia constató leucoaraiosis discordante con la edad y el estudio genético confirmó el diagnóstico de CADASIL (mutación heterocigota en el gen NOTCH3).

**Diagnóstico diferencial:** Vértigo periférico. Vértigo central. Ictus. Leucoencefalopatía de pequeño vaso secundaria a factores de riesgo vascular.

**Comentario final:** La clínica vertiginosa inicial, en ausencia de hipoacusia, nistagmo y cortejo neurovegetativo, motivó la petición de la TC. Posteriormente, un interrogatorio detallado con historia familiar de ictus y demencia, antecedentes personales de migraña y déficits cognitivos, junto a los hallazgos típicos en la prueba de imagen, hizo sospechar el diagnóstico definitivo. El CADASIL es una enfermedad cerebrovascular hereditaria poco frecuente, caracterizada por migrañas e infartos lacunares de repetición, que evoluciona a una demencia vascular precoz. También puede presentar alteraciones psiquiátricas y trastornos de la marcha. No existe tratamiento específico que modifique su curso y el manejo se basa en el control de síntomas. Se sugiere que los pacientes sean tratados con todas las estrategias disponibles en prevención secundaria y los familiares asintomáticos deberían recibir consejo genético antes de someterse a otras exploraciones.

### Bibliografía

1. Dichgans M. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencefalopathy (CADASIL). UpToDate 2015.
2. Caplan LR. Lacunar infarction and small vessel disease: pathology and pathophysiology. J Stroke. 2015;17:2-6.
3. Choi JC. Genetics of cerebral small vessel disease. J Stroke. 2015;17:7-16

**Palabras clave:** Vértigo. CADASIL. Leucoaraiosis.