



## Medicina de Familia. SEMERGEN



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

### 160/229 - AIT DE REPETICIÓN EN PACIENTE JOVEN SIN FACTORES RIESGO CARDIOVASCULAR: CADASIL

H. Alcarazo Fuensanta<sup>a</sup>, I. Llimona Perea<sup>b</sup>, A. Espartero Gómez<sup>c</sup> y M. Candón Ballester<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Esperanza Macarena. Sevilla.

<sup>b</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ronda Histórica. Sevilla.

<sup>c</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Pino Montano A. Sevilla.

<sup>d</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Alcosa Mercedes Navarro. Sevilla.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente varón de 49 años que acude a Urgencias por haber presentado, 48 horas antes, un cuadro de instauración brusca de cefalea intensa, visión borrosa, desorientación espacial e imposibilidad para recordar la dirección que los clientes le decían mientras conducía su taxi. Acude con ésta demora por haber mejorado la sintomatología tras ser trasladado a su domicilio, dónde tomó un comprimido de diazepam 5 mg y durmió varias horas. Entre sus antecedentes personales encontramos únicamente la CADASIL, no es diabético ni hipertenso, no fuma ni consume alcohol y su IMC (índice de masa corporal) se encuentra en el normopeso. Ha sufrido varios episodios similares al actual desde hace 6 años. Como antecedentes familiares, madre (fallecida) y hermana con CADASIL.

**Exploración y pruebas complementarias:** exploración neurológica: sacudidas nistágmicas al mirar hacia la derecha y Romberg con tendencia a la retropulsión. Resto normal. TAC craneal: se observan signos de leucoaraiosis, imágenes hipodensas en ambos hemisferios compatibles con isquemia crónica. Hemograma, coagulación y bioquímica sin alteraciones. Electrocardiograma en ritmo sinusal a 70 lpm sin alteraciones del eje ni la repolarización. Previamente a este episodio, el paciente tenía realizada la RMN craneal y el estudio genético que determinaron esta enfermedad.

**Juicio clínico:** CADASIL. Tratamiento: continuar antiagregación plaquetaria con clopidogrel 75 mg, 1 comprimido al día.

**Diagnóstico diferencial:** se plantea principalmente con la enfermedad de Binswanger (mayor edad, HTA de larga evolución, no antecedentes familiares) y con la angiopatía amiloide (hemorragias cerebrales lobares, depósitos de amiloide).

**Comentario final:** La arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL), es una enfermedad hereditaria, según un patrón autosómico dominante (aunque se han descrito casos de transmisión autosómica recesiva, recibiendo el nombre de CARASIL o síndrome de Maeda). La patología causante de la CADASIL es la degeneración progresiva de las células musculares lisas en los vasos sanguíneos debido a mutaciones del gen

Notch 3 (en el brazo corto del cromosoma 19). Cursa con accidentes isquémicos transitorios, generalmente a partir de la tercera a la quinta década de la vida, migrañas con aura, deterioro cognitivo y demencia.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, Tournier-Lasserre E, Boussier MG. Cadasil. *Lancet Neurol*. 2009;8(7):643.
2. Arima K, Yanagawa S, Ito N, Ikeda S. Cerebral arterial pathology of CADASIL and CARASIL (Maeda syndrome). *Neuropathology*. 2003;23(4):327-34.