



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

212/1945 - SÍNDROME DE CADALSIL

J. Sánchez-Tembleque Sánchez^a, S. Duce Tello^b, A. García García^a, I. Salvador Salvador^a, P. Sánchez Domínguez^a, T. Pablos Pizarro^a, B. Arellano Borreguero^c, S. Pérez Baena^d, V. Martín Moreno^b y S. García de Francisco^b

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ^bMédico de Familia. Centro de Salud Orcasitas Madrid.

^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Las Calesas. Madrid. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Los Rosales. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 38 sin hábitos tóxicos, sin otros factores de riesgo cardiovascular excepto obesidad grado I, con antecedentes de cefalea episódica tipo migraña. Acude para estudio de primera crisis comicial generalizada.

Exploración y pruebas complementarias: En la exploración física afebril, normotensa, sin focalidad neurológica tras el episodio. EKG y perfil bioquímico normal, pruebas de vasculitis de VDRL y HIV negativo. Pruebas tiroideas normales. Líquido cefalorraquídeo y CT craneal normal. Se realiza resonancia magnética: lesiones hiperintensas en sustancia blanca periventricular que no corresponden a la edad de la paciente.

Juicio clínico: Dada la edad de la paciente, la ausencia de factores de riesgo y los hallazgos radiológicos de isquemia focal cerebral, se plantea el diagnóstico de Cadasil. Se realiza un estudio genético y se identifica la mutación del gen Notch 3 del Cr. 19 en la paciente y su hermana, siendo diagnosticadas de síndrome de Cadasil.

Diagnóstico diferencial: Debemos tener en cuenta causas inusuales de epilepsia en pacientes jóvenes. La enfermedad de Cadasil ha ido ganando relevancia entre el grupo de enfermedades cerebrales isquémicas de pequeño vaso y las demencias vasculares isquémicas subcorticales. Hoy en día es reconocida como la causa más común de discapacidad cognitiva de origen vascular.

Comentario final: Cadasil es el acrónimo de "arteriopatía autosómica dominante cerebral con infartos subcorticales y leucoencefalopatía" que se empleó en 1993 para describir una enfermedad hereditaria caracterizada por lesiones arteriales de pequeño vaso que afectaban a pacientes de mediana edad causándoles incapacidades y demencia, secundaria a la mutación en el gen NOTCH3 del cromosoma 19. Clínicamente inicia con cefalea tipo migraña, posteriormente los eventos isquémicos subcorticales recurrentes, convulsiones, síntomas neuropsiquiátricos y demencia. Considerando que no existe tratamiento específico, su diagnóstico precoz tiene importantes implicaciones.

Bibliografía

1. Bousser MG, Tournier-Lasserre E. Summary of de proceedings of the First International Workshop on CADASIL. Paris may 19-21, 1993. Stroke. 1994;25:704-7.
2. Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, et al. CADASIL. Lancet Neurol. 2009;8:643-53.
3. Dichgans M. CADASIL: A monogenic condition causing stroke and subcortical vascular dementia. Cerebrovasc Dis. 2012;13(suppl 2):37-41.

Palabras clave: *Leucoencefalopatía. Demencia vascular hereditaria. CADASIL.*