



Radiología



CONOCIENDO EL CADASIL. HALLAZGOS EN RESONANCIA MAGNÉTICA DE UNA ENFERMEDAD RARA

P. Roig Egea, M. Pons Perelló, B.M. Rodríguez Chikri, J. Castell Aulet, R. Grau Sola y M.J. Picado Valles

Hospital Universitario Son Espases, Palma, España.

Resumen

Objetivos docentes: Describir los hallazgos característicos de resonancia magnética (RM) y TC en pacientes diagnosticados de arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL).

Revisión del tema: Diferenciar en la RM cerebral entre las lesiones de sustancia blanca causadas por la enfermedad de CADASIL de las causadas por enfermedad de pequeño vaso o esclerosis múltiple puede ser muy difícil para el radiólogo, y ser capaz de distinguirlas es crucial, ya que esto va a cambiar el pronóstico y el tratamiento de los pacientes. Aunque actualmente no hay ningún método disponible para identificar definitivamente la causa de las lesiones de sustancia blanca, hay una serie de factores que pueden ayudar a averiguar su origen más probable. El síndrome CADASIL es una demencia vascular autosómica dominante heredada causada por la mutación del gen NOTCH 3. Las manifestaciones clínicas incluyen migraña con aura, accidente cerebrovascular isquémico transitorio recurrente, trastornos psiquiátricos, convulsiones epilépticas y demencia. Los hallazgos de neuroimagen en la RM muestran hiperintensidades confluentes de la sustancia blanca predominantemente en lóbulos temporal y frontal, infartos lacunares, microsangrados y lesiones lacunares subcorticales con distribución característica. El diagnóstico de CADASIL se basa en síntomas típicos y características de imagen, y se confirma mediante un análisis genético.

Conclusiones: Todos nuestros pacientes mostraron los hallazgos típicos de CADASIL. El diagnóstico y seguimiento de pacientes con CADASIL se basa principalmente en los hallazgos de RM. La RM debe ser considerada en pacientes jóvenes sin factores de riesgo vascular y accidentes cerebrovasculares lacunares o deterioro cognitivo.