



EV-045 - CADASIL: ARTERIOPATÍA DOMINANTE AUTOSÓMICA CEREBRAL CON INFARTO SUBCÓRTICO Y LEUCOCENTOPALOPATÍA

S. Cortes Verdasca, D. Pereira y J. Vaz

Medicina Interna. Hospital de Beja. Beja. Alentejo. Portugal.

Resumen

Objetivos: La arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía es la arteriopatía cerebral hereditaria más común, aunque es una enfermedad rara. El gen implicado en esta patología es NOTCH3 y codifica un receptor transmembrana expresado principalmente en la superficie de las células musculares lisas arteriales.

Resultados: Descripción del caso: mujer de 63 años de edad, admitida en urgencias por un cuadro de desequilibrio interpretado como un síndrome vertiginoso. No presentaba mejora clínica con la terapéutica instituida para el síndrome vertiginoso y no presentaba alteraciones analíticas. La tomografía computarizada craneoencefálica reveló disminución de los coeficientes de atenuación de la sustancia blanca periventricular. Varias hipodensidades capsulares lenticulares en la cabeza del núcleo caudado, bilateral, compatible con infartos. Medicada con aspirina y pravastatina sin mejoría clínica y con quejas de somnolencia y amnesia. La resonancia magnética craneoencefálica reveló: cambios estructurales exuberantes que toman evidencia en ambos hemisferios cerebrales, resultado de encefalopatía microangiopática aterosclerótica, con extensas áreas de desmielinización en la sustancia blanca central. Estudio genético de las mutaciones en los ejes 2, 3, 4, 5, 6 y 11 del cromosoma 19 del gen NOTCH3, que detecta la mutación c.1759C > T pgArg587Cys en heterocigosis en el gen NOTCH3, confirmando el diagnóstico clínico de CADASIL.

Discusión: CADASIL ha recibido mucha atención en los últimos años, con un mayor número de casos. Sin embargo, aún queda mucho trabajo por hacer para explorar mejor el mecanismo subyacente de su patogénesis. Los estudios sobre los modelos de animales mejorará la comprensión de los patógenos y puede abrir nuevas terapias terapéuticas.