Rev Clin Esp. 2015;215 (Espec Congr):1018

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

EV-034 - CADASIL (ARTERIOPATÍA CEREBRAL AUTOSÓMICA DOMINANTE CON INFARTOS SUBCORTICALES Y LEUCOENCEFALOPATÍA). ESTUDIO DE DOS FAMILIAS

M. Cuerda Clares[1], I. Gómez Moreno[2], L. Gómez Romero[2], F. Carod Artal[3], J. Ramírez Luna[1], C. Quintero López[1], N. Trapero Iglesias[1], J. Nieto Rodríguez[1]

[1]Servicio de Medicina Interna. [2]Servicio de Neurología. Hospital General Virgen de la Luz. Cuenca. [3]Servicio de Neurología. Raigmore Hospital. Inverness. Reino Unido.

Resumen

Objetivos: El CADASIL es una enfermedad neurovascular hereditaria, autosómica dominante, que afecta principalmente a las pequeñas arterias cerebrales. Se describen dos familias de Cuenca.

Métodos: Se describen hallazgos clínicos, neurorradiológicos y genéticos de ambas familias. Se realizaron estudios con RMN a todos los pacientes. El diagnóstico clínico fue confirmado mediante estudios genéticos, demostrándose la mutación en el genNOTCH 3 del cromosoma 19.

Resultados: Familia 1: 9 miembros afectos (3 mujeres y 6 varones). 8 de ellos presentaron ictus. La edad media del debutictal fue a los 46.2 años, y se estimó una recurrencia del ictus en 3.1*Familia 2: afectos 1 hombre y 2 mujeres. Todos presentaban migraña con aura. La edad media del comienzo de la migraña se estimó en 22,3 años. Los hallazgos de RMN fueron similares en ambas familias. Amplia afectación de sustancia blanca, región anterior de lóbulos temporales e infartos lacunares en ganglios basales y centros semiovales. Los estudios genéticos revelaron: Familia 1: mutación del codón 71 (Trp71 > Cys) en el tercer exón del gen NOTCH 3. Familia 2: mutación del codón 182 (Arg 182 > Cys) en el cuarto exón (120) del gen NOTCH 3.

Conclusiones: La presentación clínica varía entre ambas familias: En una predomina el ictus lacunar recurrente; en la otra, el síntoma fundamental fue la migraña con aura. El CADASIL debería incluirse en el diagnóstico diferencia de la migraña con aura.

0014-2565 / © 2015, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.