

SÍNDROME DE CADASIL

Razzini, A., Catelani, B., Goldy, D., Rudolf, M., Cariola, C., Pavicich, MB.

Rosario, Santa Fe, Argentina

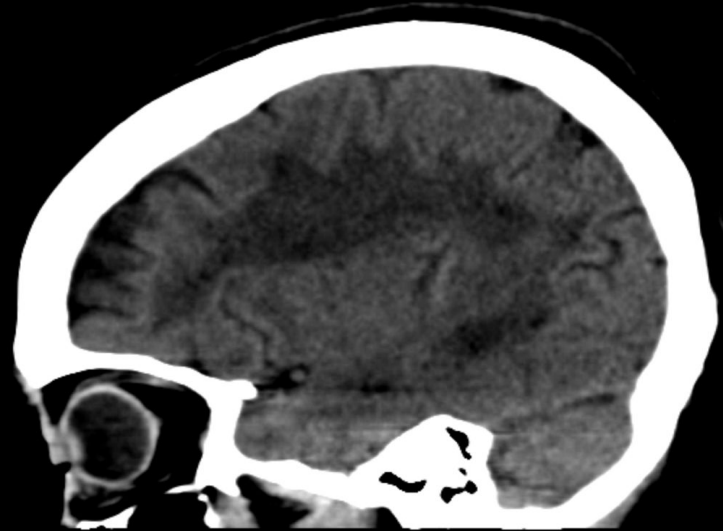
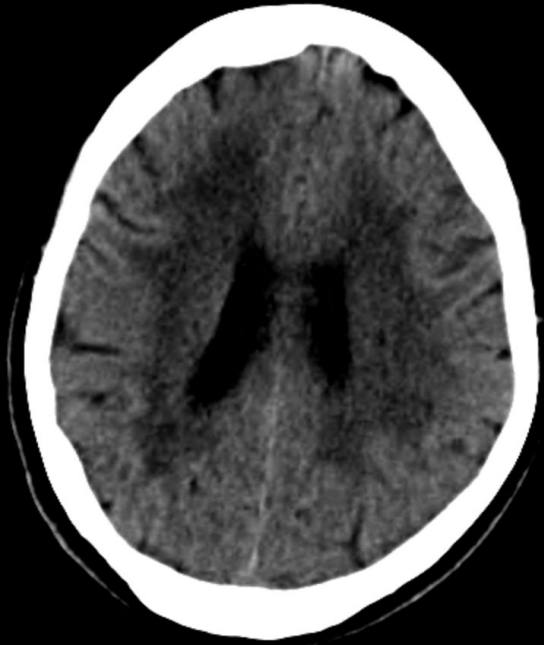
PACIENTE

MUJER, 52 AÑOS

Antecedentes de múltiples accidentes cerebrovasculares

Heterocigosis de la variante c.505C > T en el gen NOTCH 3 en test genético compatible con CADASIL.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

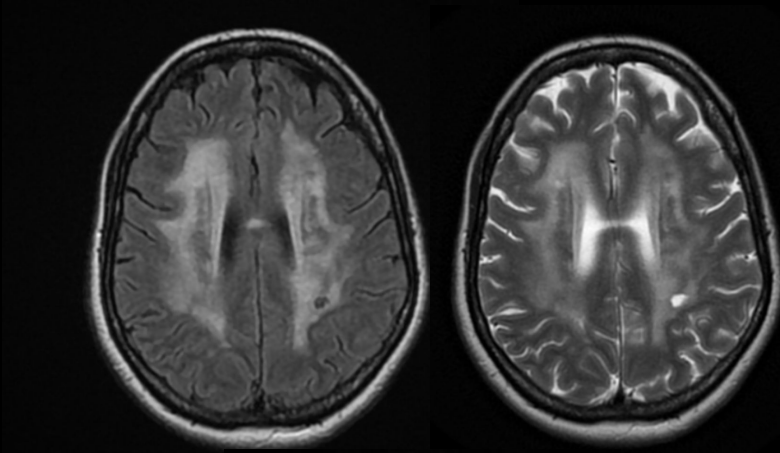


CT CRÁNEO SIN CONTRASTE
HIPODENSIDAD EN SUSTANCIA BLANCA PROFUNDA

MR CRÁNEO

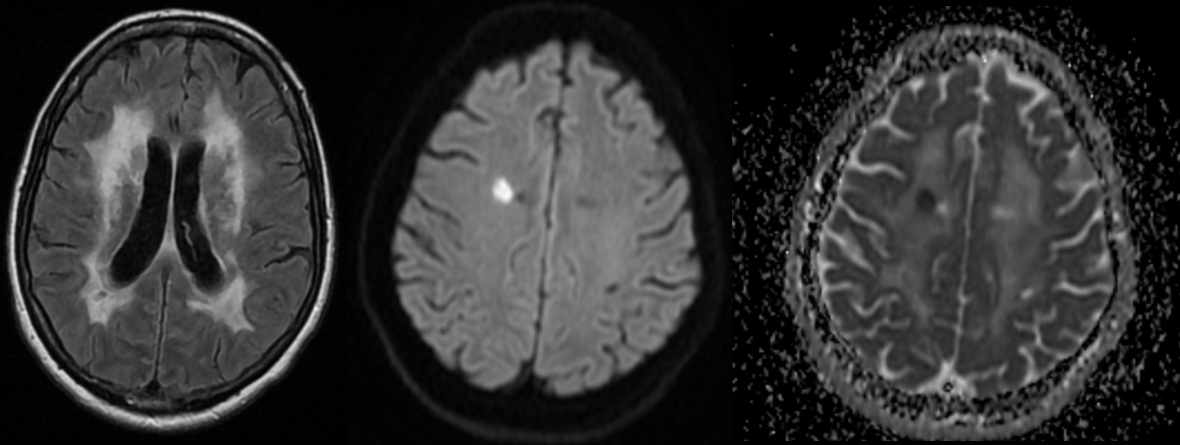
2021

HIPERINTENSIDAD EN SUSTANCIA
BLANCA PROFUNDA
INFARTOS LACUNARES



2022

HIPERINTENSIDAD EN SUSTANCIA
BLANCA PROFUNDA
INFARTOS LACUNARES
LESIÓN ISQUÉMICA AGUDA



DISCUSIÓN

Microvasculopatía autosómica dominante que se caracteriza por accidentes vasculares lacunares y de sustancia blanca en pacientes sin factores de riesgo vasculares.

MR: Hiperintensidades T2W en **sustancia blanca, profunda y subcortical**. Lesiones de similares características afectan los **ganglios de la base, tálamos y puente**.

A los **inicios de la enfermedad** las hiperintensidades T2 en sustancia blanca subcortical del **lóbulo temporal anterior y cápsula externa** son clásicas.

Preservación de la sustancia blanca occipital y frontal, corteza y fibras en U.

Con la **evolución** de la enfermedad, aparece la **atrofia cerebral**.

CONCLUSIÓN

El diagnóstico del síndrome CADASIL consiste en la **asociación de varios datos clínicos, genéticos e imagenológicos**, es de suma importancia a la hora de determinar y especificar trastornos de la microvasculatura, su **distribución** así como evaluar **áreas preservadas** dada su similitud imagenológica con otras entidades como el *síndrome MELAS*, *enfermedad de Binswanger* y *vasculitis* que comprometan el sistema nervioso central.

BIBLIOGRAFÍA

1. Di Donato, I., Bianchi, S., De Stefano, N., Dichgans, M., Dotti, M. T., Düring, M., Jouvent, E., Korczyn, A. D., Lesnik-Oberstein, S. A., Malandrini, A., Markus, H. S., Pantoni, L., Penco, S., Rufa, A., Sinanović, O., Stojanov, D., & Federico, A. (2017). Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL) as a model of small vessel disease: Update on clinical, diagnostic, and management aspects. *BMC Medicine*, 15(1), 41. <https://doi.org/10.1186/s12916-017-0778-8>
2. Zhu, S., & Nahas, S. J. (2016). CADASIL: Imaging Characteristics and Clinical Correlation. *Current Pain and Headache Reports*, 20(10), 57. <https://doi.org/10.1007/s11916-016-0584-6>