

CADASIL

UNA MENTE BRILLANTE

“CLAVES DIAGNOSTICAS DE UNA PATOLOGIA INFRECUENTE”

Mendes Eduardo Nicolás, Castiglione Eduardo, Sotelo Benavides Harol, Di Ció Agustina, Saguier Fernando, Arocena María Asunción.

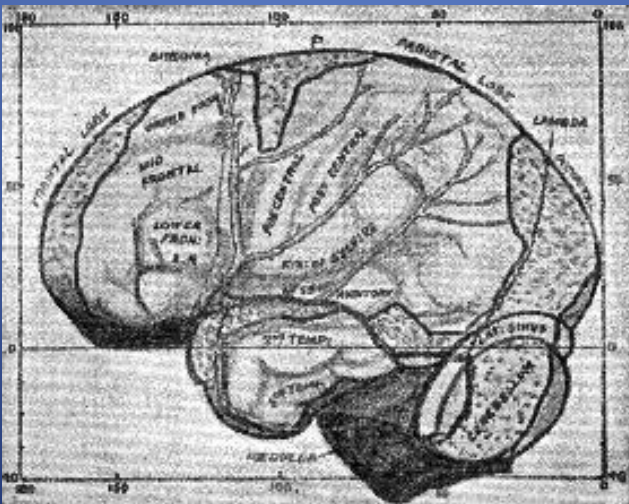


Introducción

- La arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL), es una enfermedad genética infrecuente que, como su nombre lo indica, afecta predominantemente la sustancia blanca encefálica.
- Tuvimos tres pacientes no relacionados, diagnosticados con CADASIL en el servicio de diagnóstico por imágenes del Hospital Universitario Austral.
- Dada la infrecuencia de la patología, resulta interesante presentar este trabajo, con el fin de fomentar el estudio del tema en profundidad, y resaltar las claves diagnósticas del CADASIL para poder interpretar a estos pacientes y así realizar un correcto diagnóstico.

Un poco de HISTORIA

- El término actual Cerebral Autosómica Dominante Arteriopatía con Infartos Subcorticales y Leucoencefalopatía (CADASIL) fue nombrado en 1993.
- La enfermedad se conocía previamente como Demencia Multiinfarto Hereditaria. En la década de 1990, se demostró que era causada por mutaciones en el gen NOTCH3.
- La enfermedad posiblemente fue descrita por primera vez por el neurólogo Van Bogaert en 1955.

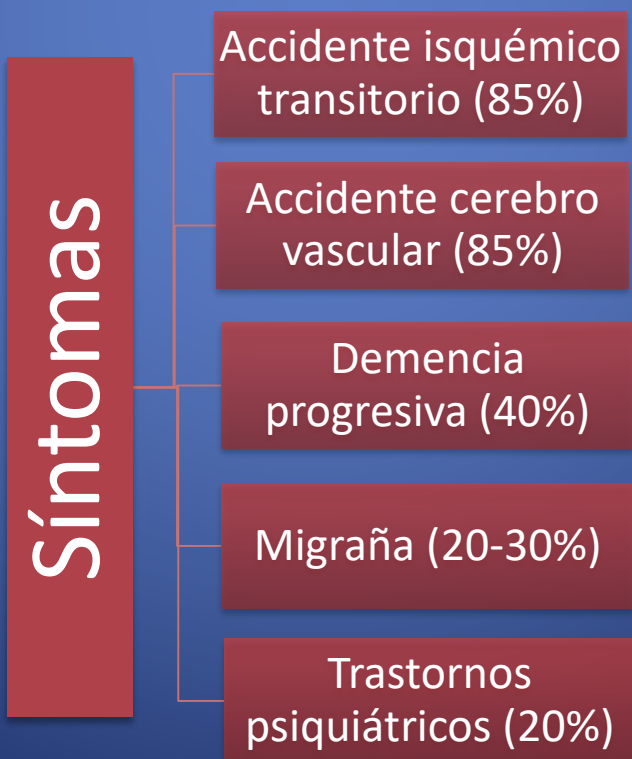
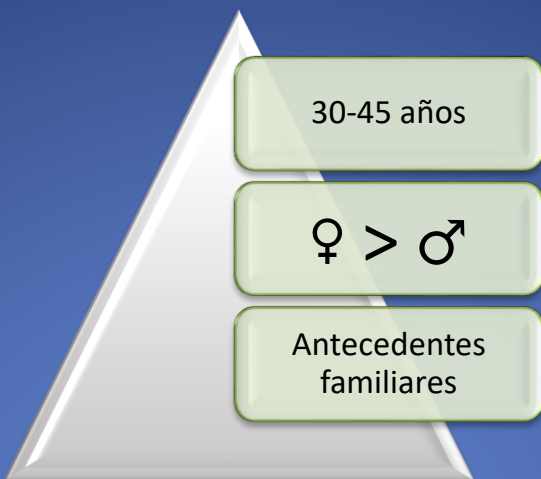


Fisiopatogenia

- La arteriopatía cerebral con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL), es una enfermedad genética infrecuente de herencia autosómica dominante. La probabilidad de cada hijo de heredar la enfermedad es del 50%.
- Se produce por la mutación del gen NOTCH3 del cromosoma 19, lo que favorece el depósito granular eosinófilico en la capa media de las arterias de pequeño calibre.
- Las células de las paredes arteriolas se degeneran gradualmente y son reemplazadas por tejido conectivo. Como consecuencia se vuelven más rígidas, lo que resulta en una disminución del flujo sanguíneo y la isquemia cerebral.



¿Cuándo SOSPECHARLO?



Hallazgos IMAGENOLÓGICOS

TC

- Hipodensidad del parénquima periventricular, como signo de **LEUCOARAIOSIS**.
- Áreas hipodensas focales en la sustancia blanca profunda, ganglios basales y protuberancia, atribuibles a **INFARTOS LACUNARES**.

RM

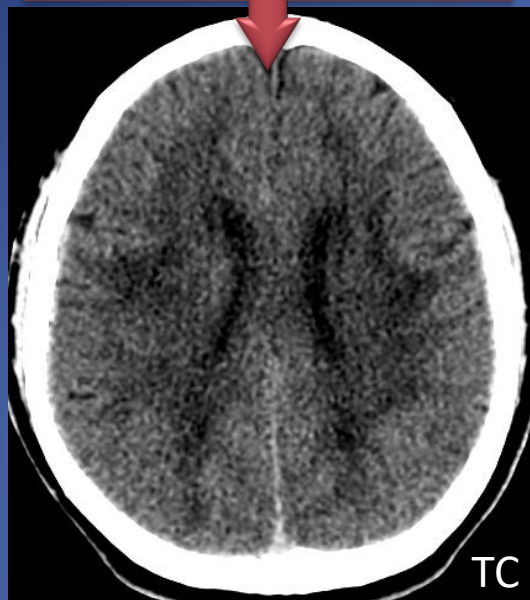
- T1: Hipointensidades focales (infartos lacunares).
- T2 y FLAIR: Hiperintensidades que comprometen gran parte de la sustancia blanca.
- GRE: Microhemorragias.

TIP

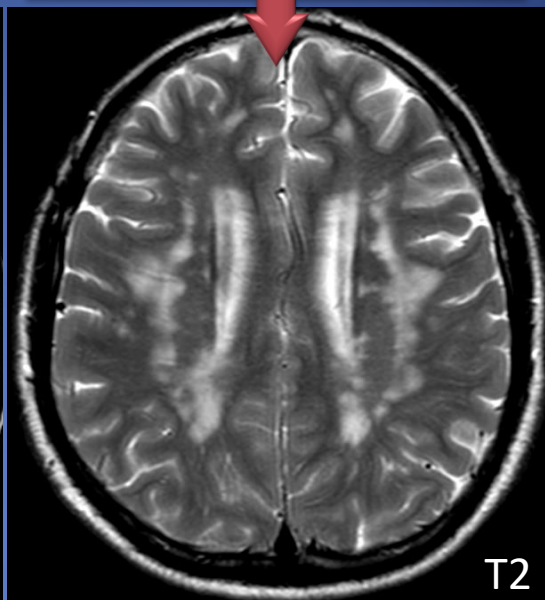
- **Respetar la corteza cerebral y las fibras "U".**

Paciente masculino de 30 años de edad que consulta por migraña y dolor retro ocular derecho.

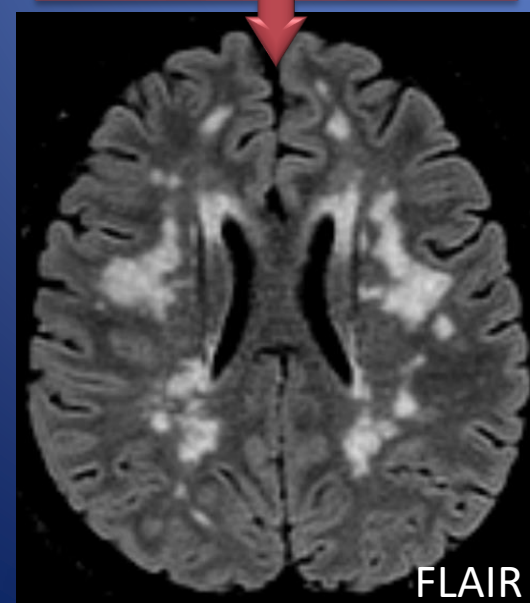
Hipodensidad de la sustancia blanca fronto-parietal bilateral compatible con secuela vascular



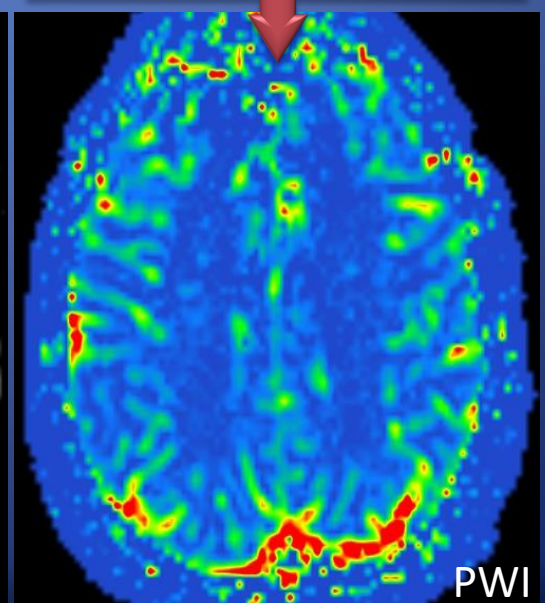
Hiperintensidades confluentes, en la sustancia blanca periventricular fronto-parietal bilateral



Hiperintensidades confluentes con extensión a coronas radiatas y centros semiovais (infartos lacunares crónicos).

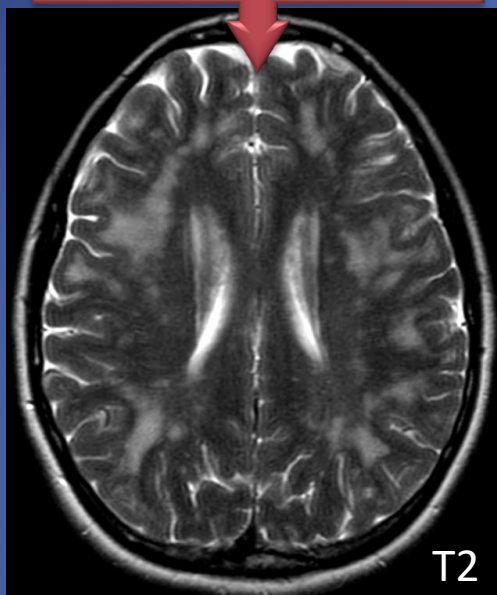


Disminución del volumen cerebral sanguíneo (VCS) en ambos centros semiovais.

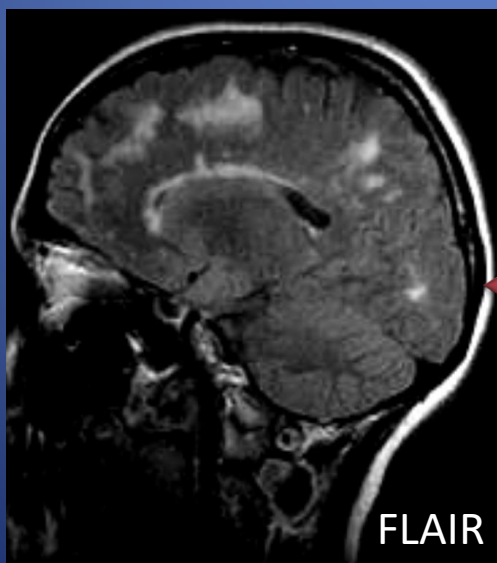
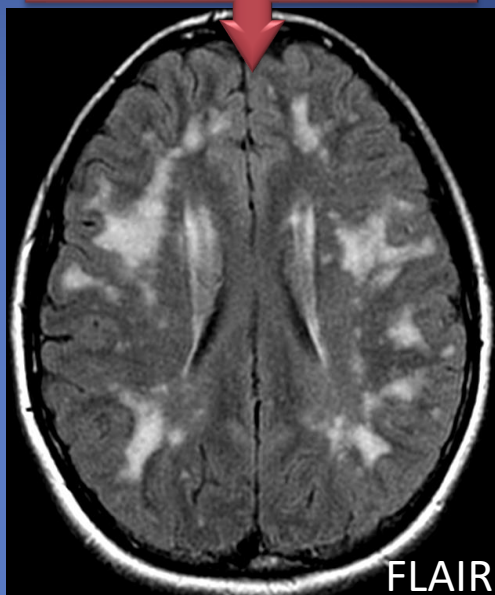


Paciente femenino de 36 años con cefalea holocraneana gravativa y pulsátil de tres meses de evolución.

Lesiones confluentes hiperintensas en los centros semioviales.



Afectación de la sustancia blanca periventricular bifrontal.

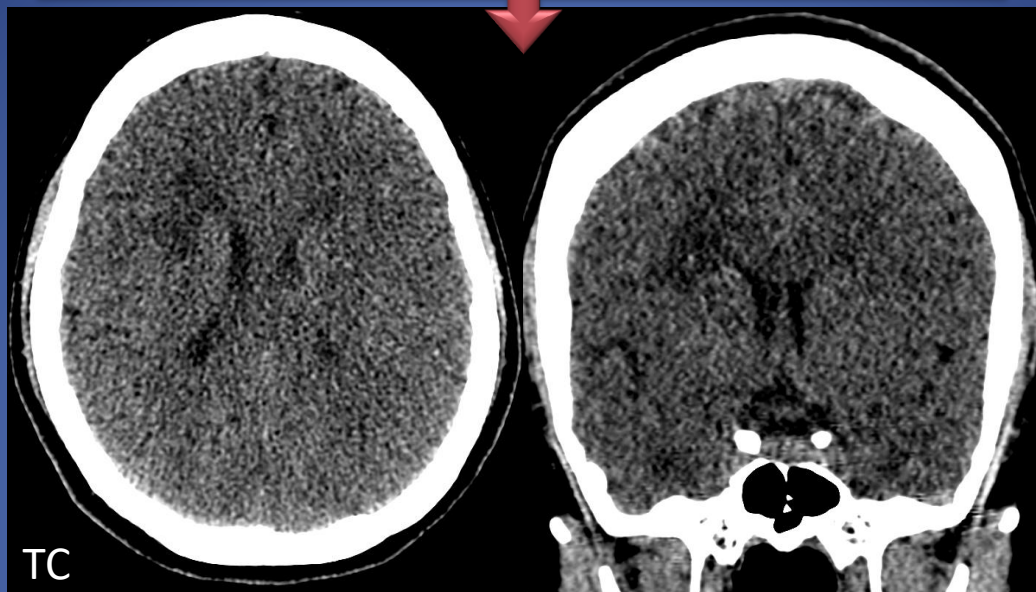


Hallazgos compatibles con secuela vascular crónica

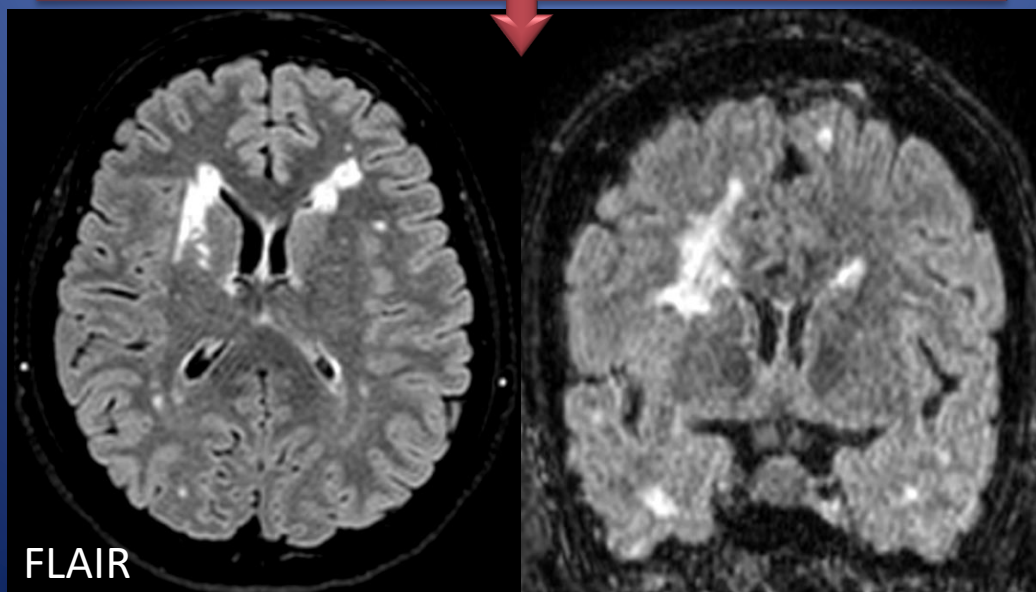
Hallazgos similares fueron encontrados en una RM de cerebro realizada a su hermana por migraña, y ambas presentaron mutación del gen NOTCH3.

Paciente femenino de 33 años que consulta por cefalea con aura, parestesias de miembros superiores e inferiores, ataxia y diplopía. Antecedentes de padre con múltiples ACV.

Marcada hipodensidad de la sustancia blanca difusa fronto-parietal a predominio periventricular derecho, compatible con afectación isquémica de pequeño vaso



Lesiones hiperintensas confluentes peri ventriculares bilaterales de la sustancia blanca con lesión predominante frontal derecha.



Diagnósticos DIFERENCIALES

MELAS

- Compromete múltiples territorios vasculares
- Calcificaciones de los ganglios basales
- Atrofia

Enfermedad de Binswanger (SAE)

- Lesiones microangiopáticas subcorticales
- Antecedentes familiares negativos de ictus

Síndrome de Susac

- Encefalopatía aguda/subaguda
- Sordera y afectación retiniana
- Pequeñas lesiones de la sustancia blanca
- Principalmente del cuerpo caloso

Distrofia Miotónica Tipo I

- Lesiones de la sustancia blanca supratentorial bilateral
- Atrofia cortical

Vasculitis del SNC

- Realce meníngeo y hemorragias intracraneales
- Afectación de la sustancia blanca bilateral
- Realce parietal del vaso afectado

Esclerosis Múltiple

- Placas ovoideas periventriculares asimétricas
- Realce anular incompleto
- Atrofia cerebral y compromiso de fibras U

En RESUMEN

Lesiones
hiperintensas
en FLAIR

Jóvenes con
antecedentes
familiares de
ictus

Migraña,
AIT/ACV,
demencia

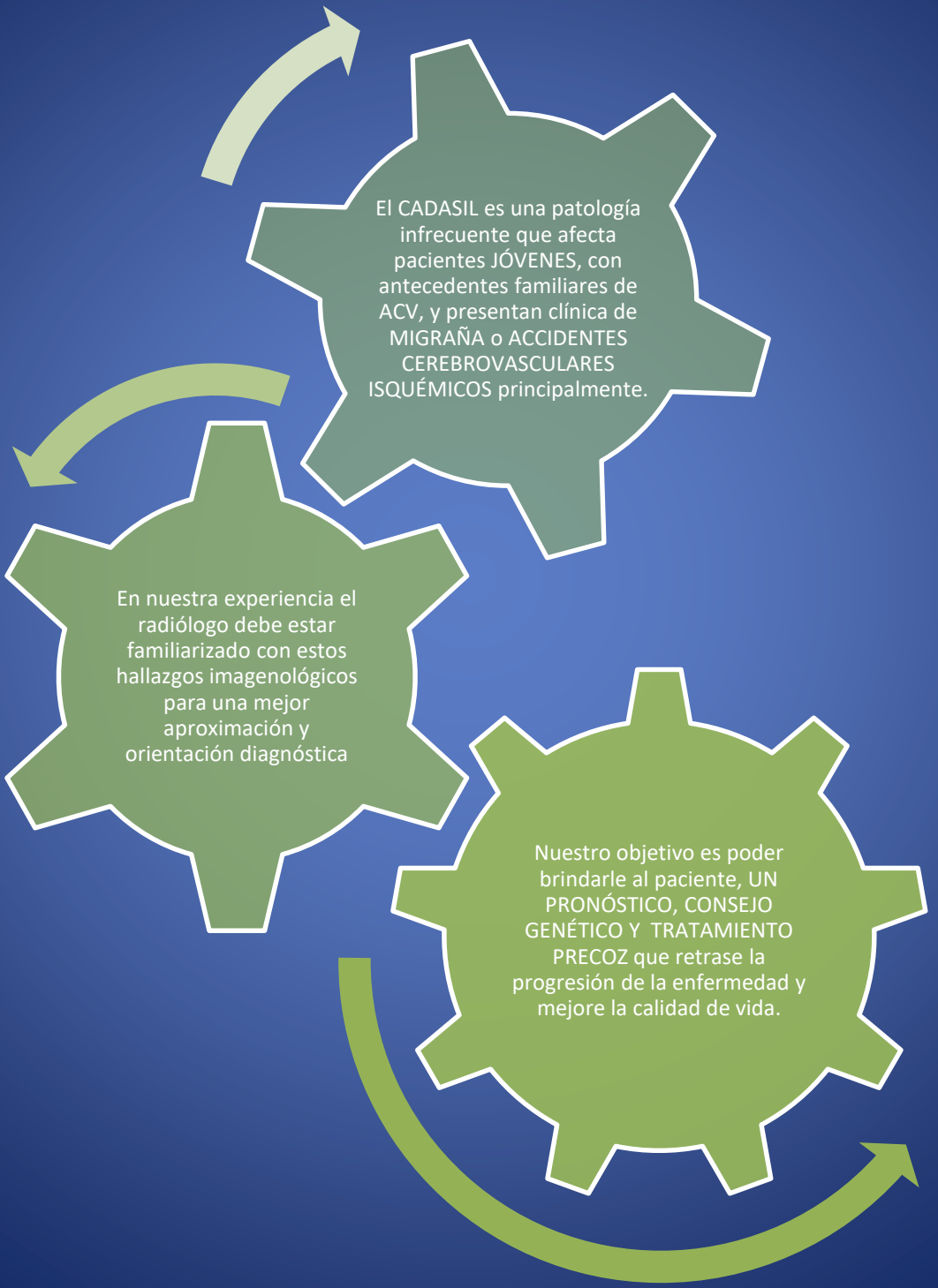


CADASIL ?

CONFIRMACIÓN GENÉTICA



CONCLUSIÓN



El CADASIL es una patología infrecuente que afecta pacientes **JÓVENES**, con antecedentes familiares de ACV, y presentan clínica de **MIGRAÑA** o **ACCIDENTES CEREBROVASCULARES ISQUÉMICOS** principalmente.

En nuestra experiencia el radiólogo debe estar familiarizado con estos hallazgos imagenológicos para una mejor aproximación y orientación diagnóstica

Nuestro objetivo es poder brindarle al paciente, UN **PRONÓSTICO, CONSEJO GENÉTICO Y TRATAMIENTO PRECOZ** que retrase la progresión de la enfermedad y mejore la calidad de vida.