

Nº931

ENFERMEDAD DE CADASIL: REPORTE DE UN CASO

Autores : Mestas Nuñez, F; Kallsten, D;
Cura, B; Mestas Nuñez, R; Kruchowski, V;
Ramirez, S.



Presentación del caso

Mujer de 42 años con parestesia de hemicara derecha de inicio súbito y síndrome depresivo.

Hallazgos imagenológicos

Fig.1

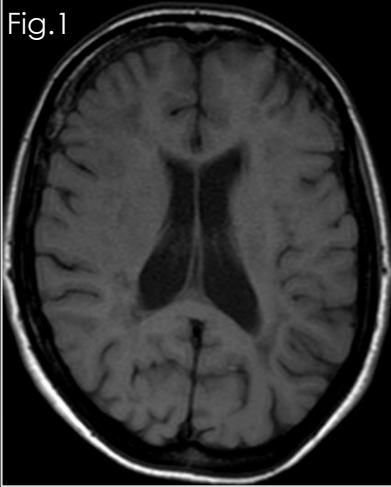


Fig.2

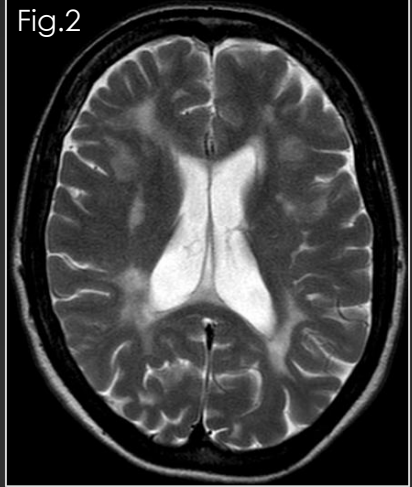


Fig.3

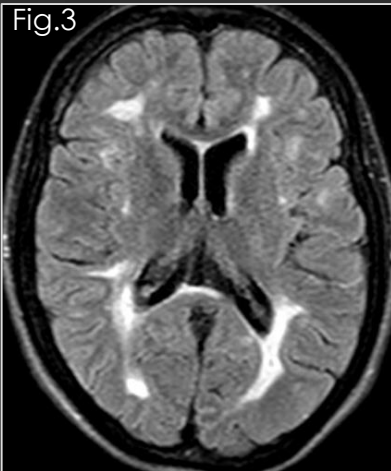
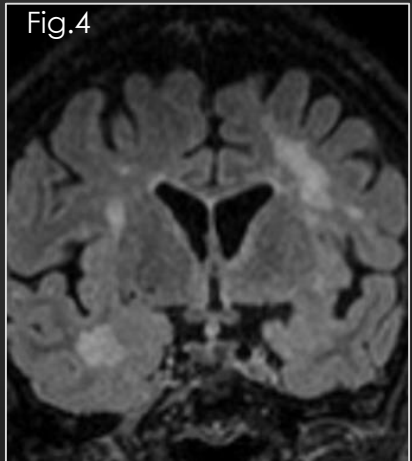
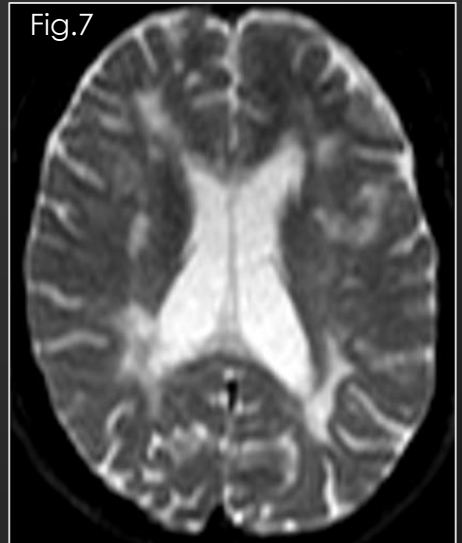
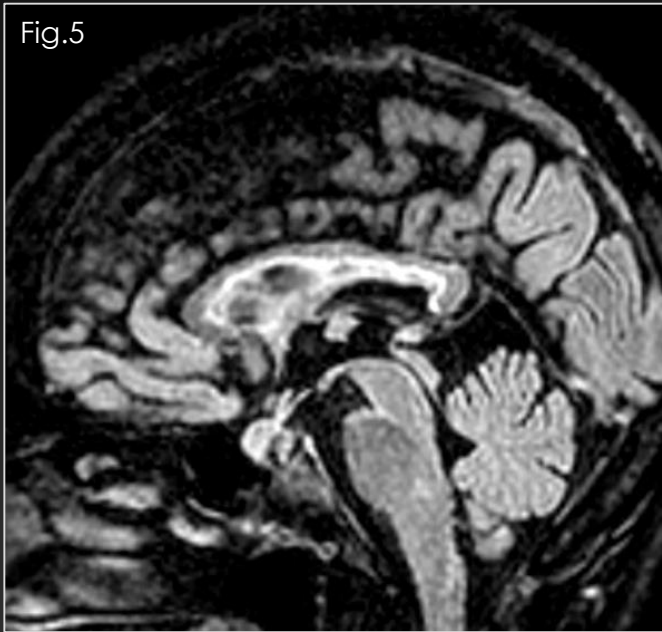


Fig.4



En la resonancia se observa múltiples lesiones hiperintensas en región periventricular y región subcortical, con extensión hacia ambas astas temporales en T2 (Fig. 2) y FLAIR (Fig 3, 4), e hipointensa en T1 (Fig. 1), sin refuerzo luego de la administración de contraste endovenoso.



Pequeñas lesiones hiperintensas a nivel del pedúnculo cerebeloso medio izquierdo, y hemisferio cerebeloso del lado derecho (Fig. 6, 7). Marcado adelgazamiento del cuerpo calloso (Fig. 5).

Revisión del tema

- La Arteriopatía Autosómica Dominante con Infartos Subcorticales y Leucoencefalopatía (CADASIL) es una enfermedad hereditaria de arterias pequeñas.
- Mutaciones en el gen NOTCH 3 del cromosoma 19.
- Edad de presentación entre los 40 y 50 años.
- Se presenta como accidentes cerebrovasculares, cambios en el estado de ánimo, alteraciones cognitivas, migraña con aura y apatía. Su progresión conduce a la demencia, a disfunciones neurológicas y la muerte.
- El diagnóstico se realiza con la clínica y Resonancia Magnética (RM) de cerebro y se confirma mediante biopsia y análisis genético.

Hallazgos imagenológicos en RM

Lesiones extensas y confluyentes de sustancia blanca (SB) (fundamentalmente a nivel periventricular y SB profunda) que aparecen hipointensas en T1 e hiperintensas en T2 y FLAIR.

Presencia de infartos lacunares hiperintensos discretos, predominantemente en ganglios basales y a nivel del tronco.

CADASIL

También afecta a lóbulos temporales, cápsula externa y cuerpo caloso.

La afectación de áreas corticales o cerebelosas es excepcional.

- El tratamiento es terapia de soporte y reducción de factores de riesgo.
- El diagnóstico diferencial principal incluye patologías desmielinizantes y enfermedades vasculares

Conclusión:

- La enfermedad CADASIL es una entidad infrecuente. Es importante que el médico especialista reconozca sus hallazgos imagenológicos para orientar el diagnóstico en pacientes jóvenes con antecedentes familiares y clínica sugerente de esta patología. El diagnóstico definitivo se realiza mediante la clínica, hallazgos imagenológicos y mutación del gen NOTCH 3.

Bibliografía

- ▶ Farooq Sheikh AS, Mohamed MA. Magnetic resonance spectroscopy and magnetic resonance spectroscopic imaging in Cerebral Autosomal-Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy: A literature review. *J Pak Med Assoc.* 2017 Jun;67(6):912-916.
- ▶ Wesolowski W, Dziewulska D, Koziarska M, Izycka-Swieszewska E. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL) - literature review apropos an autopsy case. *Pol J Pathol* 2015; 66: 323-9.
- ▶ Cheema I, Switzer AR, McCreary CR, Hill MD, Frayne R, Goodyear BG, Smith EE. Functional magnetic resonance imaging responses in CADASIL. *J Neurol Sci.* 2017. Jns.2017.02.004. Epub 2017 Feb 3. Apr 15;375:248-254
- ▶ Stojanov D, Vojinovic S, Aracki-Trenkic A, Tasic A, Benedeto-Stojanov D, Ljubisavljevic S, Vujnovic S. Imaging characteristics of cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy (CADASIL). *Bosn J Basic Med Sci.* 2015 Feb 9;15(1):1-8.
- ▶ Dragan Stojanov, Aleksandra Aracki-Trenkic, Slobodan Vojinovic, Srdjan Ljubisavljevic, Daniela Benedeto-Stojanov, Aleksandar Tasic, Sasa Vujnovic. Imaging characteristics of cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy (CADASIL) *Bosn J Basic Med Sci.* 2015 Feb; 15(1): 1-8