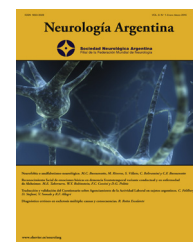




Sociedad Neurológica Argentina
Filial de la Federación Mundial
de Neurología

Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg



Casuística

Hemorragia cerebral en CADASIL

Marlen Guarnaschelli* y Andrea Sotelo

Servicio de Neurología, Sanatorio Adventista del Plata, Libertador San Martín, Entre Ríos, Argentina

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 21 de marzo de 2016

Aceptado el 9 de mayo de 2016

On-line el xxx

Palabras clave:

CADASIL

Hemorragia cerebral

Microsangrados cerebrales

R E S U M E N

Introducción: CADASIL es una arteriopatía cerebral hereditaria de pequeños vasos con infartos subcorticales. A continuación se describe el caso de un paciente con diagnóstico de CADASIL y hemorragia.

Caso clínico: Varón de 47 años, hipertenso, antiagregado con diagnóstico de CADASIL por biopsia de piel, que ingresa por cefalea súbita y severa. Se realiza resonancia magnética de cerebro, que muestra hemorragia intracerebral occipital izquierda

Conclusión: En pacientes con CADASIL, una secuencia GRE positiva para microsangrados, podría evitar anti-agregar a un paciente con alto riesgo de hemorragia, evitando sumar un daño que podría ser severo a una enfermedad que en la actualidad no tiene tratamiento específico.

© 2016 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Cerebral hemorrhage in CADASIL

A B S T R A C T

Introduction: CADASIL is a hereditary disease of the cerebral small blood vessels. We describe the case of a patient with diagnosis of CADASIL and intracerebral hemorrhage.

Clinical case: A 47-year-old hypertensive male patient treated with antithrombotic agents, who was diagnosed with CADASIL by skin biopsy and admitted for sudden intense headache. The MRI showed left occipital intracerebral hemorrhage.

Conclusion: In patients diagnosed with CADASIL a positive echo-time for microbleeds could avoid the use of antithrombotic agents given the high risk of ICH, thus avoiding adding damage to a disease that has no specific treatment to date.

© 2016 Sociedad Neurológica Argentina. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Keywords:

CADASIL

Intracerebral hemorrhage

Microbleeds

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: marlenguarnaschelli@hotmail.com (M. Guarnaschelli).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.neuarg.2016.05.001>

1853-0028/© 2016 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Introducción

CADASIL o arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía, es la arteriopatía cerebral de pequeños vasos, hereditaria, más frecuente. Es causada por mutaciones en el gen Notch 3 en el cromosoma 19, lo que produce una acumulación de la correspondiente proteína en las células musculares lisas de la pared vascular y la degeneración progresiva del vaso. Este depósito se denomina material osmiofílico globular (GOM) en microscopía electrónica. Las principales características clínicas de esta enfermedad son: ACV isquémicos recurrentes, migraña y deterioro cognitivo que evoluciona a demencia. Otros síntomas asociados son convulsiones y comorbilidades psiquiátricas como depresión, cambios de conducta y episodios confusionales. A continuación se describe el caso de un paciente diagnosticado de CADASIL con hemorragia cerebral, y se discute brevemente la información actual al respecto.

Caso clínico

Varón de 47 años, hipertenso controlado y antiagregado desde el diagnóstico de CADASIL por biopsia de piel que mostró enfermedad GOM (fig. 1), con RM de cerebro, con infartos subcorticales característicos de la enfermedad (fig. 2); que consulta en guardia por cefalea occipital súbita severa y visión borrosa. Al ingreso se encontraba normotenso (TA 130/80), afebril y presentaba al examen neurológico

hemianopsia homónima derecha. Se realiza TC de cerebro donde se evidencia imagen hiperdensa occipital izquierda compatible con hemorragia intraparenquimatosa; angio-TC de cerebro que descarta aneurisma. Se decide realizar RM de cerebro con secuencia gradiente eco T2 donde se observa hemorragia intracerebral occipital izquierda y microsangrados cerebrales múltiples en ganglios de la base (fig. 3). Como antecedente familiar el paciente tenía su madre fallecida a los 65 años con diagnóstico presuntivo de CADASIL y 6 de sus 11 tíos maternos con demencia, 4 de ellos fallecidos con diagnóstico de «Alzheimer». La madre fue atendida por deterioro cognitivo progresivo, cuadros confusionales de repetición y convulsiones con inicio de síntomas según refieren sus familiares alrededor de los 50 años. Antes de su fallecimiento, se realizó estudio genético en The Children's Hospital of Philadelphia de EE.UU. donde se amplificaron los exones 2 al 5, 8, 11, 14, 18, 19, 22 y 23 del gen Notch 3 por PCR, sin detectar mutaciones.

Siguiendo los criterios diagnósticos propuestos por Davous en 1998 (tabla 1) la madre fue clasificada como CADASIL probable, ya que el estudio genético resultó negativo y no se realizó biopsia de piel. Al respecto haremos algunas consideraciones. El estudio genético de la madre pudo ser negativo porque no se estudió el gen Notch 3 completo (33 exones), dado que el centro donde se envía la muestra solo estudia los exones con mayor prevalencia de mutación. Por otro lado, existen reportes de familias con clínica de CADASIL sin mutaciones en el gen Notch 3^{1,2}. El diagnóstico de CADASIL definitivo se establece cuando se cumplen los criterios de CADASIL probable con la

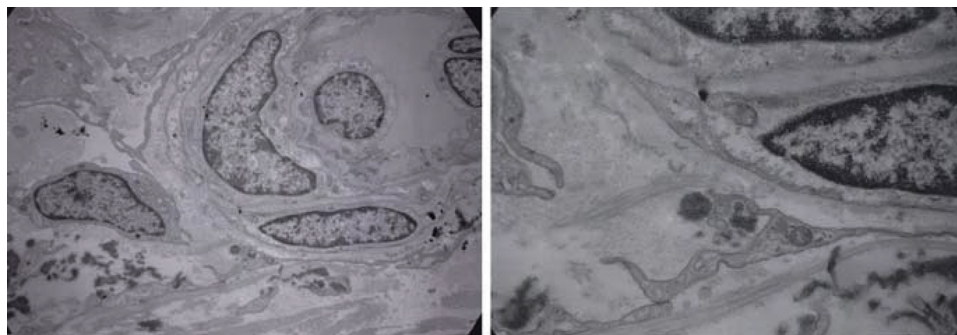


Figura 1 - Masa redondeada osmiofílica en contacto con célula de la pared del vaso.

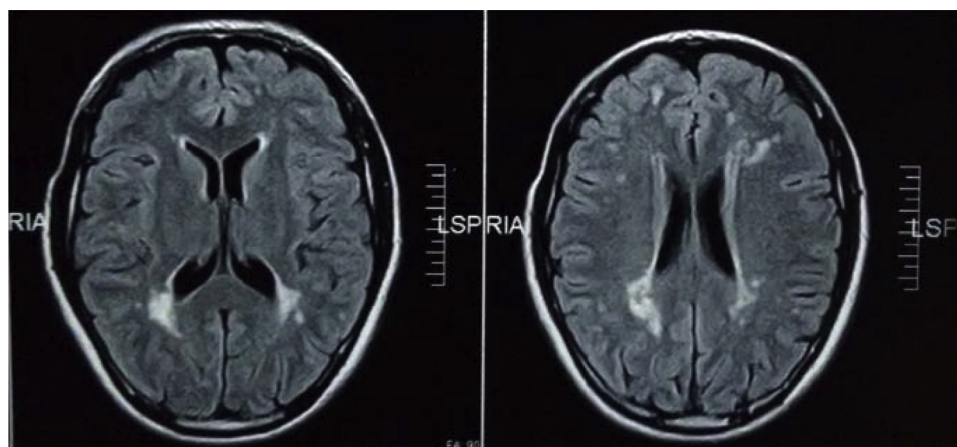


Figura 2 - RM del paciente antes de la hemorragia, con infartos subcorticales.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8689288>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8689288>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)