



Sospecha clínica de CADASIL: a propósito de un caso.

Elortegui Martina; Aquafresca Luciano; Antonelli Lisandro; Jerez Marcela; Cid Martina; Basile Ma. Eugenia
Hospital de Clínicas "José de San Martín" - Residencia de Salud Mental

INTRODUCCIÓN

La arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL), es una rara enfermedad genética, con una prevalencia de 1-9/100.000 individuos, cuya afección se produce en las células del músculo liso de la capa media de las arterias de pequeño y mediano calibre, debido a mutaciones del gen *NOTCH3*, en el cromosoma 19. A nivel de las arteriolas cerebrales penetrantes y leptomeníngicas ocasiona hipoperfusión crónica subcortical, lesiones isquémicas lacunares y leucoencefalopatía.

Se expone el caso clínico de una paciente de 55 años con alteraciones conductuales derivada al servicio de Salud Mental por Neurología en el año 2018 presumiéndose como CADASIL debido a:

- Edad de comienzo: 42 años
- Manifestaciones clínicas: movimientos involuntarios, cefaleas migrañosas, incontinencia de esfínteres y trastorno afectivo mayor.
- Linaje familiar: enfermedades neurodegenerativas no estudiadas.
- Hallazgos compatibles en neuroimágenes: dilatación del sistema ventricular, múltiples imágenes puntiformes hiperintensas en sustancia blanca fronto-parietal bilateral, periventriculares y subcorticales de aspecto gliótico secuelas a isquemia de pequeños vasos y, profundización de los surcos asociado con amplitud de los espacios que contienen LCR.
- Diagnóstico diferencial: análisis genético para enfermedad de Huntington (2016 y 2018) dentro del rango de alelos normales. Serologías HIV y VDRL no reactivas. Valores normales de vitamina B12. Se valora la presencia de FF.RR. vasculares y se descartan otras patologías (Diabetes, hiperlipemias, trastornos en la coagulación).

CASO CLÍNICO

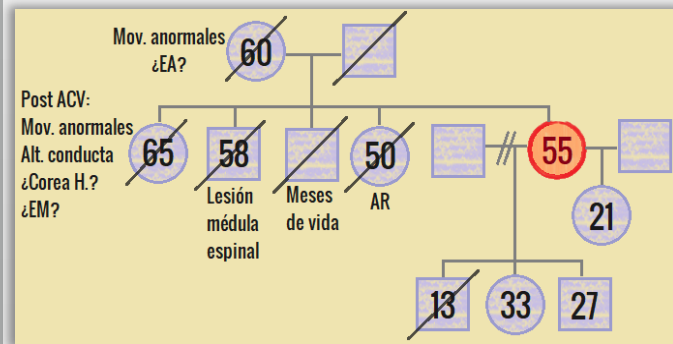
El examen neurológico identifica, inicialmente migraña con aura de varios años de evolución, leve bradicinesia bilateral, rigidez en 4 extremidades, ciertos movimientos involuntarios de tipo coreico en mano, seguimiento ocular algo interrumpido y tándem levemente alterado. El cuadro progresa en las sucesivas consultas con empeoramiento de marcha en tándem, con aumento de la base de sustentación y caídas de propia altura, hipomimia, bradicinesia severa global, hipotonía, incontinencia urinaria inicialmente y luego fecal, deterioro cognitivo y alteraciones conductuales que motivaron interconsulta con Psiquiatría.

La evaluación psiquiátrica evolutiva revela la presencia de estados fluctuantes del estado de conciencia, con orientación parcial en tiempo, orientación en espacio y persona, hipoprosexia, bradilalia, pensamiento de curso retardado, con contenido incoherente, alteraciones en la sensoripercepción con alucinaciones hápticas, refiriendo zonas del pantalón permanentemente mojadas, hipomnesia anterógrada y retrograda, que se acentúa en el tiempo hasta tornarse inevaluable, timia displacentera a polo depresivo, con labilidad e incontinencia afectiva. Alteraciones conductuales, "grita y llora todo el día; vive secando la ropa en la estufa; se cambió de lugar para dormir porque dice que su cama esta húmeda" (sic), según manifiestan sus hijas. Hipobulia. Juicio debilitado concordante con una progresión clínica-evolutiva hacia un síndrome demencial. Además mostró reticencia a alimentarse con disminución del apetito y pérdida de peso de más de 15 kg, junto con insomnio mixto.

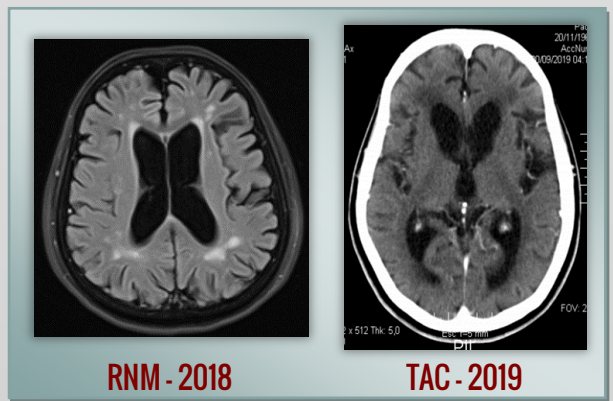
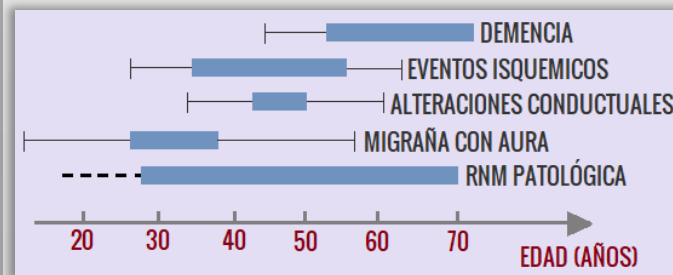
Tratamiento:

- Quetiapina: se evidenció empeoramiento con él aumento progresivo de la dosis en la incontinencia de esfínteres, mayor propensión a caídas de propia altura e hipotensión ortostática, sin la respuesta esperada en sueño, apetito, ánimo, alteraciones conductuales y síntomas psicóticos, dosis máximas utilizadas hasta 300 mg/día
- Mirtazapina 45 mg + lorazepam 3 mg: tratamiento actual. Buena respuesta en alteraciones conductuales, apetito y sueño.
- Divalproato de sodio 500 mg: desde el inicio del tratamiento, preventivo de posibles episodios convulsivos.

GENOGRAMA



HISTORIA NATURAL DE CADASIL



CONCLUSIÓN

Es menester destacar la dificultad que representa para los profesionales médicos, el diagnóstico y tratamiento de ciertas patologías denominadas "enfermedades raras"; en esta presentación, un caso probable de Enfermedad de CADASIL. Es importante evidenciar que la multiplicidad de síntomas anteriormente descriptos, el retardo en la consulta médica, la anosognosia que presentan muchos pacientes, el contexto socio económico, entre otras, contribuyen al retraso o la aproximación diagnóstica adecuada, las posibles terapéuticas y el asesoramiento genético familiar. El curso progresivamente incapacitante y la ausencia de tratamiento etiológico específico para la enfermedad hace fundamental, para el paciente y el grupo familiar, la comprensión de la misma y de esa manera realizar un abordaje integral e interdisciplinario.