ACTA RADIOLÓGICA PORTUGUESA
Janeiro-Abril 2021 | Vol 33 nº 1 | 35-36

Imagens de Interesse / Images of Interest

Arteriopatia Cerebral Autossómica Dominante com Enfartes Subcorticais e Leucoencefalopatia (CADASIL) Associada a Atrofia Cerebelosa de Múltiplos Sistemas (MSA)

Autosomal Dominant Cerebral Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL) Associated with Multiple System Cerebellar Atrophy (MSA)

Vanderson Carvalho Néri[1], Antônio Mateus Henriques Nunes[2], Carolina Maria Leal Rosas[2], Ana Carolina Leite Ribeiro[2], Ana Luiza Tavares Menezes[2], Ayne Fernandes Sepulveda[2]

[1]Serviço Neurologia, Faculdade de Medicina de Campos, Rio de Janeiro, Brasil
[2]Faculdade de Medicina de Campos, Rio de Janeiro, Brasil

Correspodência

Antonio Mateus Henriques Nunes
Avenida Pelinca, número 245 bloco 3, Pelinca,Campos dos Goytacazes
Rio de Janeiro, Brasil 22 997694064
e-mail: mateushn@hotmail.com

Recebido: 20/11/2020
Aceite: 20/01/2021
Publicado: 30/04/2021

Resumo

Arteriopatia Cerebral Autossómica Dominante com Enfartes Subcorticais e Leucoencefalopatia (CADASIL) é uma doença genética autossómica dominante ligada a mutações no gene NOTCH3, se manifesta com enfartes cerebrais de pequenos vasos. Atrofia Cerebelosa de Múltiplos Sistemas (MSA) é um grupo de síndromes neurodegenerativas caracterizadas por disfunções autonómicas, anomalias cerebelosas, parkinsonismo e degeneração corticoespinhal.
O caso relata uma mulher de 66 anos, que apresentou episódios de alteração do equilíbrio e da marcha, após isquemia cerebral, mantendo episódios de desequilíbrio e lipotimia; marcha atáxica, dismetria e sinais extrapiramidais. Havia antecedentes familiares de doença isquémica do cérebro. Um estudo genético identificou a mutação no gene NOTCH3, na ressonância magnética, foram identificados sinais de microangiopatia periventricular compatíveis com CADASIL e alteração de sinal na ponte, no aspecto cruzado.

Palavras-chave

CADASIL; AMS; Imagens.

Abstract

CADASIL, an autosomal dominant genetic disease linked to NOTCH3 gene mutations, manifests itself with small vessel brain infarctions. MSA is a group of neurodegenerative syndromes characterized by autonomic dysfunctions, cerebellar abnormalities, parkinsonism, and corticospinal degeneration.
A 66-year-old woman presented with episodes of altered balance and gait after cerebral ischemia, maintaining episodes of imbalance and lipothymia; ataxic gait, dysmetria and extrapyramidal signs. Prior family history was positive for ischemic brain disease. Genetic study identified mutation in the NOTCH3 gene, in MRI, signs of periventricular microangiopathy compatible with CADASIL and signal alteration in the pons, in the cross aspect, were identified.

Keywords

CADASIL; AMS; Images.

A Arteriopatia Cerebral Autossómica Dominante com Enfartes Subcorticais e Leucoencefalopatia (CADASIL) é uma doença hereditária autossómica dominante ligada a mutações do gene NOTCH3 que se manifesta com enfartes cerebrais de pequenos vasos.[1-3] A Atrofia Cerebelosa de Múltiplos Sistemas (MSA) é um grupo de síndromes neurodegenerativas caracterizadas por disfunções autonómicas, anomalias cerebelosas, parkinsonismo e degeneração córticoespinhal.[2]

Descrevemos um caso de coexistência de MSA e CADASIL que apresenta semelhanças clínicas e radiológicas com o único relato descrito na literatura.[2] Aqui, foram detectados eventos isquémicos, rigidez, hipocinesia, disartria, hiperreflexia, bradicinesia e bradipsiquismo. Este caso apresenta as alterações neurorradiológicas descritas (Figura 1) e a análise genética com identificação da mutação do gene NOTCH 3 que sustentou a alta suspeita clínica de CADASIL.

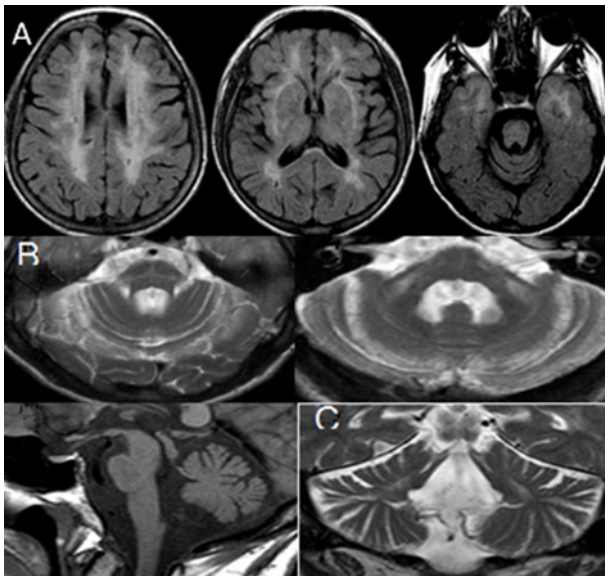


Figura 1 – RM de Crânio. A: redução volumétrica cerebral, extensa área de hipersinal em substância branca periventricular, subcortical frontoparietal; hipersinal em T2, de aspecto cruciforme na ponte. B: Achados relacionados com a MSA com anomalia de sinal de aspecto cruciforme na ponte indicando degeneração das fibras transversas e da rafe mediana. Anomalia de sinal e atrofia dos pedúnculos cerebeloso médios e moderada atrofia da ponte. C: Moderada atrofia dos hemisférios cerebelosos, observando-se alargamento dos sulcos e dilatação compensatória do IV ventrículo.

Divulgações Éticas / Ethical disclosures

Conflitos de interesse: Os autores declaram não possuir conflitos de interesse.

Conflicts of interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Suporte financeiro: O presente trabalho não foi suportado por nenhum subsídio ou bolsa.

Financing Support: This work has not received any contribution, grant or scholarship.

Confidencialidade dos dados: Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

Confidentiality of data: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of data from patients.

Protecção de pessoas e animais: Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

Protection of human and animal subjects: The authors declare that the procedures followed were in accordance with the regulations of the relevant clinical research ethics committee and with those of the Code of Ethics of the World Medical Association (Declaration of Helsinki).

Referências

1. Ropper AH, Samuels MA, Klein JP. Chapter 34. Cerebrovascular diseases. In: Ropper AH, Samuels MA, Klein JP. eds. Adams & Victor`s Principles of Neurology, 10e. New York, McGraw-Hill; 2014.

2. Rice CM, McGuone D, Kurian KM, Love S, Renowsen SA, Giffin NJ. Autopsy-confirmed, co-existent CADASIL and multiple system atrophy. Letter to the Editor. Parkinsonism and Related Disorders. 2011;17:390-392.

3. Kalaria, RN, Viitanen M, Kalimo H, Dichgans M, Tabira T. The pathogenesis of CADASIL: an update. Journal of the Neurological Science. 2004;226:35-9.