

## «Buenas prácticas en casos de urgencia»

# :: CADASIL

## Sinónimos

Arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía.

## Definición

CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) corresponde a un acrónimo en lengua inglesa que define la arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía.

CADASIL es una enfermedad hereditaria autosómica dominante de las arterias cerebrales de pequeño calibre de origen genético vinculada a mutaciones de cisteína en el gen *NOTCH3*.

Esta enfermedad afecta a adultos jóvenes (30-40 años) y de mediana edad (50-60 años) y se caracteriza por la aparición de accidentes cerebrovasculares isquémicos subcorticales recurrentes, mucho más raramente hemorrágicos, y por un deterioro cognitivo y motor progresivo. La naturaleza y la gravedad de los síntomas varían mucho de un paciente a otro, incluso dentro de una misma familia.

Las crisis de migraña con aura afectan a entre 1/3 y 1/2 de los pacientes. Su frecuencia es muy variable a lo largo de la enfermedad y entre las familias afectadas. Los signos precursores de la cefalea (aura) varían mucho entre pacientes (alteraciones visuales, escotoma centelleante, hemianopsia de 20-30 min. De duración, alteraciones sensoriales, déficits motores..., que aparecen con un patrón similar a la migraña). Los pacientes también pueden padecer una migraña común o sin aura.

Durante el accidente cerebrovascular (ACV) pueden aparecer diversos signos deficitarios: trastornos de la sensibilidad, debilidad muscular, parálisis unilateral, trastornos del habla (disartria).

La enfermedad también puede provocar depresión, ansiedad, agitación o euforia.

Los problemas cognitivos se instalan gradualmente y pueden verse agravados por ACV repetidos. Se manifiestan como problemas de concentración, atención o memoria. Cuando son graves, se asocian a problemas para caminar, tragar y, más raramente, a problemas de continencia urinaria.

Las crisis epilépticas generalizadas o focales son más infrecuentes y ocurren en menos de 1 de cada 10 casos.

El diagnóstico se basa inicialmente en las imágenes por resonancia magnética (RM).

El daño de la pared vascular en CADASIL difiere de la arteriosclerosis debida a la hipertensión arterial o la angiopatía amiloide, que causan hemorragias cerebrales en adultos de edad avanzada. Este daño de las paredes de las arteriolas y los capilares resulta en un acúmulo de la proteína NOTCH3, que puede dar lugar a depósitos granulares de tipo GOM (Granular Osmiophilic Material) visibles al microscopio electrónico. Estas anomalías pueden observarse en los vasos del cerebro, pero también en la piel, los nervios y los músculos. En algunos casos, una biopsia de piel puede confirmar el diagnóstico al mostrar un acúmulo de proteína NOTCH3 en la pared vascular.

La enfermedad se hereda de forma autosómica dominante y su curso suele ser grave.

CADASIL está vinculada a mutaciones de cisteína en el gen *NOTCH3* (> 95% de los casos) situado en la región 19p13.2-p13.1 que codifica el receptor transmembrana NOTCH3, expresado principalmente por las células musculares lisas vasculares.

Más del 90% de las mutaciones son puntuales y dan lugar a una alteración numérica de la cisteína en uno de los exones de *NOTCH3* (exones 2-23) en los dominios del receptor del factor de crecimiento epidérmico (Epidermal Growth Factor, EGF).

El receptor mutado del EGF contiene 5 o 7 residuos de cisteína en lugar de los 6 habituales, lo que conduce a un aumento de la multimerización de la proteína y al acúmulo de NOTCH3 mutado en la pared vascular.

Se puede sugerir un tratamiento sintomático de la migraña. El tratamiento preventivo con un antiagregante plaquetario y el control de cualquier factor de riesgo vascular concomitante (hipertensión, hipercolesterolemia, diabetes...) completan la atención tras un ACV. Sin embargo, no se ha demostrado el efecto beneficioso de la aspirina.

En los EE. UU., en ocasiones se prescribe L-arginina a ciertos pacientes, pero sin que se haya demostrado su eficacia. A falta de estudios científicos apropiados, actualmente no puede recomendarse ningún tratamiento específico de la enfermedad.

La fisioterapia es esencial para tratar los problemas de la marcha o el equilibrio. La logopedia y la terapia ocupacional también pueden ser útiles. En caso de pérdida de autonomía, el paciente puede necesitar atención domiciliaria u hospitalización en un centro médico especializado.

El apoyo psicológico al paciente y a su familia es esencial cuando es necesario: puede ofrecerse en función de cada caso.

### Para saber más:

- ▶ [Consulte la ficha de la enfermedad en Orphanet.](#)
- ▶ Centros/consultas expertos en el tratamiento de CADASIL recogidos en Orphanet: [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

## MENÚ

<a href="#">Ficha de manejo para el SAMU</a>	<a href="#">Ficha para las urgencias hospitalarias</a>
<a href="#">Sinónimos</a>	<a href="#">Problemáticas en la urgencia</a>
<a href="#">Mecanismos</a>	<a href="#">Recomendaciones en la urgencia</a>
<a href="#">Riesgos específicos en la urgencia</a>	<a href="#">Derivación</a>
<a href="#">Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo</a>	<a href="#">Precauciones medicamentosas</a>
<a href="#">Precauciones</a>	<a href="#">Precauciones anestésicas</a>
<a href="#">Particularidades del tratamiento médico prehospitalario</a>	<a href="#">Medidas preventivas</a>
<a href="#">Para saber más</a>	<a href="#">Medidas complementarias durante la hospitalización</a>
	<a href="#">Donación de órganos y tejidos</a>
	<a href="#">Contactos de referencia</a>
	<a href="#">Recursos documentales</a>

(\*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

# Ficha de manejo para el SAMU

## (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

### Sinónimos

Arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía.

### Mecanismos

Enfermedad autosómica dominante de las pequeñas arterias cerebrales, caracterizada por la aparición de accidentes cerebrovasculares subcorticales, isquémicos o más raramente hemorrágicos, y por un deterioro cognitivo y motor progresivo.

### Riesgos específicos en la urgencia

Crisis de migraña con aura.

Accidente cerebrovascular (ACV).

Depresión, ansiedad, agitación, euforia...

### Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

Tratamiento sintomático de la migraña.

Tratamiento preventivo con antiagregantes plaquetarios.

### Precauciones

Los del malestar y déficit neurológicos.

### Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

No utilizar triptanes ni derivados del cornezuelo de centeno (ergóticos) como tratamiento de primera línea (riesgo de vasoconstricción que puede causar la muerte).

Derivación preferente a Unidad Neurovascular (UNV).

### Para saber más

Fichas de urgencias de Orphanet: [www.orphanet-urgencias.es](http://www.orphanet-urgencias.es)

Centros/consultas expertos en el tratamiento de CADASIL recogidos en Orphanet: [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

# Ficha para las urgencias hospitalarias

## Problemáticas en la urgencia

Las principales situaciones de emergencia observadas son:

▶ **Situación de urgencia 1: Evento isquémico cerebral**

Déficit neurológico focal súbito (como déficit motor súbito, disartria súbita o trastorno súbito del equilibrio, etc.).

▶ **Situación de urgencia 2: Migraña con aura atípica**

Aura visual, sensorial o motora prolongada o acompañada de otros síntomas como confusión o fiebre, a veces sugestiva de meningoencefalitis.

▶ **Situación de urgencia 3: Crisis epiléptica**

Crisis epiléptica focal que puede generalizarse y, en ocasiones (muy infrecuentemente), evolucionar hacia un estado epiléptico.

## Recomendaciones en la urgencia

▶ **Recomendaciones generales**

Debido al daño de la microcirculación cerebral y a la alteración de la regulación de la hemodinámica cerebral, es preferible evitar variaciones importantes de la tensión arterial (TA): un descenso de la TA podría favorecer el desarrollo de múltiples lesiones isquémicas cerebrales en una fase avanzada de la enfermedad.

El riesgo de hemorragia no es despreciable, y los tratamientos de alto riesgo, como los anticoagulantes o la trombólisis, deben evitarse a menos que exista una indicación clara. Por ejemplo, la trombectomía o la trombólisis sólo pueden considerarse en presencia de oclusión de una gran arteria cerebral. Si el riesgo de trombosis o embolia es elevado, se puede hacer una valoración individual y proponer un tratamiento anticoagulante.

## ► Situación de urgencia 1: Evento isquémico cerebral

### 1. Medidas diagnósticas en la urgencia

#### ▪ Elementos de diagnóstico clínico

Diagnóstico realizado en el lugar de la emergencia: síntoma neurológico focal:

- Interrogatorio;
- Exploración neurológica.

#### ▪ Evaluación de la gravedad

- Antecedentes, tratamientos actuales, hora de inicio de los síntomas y elementos de gravedad clínica evaluados mediante la Escala de Ictus del National Institute of Health (NIH Stroke Scale, NIHSS) (u otro similar implementado en su centro hospitalario como, por ejemplo, el formulario en línea de la Sociedad Andaluza de Medicina Intensiva y Unidades Coronarias: <https://www.samiuc.es/escala-ictus-del-nih/>)

#### ▪ Exploraciones en la urgencia

- Hemostasia, hemograma, ionograma sanguíneo, glucemia capilar, PCR;
- Imagen cerebral (signos de isquemia reciente): la RM confirma el diagnóstico y descarta una hemorragia cerebral;
- Si no es posible realizar una RM en urgencias, se puede realizar una TC (tomografía computarizada) cerebral que puede mostrar signos de isquemia reciente cuando se ocluye una arteria grande. Este examen se utiliza principalmente para descartar la posibilidad de una hemorragia intracerebral que pueda producirse durante el curso de la enfermedad o cualquier otra lesión hemorrágica intracraneal.

### 2. Medidas terapéuticas inmediatas

#### ▪ Monitorización

- Tensión arterial, ritmo cardíaco, saturación de oxígeno y temperatura;
- Consciencia.

#### ▪ Medidas sintomáticas

- Asegurar la vía aérea libre;
- En caso de trastornos de la deglución, suspender la alimentación oral. Alimentación por sonda nasogástrica;
- Mantener los niveles de tensión arterial, aunque sean elevados, salvo mala tolerancia o si TA > 220/120 mm Hg;

- Tratamiento antitrombótico:
  - Aspirina: oral 300mg o IV 250 mg (tras descartar hemorragia cerebral);
  - tratamiento anticoagulante a dosis eficaces: no indicado debido al riesgo de hemorragia cerebral. Sólo debe considerarse en caso de una afección asociada que justifique su prescripción (por ejemplo, trombosis venosa de los miembros inferiores o embolia pulmonar);
  - la trombólisis IV no se recomienda en ictus lacunares en pacientes con CADASIL, debiendo considerarse con cautela (por el riesgo elevado de hemorragias) en circunstancias especiales (cardiopatía embolígena, oclusión de una gran arteria);
- Prevención de las complicaciones tromboembólicas venosas mediante heparina de bajo peso molecular (HBPM) en dosis profilácticas en pacientes con infarto cerebral responsable de inmovilización o afectación de los miembros inferiores;
- Tratar la hipertermia > 37,5°C con paracetamol;
- Corregir los desequilibrios hidroelectrolíticos y la glucemia.

Si es necesaria una infusión IV, utilizar suero salino isotónico (NaCl 0,9%).

- **Tratamientos específicos**

- Ninguno.

## ► Situación de urgencia 2: Migraña con aura atípica

### 1. Medidas diagnósticas en urgencias

- **Elementos de diagnóstico clínico**

- Descripción de las crisis (diagnóstico difícil en una urgencia): síntomas del aura (visuales, sensoriales, afásicos o motores);
- En la mitad de los casos, las auras son atípicas, sugiriendo una migraña basilar o una migraña hemipléjica;
- Las auras graves son posibles y se caracterizan por confusión, trastornos del estado de alerta (hasta el coma), a veces asociadas a hipertermia y déficits visuales o motores.

- **Evaluación de la gravedad**

- Trastornos del estado de alerta;
- Hipertermia;
- Fracaso respiratorio o hemodinámico;
- Vómitos (riesgo de inhalación);
- Déficit motor.

### ▪ **Exploraciones en la urgencia**

Búsqueda de otra causa vascular o infecciosa:

- Análisis de sangre: glucemia, calcio en sangre, ionograma sanguíneo, hemograma, PCR, hemostasia, pruebas de función hepática;
- Diagnóstico por imagen cerebral urgente (si es posible, RM cerebral; como mínimo, TC cerebral) para buscar indicios de otra causa (vascular en particular).
- Punción lumbar, después de la imagen cerebral, si hay fiebre;
- ECG (electrocardiograma);
- Radiografía de tórax;
- EEG (electroencefalograma) (si se dispone en urgencias), si se sospechan crisis epilépticas.

## **2. Medidas terapéuticas inmediatas**

### ▪ **Monitorización**

- Trastornos del estado de alerta: puntuación de la escala de coma de Glasgow (Glasgow Coma Scale [GCS]), reactividad pupilar;
- Exploración neurológica completa.

### ▪ **Medidas sintomáticas**

- Aura:

Ningún tratamiento ha demostrado ser eficaz para tratar el aura;

Se debe permitir a los pacientes descansar en un entorno tranquilo hasta que se recuperen.

- Cefalea:

Tratamiento analgésico lo antes posible para reducir el dolor;

No utilizar triptanes ni ergóticos como tratamiento de primera línea;

Aspirina: 1 g o ketoprofeno: 100 mg; (u otros AINEs)

En caso de vómitos, náuseas, alteración del estado de alerta o cefalea intensa:

Paracetamol IV: 1 g + metoclopramida: 10 mg por vía parenteral.

- En caso de crisis grave:

Vía venosa periférica;

Sonda nasogástrica;

Tratamiento de la hipertermia;

Tratamiento antiepiléptico, si hay crisis epilépticas asociadas.

### ▪ **Tratamientos específicos**

- Ninguno.

## ► Situación de urgencia 3: Crisis epiléptica

*Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente*

<http://emergencias.portalsemes.org/descargar/documento-de-consenso-para-el-tratamiento-del-paciente-con-crisis-epilptica-urgente/>

### 1. Medidas diagnósticas en urgencias

#### ▪ Elementos de diagnóstico clínico

- Crisis epilépticas focales (o parciales): caracterizadas por una interrupción del contacto, trismo, desviación de los ojos, cambio de tez, agitación descoordinada;
- Crisis epilépticas tónico-clónicas o tónicas generalizadas con pérdida de contacto, respiración estertorosa, inicio y fin bruscos, pérdida de conocimiento y caída.

La crisis epiléptica suele durar 1-2 minutos, a veces sólo unos segundos.

Tras la crisis, algunos pacientes están desorientados.

#### ▪ Evaluación de la gravedad

- Estado de mal epiléptico (EME) definido por: una crisis comicial > 5 min. o 2 crisis sin recuperación de la consciencia entre ambas.

Existen varios tipos de estado de mal epiléptico (EME):

- EME sin síntomas motores predominantes (crisis focal con o sin confusión) definido por una crisis epiléptica de más de 30 minutos de duración o repetida durante 30 minutos, a intervalos cortos, sin recuperación de la consciencia entre crisis;
- EME con síntomas motores predominantes (tónico-clónica): gravedad +++ ya que existe riesgo de muerte y de secuelas neurológicas importantes;
- EME de tipo mioclónico, clónico y tónico, a menudo recurrente, definida como una crisis epiléptica que dura más de 10-15 minutos;
- Insuficiencia respiratoria, pausas respiratorias, congestión importante, hipocapnia, hipoxemia;
- Hipotensión arterial;
- Hipoglucemia.

#### ▪ Exploraciones en la urgencia

- Análisis de sangre: ionograma sanguíneo, urea, creatinina, glucemia, hemograma completo, calcio en sangre, magnesio en sangre, CPK;
- Estudio infeccioso extenso si hay fiebre; punción lumbar si no se identifica claramente la etiología del ataque de comienzo tras una evaluación inicial (clínica, biológica);
- Determinaciones de fármacos en sangre si la epilepsia ya es conocida y tratada;
- TC cerebral;
- EEG (si está disponible en urgencias).

## 2. Medidas terapéuticas inmediatas

### ▪ **Monitorización**

- TA, FC, FR;
- Temperatura;
- Estado de consciencia: escala de coma de Glasgow (GCS);
- Déficit neurológico, recuperación entre crisis;
- Eficacia y tolerancia de los tratamientos;
- Niveles de glucosa en sangre.

### ▪ **Medidas sintomáticas**

Protocolos habituales para crisis epilépticas:

- posición lateral de seguridad;
- mantener la calma y tranquilizar, no intentar detener los movimientos (riesgo de lesiones);
- anotar la hora de inicio de la crisis, su duración y la naturaleza de la misma;
- no introducir nada en la boca del paciente; quitar las gafas, aflojar todo lo que tenga alrededor del cuello para facilitar la respiración;
- no dar nada de beber.

Estado de mal epiléptico (EME):

- O<sub>2</sub>: 15 L/min;
- vía venosa periférica;
- preparación de una benzodiacepina inyectable.

### ▪ **Tratamientos específicos**

#### ▶ **Crisis convulsiva**

##### - **Benzodiacepinas (BZD) en 1ª línea:**

Diazepam 0,5 mg/kg (máximo 10 mg) por vía rectal;

o midazolam 0,3 mg/kg (máximo 10 mg) por vía oral;

##### - **En caso de persistencia, protocolo del estado de mal epiléptico:**

Clonazepam por vía IV directa 0,015 mg/kg (es decir, 1 mg para 70 kg; máximo 1,5 mg).

## ► Estado de mal epiléptico (EME)

- 1ª línea: benzodiacepinas (BZD):
  - Midazolam IM 0,15 mg/kg o 10 mg (IM) para un adulto de 70 kg; Después, clonazepam por vía IV directa 0,015 mg/kg (es decir, 1 mg para 70 kg; máximo 1,5 mg); o midazolam intramuscular (IM) 0,15 mg/kg (es decir, 10 mg para 70 kg).
  - Si la crisis persiste 5 minutos después de la primera inyección, repita la inyección de clonazepam por vía IV directa 0,015 mg/kg;  
  
Si el estado respiratorio se ha deteriorado, administrar media dosis de: clonazepam por vía IV directa 0,0075 mg/kg;
  - Si el EME persiste clínicamente 5 minutos después de la 2ª inyección de BZD, administración IV de otro fármaco antiepiléptico.
  - Ventilación artificial si el EME es refractario o se prolongan los trastornos del estado de alerta.
- 2ª línea (en función del estado del paciente, tratamientos antiepilépticos previos, hábitos de prescripción):
  - Fenitoína: 20 mg/kg a una velocidad máxima de 50 mg/min en adultos (si > 65 años: 15 mg/kg y velocidad reducida).  
Fenitoína contraindicada en caso de trastornos del ritmo y de la conducción (QT largo) y debe utilizarse con precaución si existen antecedentes de cardiopatía;
  - Levetiracetam: 30 a 60 mg/kg en 10 minutos (sin superar los 4 g);  
Debe administrarse la dosis completa prescrita de estos antiepilépticos, incluso si las crisis cesan durante el curso del tratamiento.
  - Está indicado el ingreso en una unidad de reanimación o en una unidad de cuidados intensivos (UCI) en caso de que persista el cuadro clínico de EME, deterioro del estado de alerta o fallo orgánico asociado (sobre todo si el paciente está ventilado).
  - Si el EME está controlado, debe iniciarse un tratamiento antiepiléptico de relevo lo antes posible, inicialmente combinado con una BZD (clonazepam, clobazam).

## Derivación

### ▶ Traslado desde el domicilio hasta el servicio de urgencias

#### ▪ ¿Dónde trasladar?

- A veces es necesaria una regulación prehospitalaria (SAMU, teléfono 112) que permita la derivación hospitalaria en función de la gravedad y/o la enfermedad descompensada (servicio de neurología con Unidad Neurovascular (UNV), unidad de cuidados intensivos, unidad de reanimación, servicio de urgencias) para un tratamiento adecuado sin traslado secundario;
- Al servicio de urgencias del centro hospitalario de referencia para enfermedades raras o centro de competencia por ingreso directo previo acuerdo entre facultativos;
- En caso de urgencia vital, los pacientes pueden ser derivados al hospital más cercano si este dispone de un servicio de reanimación y de las competencias e instalaciones técnicas necesarias;
- Para la derivación del paciente puede ser de utilidad establecer contacto con un médico experto del centro de referencia que tenga conocimiento de estas estructuras.

#### ▪ ¿Cómo trasladar?

- En ambulancia no medicalizada o en ambulancia de Soporte Vital Avanzado (SVA o UCI Móvil) según la gravedad;
- La elección del medio de transporte (terrestre o helicóptero) corresponde al expedidor, en función de la localización del paciente (accesibilidad, distancia a los distintos hospitales) y de la gravedad del paciente.

#### ▪ ¿Cuándo trasladar?

- Inmediatamente en caso de riesgo vital o urgencia funcional.

### ▶ Derivación desde las urgencias hospitalarias

#### ▪ ¿Dónde trasladar?

- Medicina interna, neurología, UCI o reanimación dependiendo de la dolencia.

#### ▪ ¿Cómo trasladar?

- En ambulancia no medicalizada o en ambulancia de Soporte Vital Avanzado (SVA o UCI Móvil), según la gravedad;
- Dentro de la estructura hospitalaria: traslado simple, paramédico o medicalizado.

#### ▪ ¿Cuándo trasladar?

- Una vez estabilizada la situación clínica;
- El paciente no debe ser dado de alta de un centro de urgencias sin al menos asesoramiento telefónico de un médico experimentado.

## Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones de empleo...)

- Fármacos vasoconstrictores (triptanes y ergóticos), habitualmente utilizados para tratar las migrañas: no recomendados (la contracción de los vasos sanguíneos puede reducir el flujo sanguíneo cerebral);
- Anticoagulantes: no recomendados para la prevención de eventos isquémicos cerebrales, debido a la falta de eficacia demostrada en CADASIL y al aumento del riesgo de hemorragia cerebral. Sólo deben prescribirse cuando exista una indicación formal (complicaciones tromboembólicas, arritmia completa por fibrilación auricular, etc.);
- Trombólisis IV: contraindicada en la fase aguda de un infarto lacunar;
- Arteriografía diagnóstica: desaconsejada (puede provocar un empeoramiento neurológico).

## Precauciones anestésicas

- Anestesia local o regional con precaución: no existen recomendaciones específicas, pero el tratamiento debe evitar las variaciones bruscas de la tensión arterial.

Para más información, consulte la guía de *Orphananesthesia*:

<https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/cadasil-syndrome.html>

## Medidas preventivas

Es necesario un tratamiento convencional de los factores de riesgo vascular, que incluya:

- tratamiento antihipertensivo en caso de hipertensión;
- tratamiento con estatinas: sólo en caso de dislipidemia (las recomendaciones del estudio SPARCL no se aplican a CADASIL);
- tratamiento de la diabetes;
- dejar de fumar;
- dieta equilibrada;
- actividad física regular.

## Medidas complementarias en la hospitalización

La magnitud del impacto psicosocial y emocional de esta enfermedad justifica un tratamiento global adaptado:

- fisioterapia;
- terapia ocupacional;
- logopedia y rehabilitación neurocognitiva;
- alimentación equilibrada y variada;
- apoyo psicológico;
- consulta multidisciplinar para pacientes asintomáticos.

Las asociaciones de pacientes pueden proporcionar soporte a los pacientes y a sus familiares orientado a evitar el aislamiento, ofreciéndoles escucha y apoyo moral. Además, permiten crear vínculos entre pacientes que favorecen el intercambio de experiencias y pueden incidir en la mejora de los circuitos asistenciales: información sobre la enfermedad, acceso a la red asistencial (centro de experiencia, centro de referencia, red sanitaria de enfermedades raras) y a los servicios sociales, fundamentalmente después del alta hospitalaria.

Ofrecer apoyo psicológico y educación terapéutica a los pacientes y a sus cuidadores después de la hospitalización.

Asociación CADASIL España: <https://cadasil.org/>

## Donación de órganos y tejidos

De acuerdo con el estado actual del conocimiento, la donación de determinados órganos y tejidos es posible en función de la valoración de cada caso (evaluación individual, clínica y paraclínica del donante, los órganos y los tratamientos seguidos).

Para una respuesta adaptada e individualizada, se deberá contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

### **Organización Nacional de Trasplantes**

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699

- Fax: 912 104 006

- Correo electrónico a: [ont@sanidad.gob.es](mailto:ont@sanidad.gob.es)

- Web ONT: <http://www.ont.es/>

De manera general y en base al conocimiento actual:

### ► **Riesgo de transmisión de la enfermedad**

La mutación genética no se transmite mediante la donación de órganos o tejidos.

▶ **Riesgo específico ligado a la enfermedad o al tratamiento**

Sin riesgos.

▶ **Donación de órganos**

El daño afecta únicamente a la vascularización cerebral;

Es posible la donación de órganos, corazón, pulmones, hígado, páncreas y riñones, sujeto a los criterios de calificación habituales;

Por lo tanto, la decisión de trasplante se basa en la estimación por parte del equipo del riesgo en el que incurre el receptor en relación con el beneficio esperado del trasplante (beneficios/riesgos).

▶ **Donación de tejidos**

Sujeto a una evaluación individual del donante, son posibles las donaciones de tejido (córnea, vasos, válvulas, piel, huesos, etc.).

## **Contactos de referencia**

Centros/consultas expertos en el tratamiento de CADASIL recogidos en Orphanet:  
[www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

## Recursos documentales

- Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, Tournier-Lasserre E, Bousser MG. Cadasil. *Lancet Neurol*. 2009 Jul;8(7):643-53. doi: 10.1016/S1474-4422(09)70127-9. PMID: 19539236. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19539236/>
- Hervé D, Chabriat H. CADASIL. *J Geriatr Psychiatry Neurol*. 2010 Dec;23(4):269-76. doi: 10.1177/0891988710383570. PMID: 21045164. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21045164/>
- Ferrante EA, Cudrici CD, Boehm M. CADASIL: new advances in basic science and clinical perspectives. *Curr Opin Hematol*. 2019 May;26(3):193-198. doi: 10.1097/MOH.0000000000000497. PMID: 30855338; PMCID: PMC7672534. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30855338/>
- Manini A, Pantoni L. CADASIL from Bench to Bedside: Disease Models and Novel Therapeutic Approaches. *Mol Neurobiol*. 2021 Jun;58(6):2558-2573. doi: 10.1007/s12035-021-02282-4. Epub 2021 Jan 19. PMID: 33464533; PMCID: PMC8128844. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33464533/>
- Wang MM. CADASIL. *Handb Clin Neurol*. 2018;148:733-743. doi: 10.1016/B978-0-444-64076-5.00047-8. PMID: 29478611. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29478611/>
- Palazzo P, Le Guyader G, Neau JP. Intracerebral hemorrhage in CADASIL. *Rev Neurol (Paris)*. 2021 Apr;177(4):422-430. doi: 10.1016/j.neurol.2020.10.009. Epub 2021 Jan 19. PMID: 33478738. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33478738/>
- Guide des aidants ou accompagnants de malades de CADASIL. C.A.D.A.S.I.L France, 2008 <https://www.cervco.fr/sites/default/files/media/maladies/cadasil/GuideAidants.pdf>
- PND: ALD n°15 - CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leucoencephalopathy). [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)
- Recommandations de la SFMU: Prise en charge des états de mal épileptiques en préhospitalier, en structure d'urgence et en réanimation dans les 48 premières heures (A l'exclusion du nouveau-né et du nourrisson) RFE 2018: SRLF SFMU et GFRUP. [www.sfm.org](http://www.sfm.org)
- García Morales I, et al. Documento de consenso para el tratamiento del paciente con crisis epiléptica urgente. *Emergencias* 2020;32:353-362 <http://emergencias.portalsemes.org/descargar/documento-de-consenso-para-el-tratamiento-del-paciente-con-crisis-epilptica-urgente/>

**Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:**

**Prof. Hugues Chabriat**

**Dr. Dominique Hervé**

Centre Neurovasculaire Translationnel - Neurologie - 2 rue Ambroise Paré - 75010 PARIS

Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'oeil

(CERVCO), hôpital Lariboisière, APHP - 2 rue Ambroise Paré - 75010 Paris

**En colaboración con:**

- **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**
- **Dr. Gilles Bagou:** anestésista-reanimador de urgencias - SAMU-SMUR de Lyon - Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03
- **Dr. Anthony Chauvin:** Commission des Référentiels de la SFMU (CREF) - Jefe de servicio adjunto - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière, Université de Paris
- **Prof. Nicolas Peschanski:** Commission des Référentiels de la SFMU (CREF) – Service d'Accueil des Urgences Adultes - SAMU35-SMUR-CESU, CHU de Rennes, Faculté de Médecine, Université Rennes 1
- **Dr. Christophe Leroy:** médico de urgencias - Service de gestion des crises sanitaires - Département qualité gestion des risques - Assistance Publique – Hôpitaux de Paris
- **L'Agence de biomédecine (ABM)**
- **Prof. François Kerbaul, Dres. Francine Meckert, Marie-France Mercier:** direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM
- **La asociación de pacientes: CADASIL FRANCE**  
[president.cadasil@yahoo.fr](mailto:president.cadasil@yahoo.fr)  
Hôpital Lariboisière - Service de Neurologie, 2 rue Ambroise Paré - 75010 PARIS  
<http://www.cadasil.com>

*Fecha de redacción de la versión francesa: 04/02/2011*

*Fecha de revisión de la versión francesa: 03/11/2022*

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted ejerce.

*Traducción al castellano:*

- **Dr. Alfredo Rosado Bartolomé.** Medicina Familiar y Comunitaria. Comité Científico Orphanet-España.

*Validación de la traducción:*

- **Dra. María Eugenia Boscá Blasco.** Sección de Neurología, Hospital Arnau de Vilanova, Valencia

Fecha de publicación de la traducción y adaptación al castellano: octubre de 2023

*“Toda representación o reproducción integral o parcial realizada sin el consentimiento del autor o de sus sucesores o cesionarios es ilegal. Lo mismo se aplica a la traducción, adaptación o transformación, arreglo o reproducción por cualquier arte o procedimiento”, según el código de propiedad intelectual, artículo L-122-4.*