

SINDROM CEFALALGIC ÎN CADRUL CADASIL: CAZ CLINIC

Cătălina Guțu¹, Cătălina Guranda², Marina Sangheli¹,
Galina Corcea², Vitalia Gutium¹, Irina Cebanova¹

Conducător științific: Oxana Grosu^{1,2}

¹Catedra de neurologie nr.1, USMF „Nicolae Testemițanu”,

²Institutul de Neurologie și Neurochirurgie „Diomid Gherman”.

Introducere. Arteriopatia Cerebrală Autozomal Dominantă cu Infarcte Subcorticale și Leucoencefalopatie (CADASIL) este cauzată de mutații în gena NOTCH3, se manifestă clinic prin migrenă cu aură, accidente vasculare cerebrale ischemice, apatie, depresie și demență. **Scopul lucrării.** Prezentarea cazului unei paciente cu sindrom cefalalgic și modificări imagistice sugestive pentru CADASIL. **Material și metode.** Datele medicale au fost culese din fișa medicală. Pacienta a fost examinată clinic, imagistic prin IRM cerebral cu contrast și genetic. A fost efectuată revista literaturii de specialitate în baza particularității cazului. **Rezultate.** Femeie, 43 de ani s-a prezentat cu cefalee alternantă cu generalizare, pulsatilă, severă, însoțită de fonofobie și fotofobie, greață și vomă, cu debut la 35 de ani, frecvența 12/30, însoțită de aură vizuală cu durată de 5-6 minute, care precedă cefaleea cu 1 zi. În anamneza familială erau prezente cazuri de AVC și migrenă. Examenul neurologic a fost în normă, dar la IRM cerebral s-a depistat leziuni confluențe, polimorfe ale substanței albe subcorticale, localizate difuz, cu implicarea capsulei externe și polilor anteriori ai lobilor temporali. Secvențierea genei NOTCH3 a arătat prezența mutației heterozigot missense c.421C>T în exonul 4. După stabilirea diagnosticului pacientei i-a fost recomandat tratament simptomatic. **Concluzii.** Sindromul cefalalgic la pacienții cu CADASIL are criterii de diagnostic clar delimitate în ICHD-3, fiind considerată o formă secundară de cefalee și poate fi asemănător sau nu migrenei cu aură. Pacienta a prezentat fenomenologic un sindrom cefalalgic asemănător migrenei cu aură cu unele particularități. **Cuvinte-cheie:** CADASIL, NOTCH3, migrenă cu aură.

HEADACHE IN CADASIL: A CLINICAL CASE STUDY

Cătălina Guțu¹, Cătălina Guranda², Marina Sangheli¹,
Galina Corcea², Vitalia Gutium¹, Irina Cebanova¹

Scientific adviser: Oxana Grosu¹

¹Neurology Department No. 1, Nicolae Testemițanu University,

²Diomid Gherman Institute of Neurology and Neurosurgery.

Background. Autosomal Dominant Cerebral Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL) is caused by mutations in NOTCH3 gene, classic symptoms include migraine with aura, ischemic strokes, apathy, depression and dementia. **Aim of the study.** Presentation of a case of a patient with headache and MRI-changes highly suggestive of CADASIL. **Materials and methods.** All the data were picked from the patient's medical recordings. The patient had undergone a complete clinical exam, a contrast enhanced MRI-scan and a genetic test. Then a literature review was done based on the peculiarities of the case. **Results.** A 43-year-old woman presented with pulsatile, alternating, severe headache, accompanied by phonophobia and photophobia, nausea and vomiting, with an onset at 35 years and a frequency of 12/30, triggered by menstruation and stress, preceded by a day by a visual aura lasting 5-6 minutes. Family history revealed cases of stroke and migraine. Neurologic examination was normal, but a contrast enhanced MRI showed diffuse polymorph confluent subcortical white matter lesions, involving external capsule and anterior poles of the temporal lobes. NOTCH3 gene sequencing revealed the presence of a heterozygote missense c.421C>T mutation, localized in the 4thexone. After establishing the diagnosis, the patient was prescribed a symptomatic treatment. **Conclusion.** Headache in CADASIL patients has well defined diagnostic criteria in the International Classification of Headache Disorders, is being considered a secondary headache which may resemble or not migraine with aura. The patient presented a migraine-with-aura-like headache but with some peculiarities. **Keywords:** CADASIL, NOTCH3, migraine with aura.