



Proyecto CONOCE CADASIL

DOSSIER INFORMATIVO

¿QUÉ ES EL PROYECTO CONOCE CADASIL?

Es un proyecto, realizado por la Asociación CADASIL España (ACE) con el soporte de FEDER, para la elaboración y difusión de materiales divulgativos, científicamente validados, para dar a conocer el CADASIL a la población en general y al sistema sanitario.

Los materiales han sido elaborados por el equipo sanitario de ACE en colaboración con investigadores del CADASIL en el Institut de Recerca Sant Pau de Barcelona.

El objetivo final de este proyecto es hacer llegar los materiales a las instituciones sanitarias para fomentar el conocimiento del CADASIL a distintos niveles, des de la población en general al personal sanitario, especialmente entre la Atención Primaria y los Servicios de Neurología

SOBRE EL CADASIL

El CADASIL (Arteriopatía Cerebral Autosómica Dominante con Infartos Subcorticales y Leucoencefalopatía) es una enfermedad genética rara que afecta a los pequeños vasos sanguíneos de todo el cuerpo y que produce daños principalmente en el cerebro.

Constituye la causa hereditaria más frecuente de ictus de origen vascular y puede manifestarse mediante migrañas, episodios isquémicos, alteraciones cognitivas y otros síntomas neurológicos progresivos.

Estudios recientes realizados en bibliotecas de información genética de población general, han mostrado que la alteración del gen *NOCH3* que da lugar al CADASIL alcanza valores que van del 3 al 4 cada 1.000, mientras que la prevalencia de la enfermedad se considera de 3 a 4 de cada 100.000. Estos datos indican que, más que una enfermedad rara, el CADASIL es actualmente una enfermedad infradiagnosticada.

SOBRE LA ASOCIACIÓN CADASIL ESPAÑA

La Asociación CADASIL España (ACE) es una entidad dedicada al apoyo, acompañamiento y defensa de las personas afectadas por CADASIL y a sus familias, así como a la promoción de iniciativas de información, sensibilización e impulso de la investigación sobre esta enfermedad. Somos una asociación pequeña, pero en fase de crecimiento. En menos de un año hemos pasado de 100 a 170 socios. También hemos crecido en estructura, voluntariado y capacidad de acompañamiento e incidencia.

En el marco de nuestro Plan Estratégico 2030 hemos definido nuestra misión y visión.

MISIÓN

Acompañar, informar y apoyar a las personas afectadas por CADASIL y a sus familias, impulsando la investigación científica, la sensibilización de la sociedad y del sistema sanitario, así como la defensa de los derechos de los pacientes. Trabajamos para construir una comunidad solidaria y activa en todo el territorio español que constituya una red de soporte a las familias afectadas por el CADASIL.

VISIÓN

Ser una entidad de referencia a nivel nacional y europeo en el conocimiento y la lucha contra el CADASIL, capaz de unir a pacientes, familias, profesionales sanitarios e investigadores en un mismo objetivo: alcanzar una cura y garantizar una atención integral e igual para todas las personas afectadas, vivan donde vivan.

MATERIALES DE DIFUSIÓN SOBRE EL CADASIL

1. ¿Conoces el CADASIL?

Díptico informativo de carácter general

¿QUIÉNES SOMOS?

La Asociación CADASIL España es una entidad sin ánimo de lucro formada por personas afectadas, familiares, cuidadores y colaboradores.

- Acompañar a las familias.
- Dar visibilidad al CADASIL.
- Impulsar la investigación.
- Crear una red de apoyo entre afectados.

Porque nadie debería recorrer este camino en soledad.

¿QUIERES AYUDARNOS?

Tu apoyo puede mejorar la vida de las personas afectadas e impulsar la investigación.

teaming
Ayúdanos con solo 1€ al mes
Únete aquí: www.teaming.net/cadasil

www.cadasil.org 643 013 046 info@cadasilspain.es [@cadasil_espana](https://www.instagram.com/cadasil_espana)

¿CONOCES EL CADASIL?

Una enfermedad genética rara que puede provocar ictus, deterioro cognitivo y discapacidad en **personas jóvenes**.

Porque nadie debería enfrentarse solo a una enfermedad rara.

¿QUÉ ES EL CADASIL?

El CADASIL es una enfermedad genética rara que afecta a los pequeños vasos sanguíneos del cerebro.

Puede aparecer en personas jóvenes y provocar una discapacidad progresiva que afecta tanto al paciente como a su familia.

SÍNTOMAS FRECUENTES

- Migraña con aura
- Ictus o accidentes cerebrovasculares repetidos
- Problemas de memoria y concentración
- Cambios de comportamiento o apatía
- Dificultad para caminar
- Dependencia progresiva

Cada persona puede presentar síntomas diferentes y evolucionar de forma distinta.

¿POR QUÉ ES TAN IMPORTANTE INVESTIGAR?

Actualmente:

- ✗ No existe una cura para el CADASIL.
- ✗ No existe un tratamiento específico capaz de detener la enfermedad.
- ✓ **La investigación es la mejor esperanza para cambiar el futuro de los afectados.**

Gracias a la colaboración de pacientes, familias, profesionales sanitarios y personas solidarias, se están desarrollando proyectos de investigación que nos acercan cada vez más a nuevos tratamientos.

Cada avance cuenta.

Tu apoyo hoy, puede transformar el mañana.

2. ¿Podría ser CADASIL?.

Checklist orientado a facilitar la sospecha diagnóstica en atención primaria y la derivación adecuada

¿Podría ser CADASIL?

Checklist rápido de sospecha clínica para Atención Primaria

Enfermedad genética minoritaria que afecta a los pequeños vasos cerebrales y provoca ictus y deterioro cognitivo precoz



Con el asesoramiento de

Red flags (Alta sospecha de CADASIL)

- Antecedentes familiares** de ictus, demencia o dependencia con edades menores de 65 años.
- Ictus o AIT antes de los 60 años** o recurrentes.
- Deterioro cognitivo progresivo** en menores de 65 años.
- Neuroimagen: enfermedad de pequeño vaso cerebral.** Lesiones de sustancia blanca (Fazekas 2-3), y/o lacunares y/o microsangrados en menores de 60 años.

Si presenta 2 o más criterios, considerar CADASIL

Otros datos que refuerzan la sospecha

- Migrañas con aura**, especialmente de inicio temprano o atípicas.
- Alteraciones psiquiátricas** como depresión, ansiedad o apatía.
- Factores de riesgo vascular** insuficientes para justificar el cuadro clínico.

¿Qué hacer ante la sospecha?

- Si es posible, solicitar RNM cerebral.
- Derivar a Neurología.
- Informar y orientar al paciente.

Asociación CADASIL España:

- www.cadasil.org
- coordsanitario@cidasilspain.es

3. Carta a mi neurólogo

Carta dirigida a los servicios de neurología solicitando su colaboración para dar a conocer nuestra asociación a las personas diagnosticadas con CADASIL.



Apreciado/a Dr./Dra.

Me gustaría presentarle la Asociación CADASIL España, una entidad formada por pacientes y familiares dedicada específicamente al CADASIL.

Nuestro objetivo es ofrecer información, apoyo y acompañamiento a las personas afectadas y sus familias, además de colaborar en la visibilidad de la enfermedad y en el impulso de la investigación.

Dentro de la asociación contamos con un Departamento Sanitario, coordinado por el Dr. José Antonio Gallego, que sirve de enlace entre pacientes, profesionales sanitarios y proyectos de investigación.

Le agradeceríamos que pudiera informar de su existencia a otros pacientes con CADASIL que atienda en su consulta.

Contacto: coordsanitario@cadasilspain.es

Más información: <https://www.cadasil.org>

Reciba un cordial saludo,

Mari Carmen Miquélez Casado

Presidenta

4. Cartel sobre el CADASIL para ser colgado en los centros sanitarios

CADASIL

Una enfermedad rara

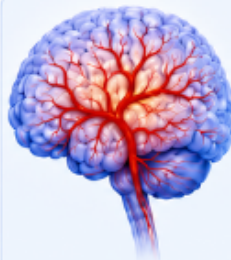
que puedes reconocer

El **CADASIL** es una enfermedad genética que afecta a los vasos pequeños del cerebro y puede provocar síntomas neurológicos a lo largo de la vida.



ENFERMEDAD GENÉTICA HEREDITARIA

50%
de riesgo para los hijos



AFECTA A LOS VASOS PEQUEÑOS DEL CEREBRO

Afecta a la sustancia blanca del cerebro

SÍNTOMAS FRECUENTES

-  Migraña con aura
-  Ictus en menores de 60 años o recurrentes
-  Problemas de memoria y dificultades cognitivas
-  Cambios de ánimo y apatía



ace



www.cadasil.org



info@cadasilspain.es



Escanéame para más información



feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

CARTA BASE PARA CONTACTAR CON LAS INSTITUCIONES

EN CASTELLANO

A la atención de [cargo / nombre de la autoridad sanitaria]

[Organismo / Consejería de Salud]

[Comunidad Autónoma]

Estimado/a Sr./Sra.:

Nos dirigimos a usted en representación de la Asociación CADASIL España (ACE), entidad dedicada al apoyo, acompañamiento y defensa de las personas afectadas por CADASIL y sus familias, así como a la promoción de iniciativas de información, sensibilización e impulso de la investigación sobre esta enfermedad.

El CADASIL (Arteriopatía Cerebral Autosómica Dominante con Infartos Subcorticales y Leucoencefalopatía) es una enfermedad genética rara que afecta a los pequeños vasos sanguíneos del cerebro. Constituye la causa hereditaria más frecuente de ictus de origen vascular y puede manifestarse mediante migrañas, episodios isquémicos, alteraciones cognitivas y otros síntomas neurológicos progresivos. Estudios recientes realizados en bibliotecas de información genética de población general, han mostrado que la alteración del gen NOCH3 que da lugar al CADASIL alcanza valores que van del 3 al 4 cada 1.000, mientras que la prevalencia de la enfermedad se considera de 3 a 4 de cada 100.000. Estos datos indican que, más que una enfermedad rara, el CADASIL es actualmente una enfermedad infradiagnosticada.

En el marco de nuestro Plan Estratégico 2030, nuestro equipo sanitario está desarrollando diferentes materiales informativos dirigidos a los médicos de atención primaria y a los servicios de neurología, con el objetivo de mejorar el conocimiento sobre el CADASIL y contribuir a una detección más temprana de la enfermedad. A lo largo de nuestra trayectoria hemos identificado que una de las principales dificultades a las que se enfrentan los pacientes es, precisamente, el retraso y la complejidad diagnóstica.

Con esta finalidad, se han elaborado los siguientes materiales:

- Un díptico informativo sobre el CADASIL dirigido a profesionales sanitarios.
- Un checklist orientado a facilitar la sospecha diagnóstica en atención primaria y la derivación adecuada
- Una carta dirigida a los servicios de neurología solicitando su colaboración para dar a conocer nuestra asociación a las personas diagnosticadas con CADASIL.

- Un cartel sobre el CADASIL para ser colgado en los centros sanitarios

Todo este material ha sido desarrollado en colaboración con la línea de investigación sobre CADASIL liderada por la Dra. Elena Muiño, en el marco del equipo de Farmacogenómica y Genética Neurovascular del Institut de Recerca Sant Pau.

Nos gustaría poder mantener una entrevista con usted, o con la persona que considere más adecuada, con el fin de explorar posibles vías de colaboración que permitan facilitar la difusión de estos materiales dentro del sistema sanitario de su comunidad autónoma. Consideramos que esta iniciativa puede resultar de gran utilidad para los profesionales sanitarios y contribuir significativamente a mejorar el diagnóstico y la atención de las personas afectadas por CADASIL.

Quedamos a su disposición para ampliar cualquier información que considere necesaria y agradecemos de antemano su atención e interés.

Reciba un cordial saludo,

[Firma]

[Nombre y cargo]

ACE Asociación CADASIL España

[Teléfono]

[Correo electrónico]

[Página web]

EN CATALAN

A l'atenció de [càrrec / nom de l'autoritat sanitària]

[Organisme / Conselleria de Salut]

[Comunitat Autònoma]

Benvolgut/da Sr./Sra.,

Ens adrecem a vostè en representació de l' Asociación CADASIL España (ACE), entitat dedicada al suport, acompanyament i defensa de les persones afectades per CADASIL i les seves famílies, així com a la promoció d'iniciatives d'informació, sensibilització i impuls de la

recerca sobre aquesta malaltia.

El CADASIL (Arteriopatia Cerebral Autosòmica Dominant amb Infarts Subcorticals i Leucoencefalopatia) és una malaltia genètica minoritària que afecta els petits vasos sanguinis del cervell. Constitueix la causa hereditària més freqüent d'íctus d'origen vascular i pot manifestar-se mitjançant migranyes, episodis isquèmics, alteracions cognitives i altres símptomes neurològics progressius. Estudis recents realitzats en bases de dades d'informació genètica de població general han mostrat que l'alteració del gen NOTCH3 que dona lloc al CADASIL assoleix valors d'entre 3 i 4 casos per cada 1.000 persones, mentre que la prevalença de la malaltia es considera de 3 a 4 casos per cada 100.000 habitants. Aquestes dades indiquen que, més que una malaltia minoritària, el CADASIL és actualment una malaltia infradiagnosticada.

En el marc del nostre Pla Estratègic 2030, l'equip sanitari de l'associació està desenvolupant diferents materials informatius adreçats als metges d'atenció primària, amb l'objectiu de millorar el coneixement sobre el CADASIL i contribuir a una detecció més precoç de la malaltia. Al llarg de la nostra trajectòria hem identificat que una de les principals dificultats amb què es troben els pacients és, precisament, el retard i la complexitat diagnòstica.

Amb aquesta finalitat, s'han elaborat els següents materials:

- Un díptic informatiu sobre el CADASIL adreçat a professionals sanitaris.
- Un checklist orientat a facilitar la sospita diagnòstica i la derivació adequada.
- Una carta adreçada als serveis de neurologia sol·licitant la seva col·laboració per donar a conèixer la nostra associació a les persones diagnosticades de CADASIL.

Tot aquest material ha estat desenvolupat en col·laboració amb la línia de recerca sobre CADASIL liderada per la Elena Muiño, en el marc de l'equip de Farmacogenòmica i Genètica Neurovascular de l'Institut de Recerca Sant Pau.

Ens agradaria poder mantenir una entrevista amb vostè, o amb la persona que consideri més adient, amb la finalitat d'explorar possibles vies de col·laboració que permetin facilitar la difusió d'aquests materials dins del sistema sanitari català. Considerem que aquesta

iniciativa pot resultar de gran utilitat per als professionals sanitaris i contribuir significativament a millorar el diagnòstic i l'atenció de les persones afectades per CADASIL.

Restem a la seva disposició per ampliar qualsevol informació que consideri necessària i li agraïm per endavant la seva atenció i interès.

Rebi una cordial salutació,

[Firma]

[Nom i càrrec]

ACE Asociación CADASIL España

[Telèfon]

[Correu electrònic]

[Pàgina web]

EN GALLEGO

Á atención de [cargo / nome da autoridade sanitaria]

[Organismo / Consellería de Sanidade]

[Comunidade Autónoma]

Estimado/a Sr./Sra.:

Dirixímonos a vostede en representación de ACE Asociación CADASIL España, entidade dedicada ao apoio, acompañamento e defensa das persoas afectadas por CADASIL e das súas familias, así como á promoción de iniciativas de información, sensibilización e impulso da

investigación sobre esta enfermidade.

O CADASIL (Arteriopatía Cerebral Autosómica Dominante con Infartos Subcorticais e Leucoencefalopatía) é unha enfermidade xenética rara que afecta os pequenos vasos sanguíneos do cerebro. Constitúe a causa hereditaria máis frecuente de ictus de orixe vascular e pode manifestarse mediante xaquecas, episodios isquémicos, alteracións cognitivas e outros síntomas neurolóxicos progresivos. Estudos recentes realizados en bases de datos de información xenética da poboación xeral demostraron que a alteración do xene NOTCH3 que dá lugar ao CADASIL alcanza valores de entre 3 e 4 casos por cada 1.000 persoas, mentres que a prevalencia da enfermidade se considera de 3 a 4 casos por cada 100.000 habitantes. Estes datos indican que, máis ca unha enfermidade rara, o CADASIL é actualmente unha enfermidade infradiagnosticada.

No marco do noso Plan Estratéxico 2030, o noso equipo sanitario está desenvolvendo diferentes materiais informativos dirixidos aos médicos de atención primaria, co obxectivo de mellorar o coñecemento sobre o CADASIL e contribuír a unha detección máis temperá da enfermidade. Ao longo da nosa traxectoria identificamos que unha das principais dificultades ás que se enfrontan os pacientes é, precisamente, o atraso e a complexidade diagnóstica.

Con esta finalidade, elaboráronse os seguintes materiais:

- Un díptico informativo sobre o CADASIL dirixido a profesionais sanitarios.
- Un checklist orientado a facilitar a sospeita diagnóstica e a derivación adecuada.
- Unha carta dirixida aos servizos de neuroloxía solicitando a súa colaboración para dar a coñecer a nosa asociación ás persoas diagnosticadas con CADASIL.

Todo este material foi desenvolvido en colaboración coa liña de investigación sobre CADASIL liderada pola Elena Muiño, no marco do equipo de Farmacoxenómica e Xenética Neurovascular do Institut de Recerca Sant Pau.

Gustaríanos poder manter unha entrevista con vostede, ou coa persoa que considere máis axeitada, co fin de explorar posibles vías de colaboración que permitan facilitar a difusión destes materiais dentro do sistema sanitario da súa comunidade autónoma. Consideramos que

esta iniciativa pode resultar de grande utilidade para os profesionais sanitarios e contribuír significativamente a mellorar o diagnóstico e a atención das persoas afectadas por CADASIL.

Quedamos á súa disposición para ampliar calquera información que considere necesaria e agradecemoslle de antemán a súa atención e interese.

Reciba un cordial saúdo,

[Firma]

[Nome e cargo]

ACE Asociación CADASIL España

[Teléfono]

[Correo electrónico]

[Páxina web]