Uw diagnose?

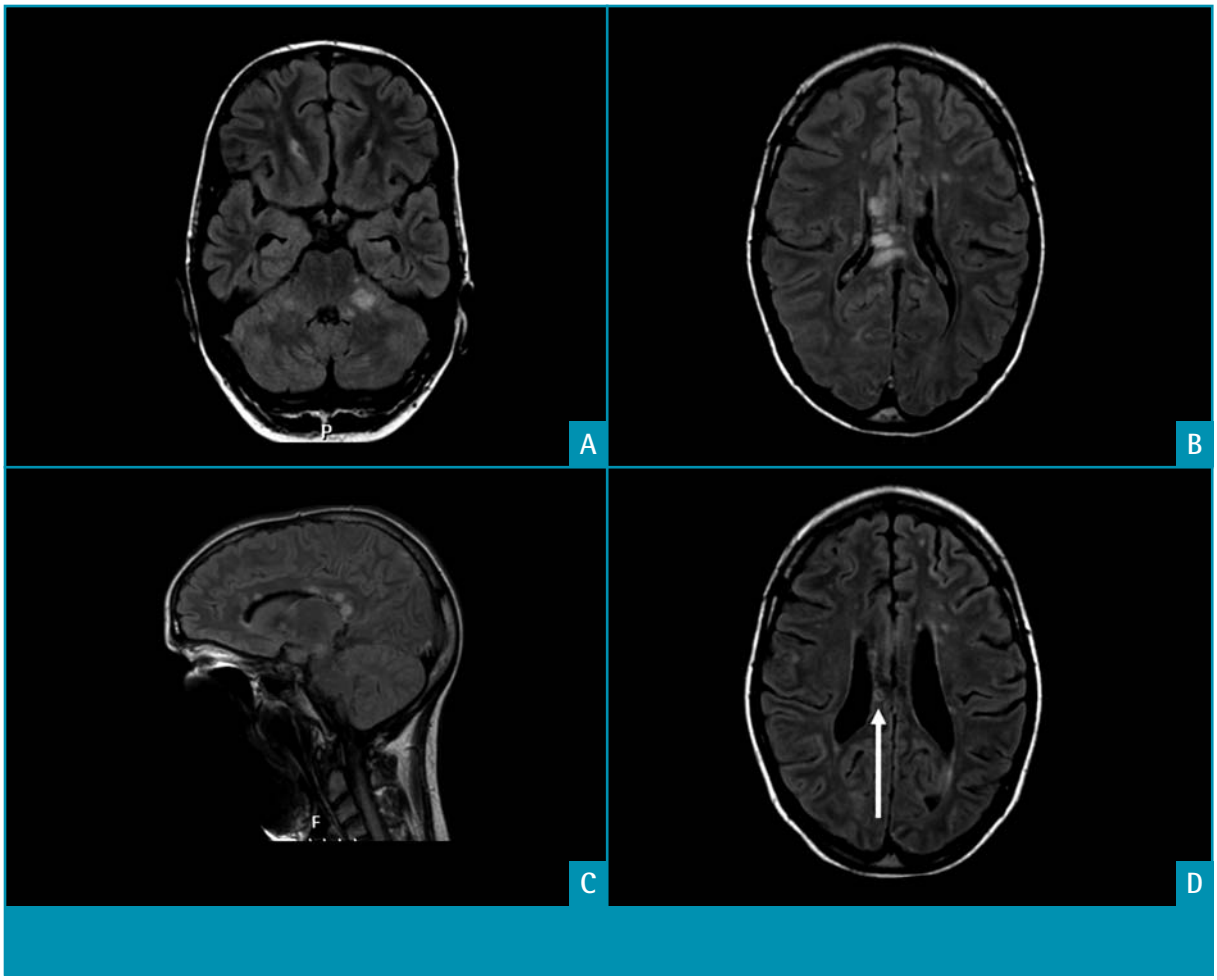
F.E. Jansen, O. van Nieuwenhuizen en K.P.J. Braun

(Tijdschr Neurol Neurochir 2008;109;5:224-5)

Ziektegeschiedenis

Een 14-jarig meisje presenteerde zich op de spoedeisende hulp. Een week voor presentatie kreeg zij klachten van hoofdpijn, misselijkheid en algemene malaise. In de daarop volgende dagen werd zij steeds apathischer en ontwikkelde een hemiparese links en cognitieve functiestoornissen.

Bij neurologisch onderzoek was zij meningeaal geprikkeld. De Glasgow comascore was $E_4M_6V_{2-3}$.



Figuur 1.

Auteurs: Mw. dr. F.E. Jansen, Professor dr. O. van Nieuwenhuizen en dr. K.P.J. Braun, afdeling Kinderneurologie, Rudolph Magnus Instituut voor Neurowetenschappen, UMC Utrecht.

Correspondentie graag richten aan: Mw. dr. F.E. Jansen, afdeling Kinderneurologie, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht, Lundlaan 6, 3508 AE Utrecht. Tel: 088-7554003, e-mailadres: f.e.jansen@umcutrecht.nl.

Belangenconflict: geen gemeld. Financiële vergoeding: geen gemeld.

Ontvangen: 12 februari 2008, geaccepteerd:12 mei 2008.

Taalexpressie en begrip waren gestoord. Er was een centrale facialis parese links en een hypotone hemiparese links.
Bij bloedonderzoek werden licht verhoogde leverenzymwaarden gezien, een milde hyponatriëmie (133 mmol/L), een verhoging van het vonWillebrandfactorantigeen (153%; normaal waarde: 60-130%) en van factor VIII (262%; normaal waarde: 60-150%). Liquoronderzoek toonde een normaal celgetal maar een evident verhoogd totaal eiwit (1,7 g/L), geen oligoclonale banden. Uitgebreid virologisch onderzoek bleek negatief.
De MRI toonde multipele wittestofafwijkingen in o.a. het corpus callosum, de hersenstam en het cerebellum (*Figuur 1A* en *1B*, transversale FLAIR opnamen en *1C*, sagittale FLAIR opname).

Onder de werkdiagnose acute gedisseminеerde encephalomyelitis (ADEM) variant werd gestart met methylprednisolon. Een week na opname trad er een vrij plotse verslechtering op en werd patiënte overgeplaatst naar de intensive care. Een MRI-scan toonde een lichte toename van de wittestofafwijkingen. Er was contrastaankleuring van de leptomeningen, hetgeen ongebruikelijk is bij de diagnose ADEM. In de retina werden door de oogarts enkele arteriële occlusies (micro-infarceringen) gezien.

Kunt U met deze gegevens een diagnose stellen?

De juiste diagnose vindt u onderaan de pagina.

Referenties

1.Susac JO, Egan RA, Rennebohm RM, Lubow M. Susac's syndrome: 1975-2005 microangiopathy/autoimmune endotheliopathy. J Neurol Sci. 2007 Jun 15;257(1-2):270-2.

2.Rennebohm RM, Egan RA, Susac JO. Treatment of Susac's Syndrome. Curr Treat Options Neurol.2008 Jan;10(1):67-74.

Diagnose: syndroom van Susac
Het syndroom van Susac bestaat uit de klassieke trias van encephalopathie, retina-infarct en gehoorverlies. Klinische verschijnselen ontstaan door een autoimmuun endotheliopathie van de microvasculatuur van de hersenen, de retina en het binnenoor. Exacerbaties komen voor.
De MRI toont uitgebreide wittestofafwijkingen, met in 100% van de gevallen betrokkenheid van het corpus callosum, in 70% betrokkenheid van de grijze stof en in 30% betrokkenheid van de leptomeningen. Als de lesies evolueren ontstaan er karakteristieke cysten. (Figuur 1 D, transversale FLAIR opname, 1 maand na het debuut). Verhoogde waarden van factor VIII en von Willebrand factor-antigeen zijn een maat voor de endotheliale schade.
Het ziektebeloop is wisselend en daarom onvoorspelbaar bij de individuele patiënt. De volledige trias wordt vaak pas later in het beloop bereikt. Snelle en agressieve behandeling bestaande uit agressieve immunomodulatie met corticosteroïden, gevolgd door afwisselende pulsbehandeling met intraveneus immunoglobuline en cyclofosfamide, leidt waarschijnlijk tot een betere uitkomst. Aspirine heeft mogelijk een toegevoegde waarde.