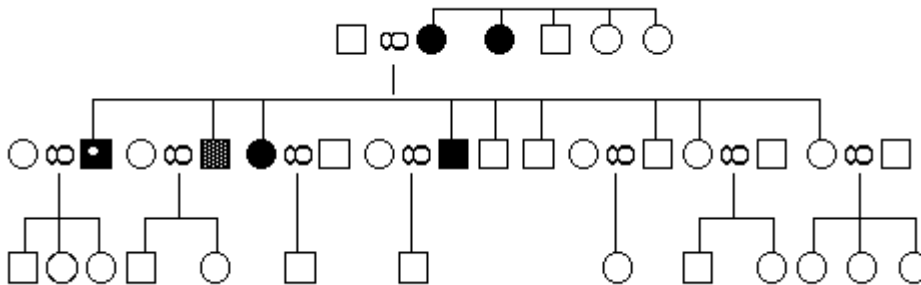


Der interessante neurologische Fall Fall Nr. 20: CADASIL

Männlicher Pat., 52 Jahre

Familienanamnestisch bekannt ist, daß die Mutter erstmalig im 63. Lebensjahr einen ischämischen Insult erlitt, dem zwei weitere folgten. Der ältere Bruder erlitt 45-jährig einen ischämischen Insult, wie auch jüngst die jüngere Schwester, die 39-jährig, wie der jüngere Bruder an klassischer Migräne leide. Die beiden Kinder, 17 und 20-jährig, seien beschwerdefrei.

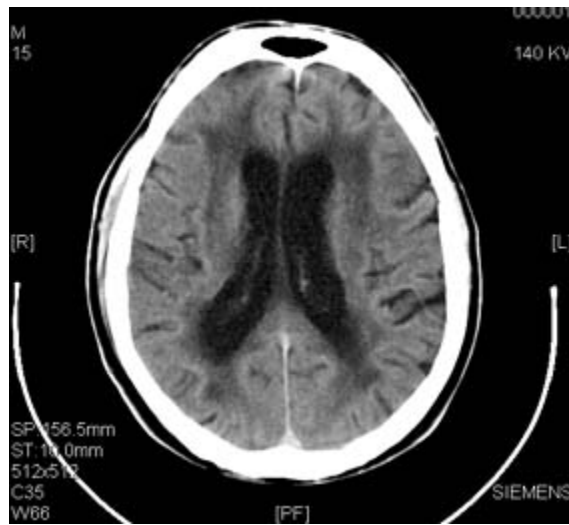


Im Stammbaum ist diese Situation wiedergegeben. Die obere Reihe zeigt die Elterngeneration des Indexpatienten, der durch einen weißen Kreis gekennzeichnet ist; in dieser erkrankte und verstarb neben der Mutter deren Schwester an rezidivierenden Schlaganfällen und Demenz. In der mittleren Reihe findet sich neben dem Indexpatienten sein erkrankter Bruder, bei dem die Diagnose gesichert werden konnte (schraffiertes Kästchen), wie auch ein weiterer erkrankter Bruder und eine erkrankte Schwester. In der unteren Reihe finden sich die Nachkommen; die noch zu jung sind, daß die Erkrankung ihr wahres Gesicht zeigen kann. Die Häufigkeit der Erkrankungsfälle spricht für einen autosomal dominanten Erbgang der Erkrankung. Seit längerem leide der Patient an einer Migräne. Die erste Attacke wurde stationär in einer neurologischen Klinik abgeklärt. Zum damaligen Zeitpunkt zeigte sich computertomographisch eine ausgeprägte Leucencephalopathie, sodaß bei dem begleitenden milden Hypertonus die Diagnose eines Morbus Binswanger gestellt wurde. In den darauffolgenden Jahren erlitt der Patient zwei reversible neurologische Defizite, einmalig eine linksseitige Hemihypaesthesie und einmalig eine abortive Wallenbergsymptomatik, die im Zusammenhang mit der gestellten Diagnose gesetzt wurden. Zur Aufnahme führte eine Broca-Aphasie.

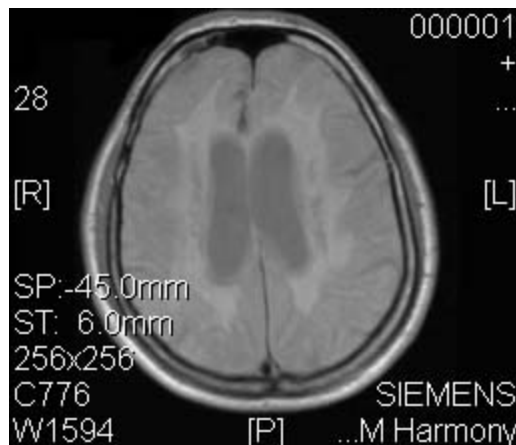
Bei der körperlichen Untersuchung fiel eine leichte Adipositas bei normwertigen Blutdruckwerten auf; funduskopisch fanden sich keine hypertensiven Veränderungen. Psychopathologisch war der Patient wach und allseits orientiert, mnestiche Defizite waren nicht nachweisbar, die affektive Modulationsfähigkeit war etwas gesteigert bis zum Teil parathym. Neurologisch zeigte sich eine Broca-Aphasie und eine latente Hemiparese links mit akzentuierten Muskeleigenreflexen.

Neurosonographisch stellten sich die extra- und intracraniellen Gefäße unauffällig dar. Die zentralmotorisch Latenz zum linken Bein war, entsprechend des klinischen Befundes, leicht verzögert. Die übrige umfassende Diagnostik (evozierte Potentiale, Liquordiagnostik, EMG / ENG, ausführliche serologische und gerinnungsphysiologische Untersuchungen, EKG, UKG) erbrachte keinen wegweisenden Befund.

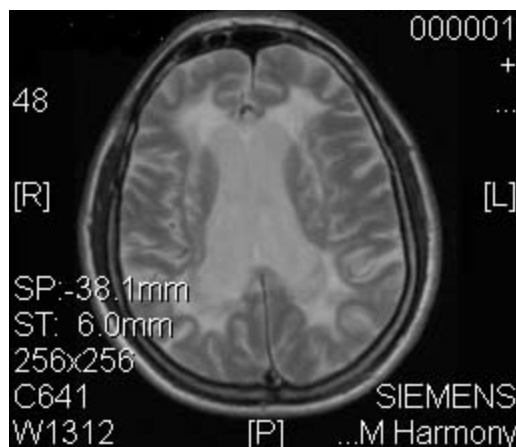
In der Haut-, Muskel- und Nervenbiopsie fanden sich nur unspezifische Veränderungen.



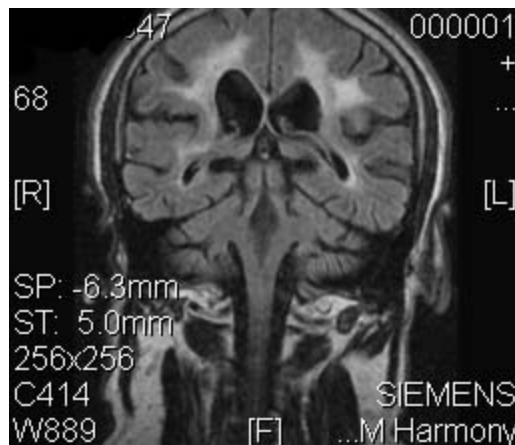
Computertomographisch zeigt sich eine ausgeprägte Hypodensität periventriculär mit Ausdehnung in das Marklager mit sekundärer Erweiterung der inneren Liquorräume.



In der protonendichte-gewichteten transversalen kernspintomographischen Untersuchung sieht man flächige konfluierenden Hyperintensitäten im periventriculären Marklager bilateral.



In den T2-gewichteten transversalen Sequenzen erkennt man gut das symmetrische Caping und Rimming, wie es für eine schwere Mikroangiopathie typisch ist.



In den FLAIR-Sequenzen erkennt man in den coronaren Schichten gut die ausgeprägte flächige Hyperintensität des nahezu gesamten Marklagers und die Hirnatrophie.

Während des gesamten Aufenthaltes konnten durchwegs nur normotensive Blutdruckwerte unter einer milden antihypertensiven Therapie gemessen werden.

In Anbetracht der Familienanamnese, des typischen klinischen Verlaufes, der gewonnenen Untersuchungsergebnisse wurde trotz des bestehenden arteriellen Hypertonus und der negativen Haut- und Muskelbiopsie von einer erblichen cerebralen Angiopathie ausgegangen und eine getrennte Untersuchung der Nachfahren empfohlen, die erwartungsgemäß unauffällig verlief.

Im weiteren Verlauf wurden in den Folgejahren wiederholte stationäre Behandlungen wegen fokalneurologischer Defizite, die sich nur noch teilweise zurückbildeten, notwendig. Es entwickelte sich eine Dysarthrie mit linksseitiger cerebellärer Symptomatik, eine spastische Tetraparese, ein dementielles Syndrom mit Störung der Orientierung, der intellektuellen und mnestischen Leistungsfähigkeit und affektive Störungen mit parathymen Affekten, Affektinkontinenz und teilweise aggressivem Verhalten. Eine gerontopsychiatrische Mitbehandlung wurde unumgänglich. Zwischenzeitlich ließ sich bei dem betroffenen Bruder mittels Hautbiopsie die Diagnose eines Cadasil sichern.

Bad Zwesten, Dezember 2004
Eckardt/Gerlach