

Susacs syndrom er en vigtig differentialdiagnose ved monosymptomatisk encefalopati hos yngre voksne

Caroline Ellinore Weinsjö¹, Gitte Buhl-Jensen¹, Marianne Wegener², Christoffer Tanderup Nielsen³ & Daniel Kondziella⁴

KASUISTIK

- 1) Neurologisk Klinik, Rigshospitalet-Glostrup
- 2) Øjenklinikken, Rigshospitalet-Glostrup
- 3) Videncenter for Reumatologi og Rygsygdomme, Rigshospitalet
- 4) Neurologisk Klinik, Rigshospitalet-Blegdamsvej

Ugeskr Læger
2019;181:V08180541

Susacs syndrom er en mikroangiopati, der involverer hjerne, retina og cochlea og er årsag til en klinisk triade med encefalopati, retinal grenarterieokklusion og sensorineuralt høretab [1]. Genesen er ukendt, men formodes at være en autoimmun endoteliopati [2]. Susacs syndrom er sjældent med ca. 300 rapporterede tilfælde på verdensplan. Kvinde:mand-ratio er 3,5:1, og debutalderen er typisk 21-35 år.

Det hyppigste debutsymptom er encefalopati, dernæst visuelle symptomer og til sidst høretab. Kun 13% af patienterne debuterer med den fulde kliniske triade, og der går i gennemsnit 21 uger fra første symptom til hele triaden er til stede [1]. Susacs syndrom er derfor en vigtig differentialdiagnose hos yngre patienter med encefalopati, unilateral eller bilateral hørenedsættelse og/eller uforklaret retinal iskæmi.

SYGEHISTORIE

En 29-årig, tidligere rask mand blev indlagt med tiltagende forvirring, hukommelsesbesvær, bitemporal dunkende hovedpine og personlighedsændring gennem halvanden måned. Dagen efter indlæggelsen fik

han hørenedsættelse på højre øre, og ni dage senere var høretabet bilateralt. Han havde ingen synsgener. Han var vågen og orienteret i egne data, men ikke i tid eller sted og fremstod kognitivt påvirket med let apraksi. Man fandt bilateral ekstensiv plantarrespons og usikker linjegang.

Ved CT af cerebrum kunne man udelukke blødning og større strukturelle forandringer. Blodprøverne viste normale forhold. I cerebrospinalvæsken fandt man 22 monocytære celler og forhøjet proteinniveau på 2,08 g/l. Udredning for neuroinfektion, virus, autoimmun encefalitis og borrelia var negativ. Ved elektroencefalografi udelukkede man epileptisk aktivitet, men fandt encefalopatiske træk med 2-3 Hz tog frontotemporalt, skiftende sideovervægt og trifaset præg. MR-skanning af cerebrum viste multiple punktformede hyperintensiteter spredt i begge hemisfærer, supra- og infratentorielt samt centralt i corpus callosum. Angiosekvenserne var normale.

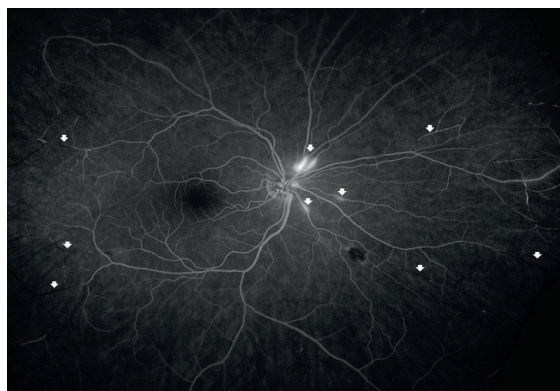
Visus og synsfelt ved autoperimetri var normalt, og spaltelampeundersøgelsen var uden tegn på uveitis. Retinal fluoresceinangiografi viste multifokal kontrastopladdning af de retinale arterioler og multiple retinale grenarterieokklusioner perifert på begge øjne (**Figur 1**). Audiometri viste bilateralt sensorineuralt høretab, højresidigt på 70 dB og venstresidigt 50 dB. Ved neuropsykologisk vurdering fremstod patienten irriteret, ukritisk og med manglende sygdomsindsigt samt med nedsat opmærksomhed, arbejdshukommelse, indlæringssevne og visuel perception.

Klinisk havde han udviklet den fulde triade, der er diagnostisk for Susacs syndrom. Tegn på Susacs syndrom kan på MR-skanning forveksles med tegn på multipel sklerose, men patienterne med multipel sklerose udvikler aldrig retinal grenarterieokklusion.

På indlæggelsens 12. dag blev patienten overflyttet til en reumatologisk afdeling til intravenøs (i.v.) og peroral behandling med højdosis prednisolon, i.v.-behandling med immunglobuliner samt i.v.-behandling med cyclofosamid og lavdosis acetylsalicylsyre. Han blev herefter udskrevet til neurorehabilitering og ambulans behandling.

 **FIGUR 1**

Retinal fluoresceinangiografi af højre øje. Pilene markerer arteriel nonperfusion perifert i nethinden (sorte kar) samt multifokal kontrastopladdning og lækage fra arteriolevæggen centralt og perifert i nethinden.



Trods behandlingen progredierede den retinale vaskulopati med nytilkommen retinal nonperfusion i perifere retinae og ledsagende synsfeltdefekter. Derfor blev cyclophosphamid skiftet til mycophenolatmofetil og rituximab, hvorefter tilstanden blev stabiliseret. Fem måneder efter var hørelsen bedret, men patienten brugte høreapparat, og der resterende deficits mht. hukkommelse og overblik.

DISKUSSION

Behandlingen af Susacs syndrom er empirisk, da der mangler prospektive behandlingsstudier og randomiserede kontrollerede forsøg. Patienten i sygehistorien fik initialt trestofbehandling i henhold til nuværende anbefalinger ved svær Susacs syndrom [3]. I de første år af sygdommen er hyppige kontroller påkrævet for at justere behandlingen. Der anbefales monitorering med MR-skanning af cerebrum for tilkomst af nye diffusionsvægtede læsioner samt retinal fluoresceinangiografi, audiogram og kliniske kontroller, da ingen biomarkører er specifikke for sygdommen [3].

Langtidsprognosen er ikke velundersøgt pga. for korte opfølgingsperioder. Ifølge en oversigt over tidligere publicerede cases varer den aktive sygdomsfase i gennemsnit 21 måneder med ca. 2,4 tilbagefald pr. patient. Ud fra de kasuistikker, der havde tilstrækkelig lang opfølgingsperiode, havde ca. halvdelen et forløb på under to år, og det var selvlimiterende [1].

Tidlig diagnose og iværksættelse af immunmodulerende behandling synes at være afgørende for prognosen, idet mikroangiopatiassocierede infarkter er irreversible og akkumuleres med tiden. Sygdommen kan medføre permanent døvhed, synsfeltdefekter og demens [4, 5].

SUMMARY

Caroline Ellinore Weinsjö, Gitte Buhl-Jensen, Marianne Wegener, Christoffer Tanderup Nielsen & Daniel Kondziella:

Susac syndrome is an important differential diagnosis in monosymptomatic encephalopathy in young adults

Ugeskr Læger 2019;181:Vo8180541

This is a case report of a 29-year-old man, who presented with progressive confusion, memory problems and personality changes during 1.5 months. Later, he developed bilateral hearing impairment but had no visual symptoms. A brain MRI showed numerous small hyperintensities in both hemispheres, a retinal fluorescence angiography revealed multiple hyperfluorescent arterial occlusions, and an audiogram showed bilateral hearing impairment. The patient was treated for Susac syndrome with high-dose corticosteroids initially, followed by intravenous immunoglobulin and cyclophosphamide.

KORRESPONDANCE: *Caroline Ellinore Weinsjö.*

E-mail: carolineweinsjo@hotmail.com

ANTAGET: 30. januar 2019

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 8. april 2019

INTERESSEKONFLIKTER: ingen. Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

TAKSIGELSER: *Daniel Tolnai*, Radiologisk Klinik, Rigshospitalet-Glostrup, takkes for MR-skanningsbilledet af cerebrum.

LITTERATUR

1. Dörr J, Krautwald S, Wildemann B et al. Characteristics of Susac syndrome: a review of all reported cases. *Nat Rev Neurol* 2013;9:307-16.
2. Jarius S, Kleffner I, Dörr J et al. Clinical, paraclinical and serological findings in Susac syndrome: an international multicenter study. *J Neuroinflammation* 2014;11:46.
3. Renneboom RM, Asdaghi N, Srivastava S et al. Guidelines for treatment of Susac syndrome – an update. *Int J Stroke* 1. jan 2018 (e-pub ahead of print).
4. Aubart-Cohen F, Klein I, Alexandra JF et al. Long-term outcome in Susac syndrome. *Medicine (Baltimore)* 2007;86:93-102.
5. Papo T, Bioussé V, Lehoang P et al. Susac syndrome. *Medicine (Baltimore)* 1998;77:3-11.