

# Kognitiv dysfunktion, synstab og hørenedsættelse kan være Susacs syndrom

Lisa Eilenberg Søgaard<sup>1</sup>, Zsolt Illes<sup>2</sup>, Nina Nguyen<sup>3</sup> & Keld-Erik Byg<sup>4</sup>

## KASUISTIK

- 1) Sønderborg Øjenklinik
- 2) Neurologisk Afdeling, Odense Universitetshospital
- 3) Radiologisk Afdeling, Odense Universitetshospital
- 4) Reumatologisk Afdeling, Odense Universitetshospital

Ugeskr Læger  
2019;181:V06180437

Susacs syndrom (SuS) er en sjælden sygdom med ca. 300 tilfælde rapporteret i litteraturen [1-5]. SuS er kendetegnet ved den kliniske symptomtriade: encefalopati, retinal grenarterieokklusion (BRAO) og høretab, der formentlig skyldes immunmedieret okkluderende mikrovaskulær endoteliopati i hjernen, retina og cochlea [2]. Årsagen til SuS er ukendt, men op til 25% af patienterne har antiendotelcelleantistof, hvilket kunne indikere, at humoral immunitet indgår hos nogle af patienterne [4].

De neurologiske symptomer er hovedpine, fokale neurologiske udfald, kognitive forstyrrelser og adfærdændring. Den vigtigste undersøgelse er MR-skanning af cerebrum (MRC), der ved lidelsen viser T2-hyperintense multifokale runde læsioner, såkaldte *snowball*-læsioner, patognomonisk lokaliseret centralt i

corpus callosum (**Figur 1**). Skarpt afgrænsede T1-hypointense læsioner med eller uden kontrastoplading og leptomenigeal kontrastoplading kan også ses. Øjensymptomerne er synsfeltsdefekter, sorte pletter i synsfeltet eller blinkende skotomer. Ved øjenundersøgelsen ses der typisk mindst en BRAO, hvor en fluoresceinangiografi viser fokal arteriel nonperfusion og multifokal kontrastoplading af karvæggen med lækage i senfasen. Øresymptomerne vil typisk være tinnitus, høretab eller perifer vertigo [3]. Hurtig diagnose og behandling har betydning for prognosen [2].

## SYGEHISTORIE

En 56-årig, tidligere rask mand blev indlagt til observation for transitorisk iskæmisk attack (TIA). Han havde ugen forinden haft konstant frontal hovedpine, været forvirret og svimmel samt haft hukommelses- og talebesvær. En neurologisk undersøgelse viste normale forhold, fraset usikker gang. Blodprøver blev undersøgt for koncentrationerne af hæmoglobin, leukocytter, kreatinin, antinukleært antistof, antineutrofilocytantistof og antifosforlipidantistof, infektionstal blev målt, og undersøgelse for hepatitis, syfilis og tuberkulose viste alle normale forhold, fraset en lidt forhøjet reumafaktor- og interleukin-2-koncentration.

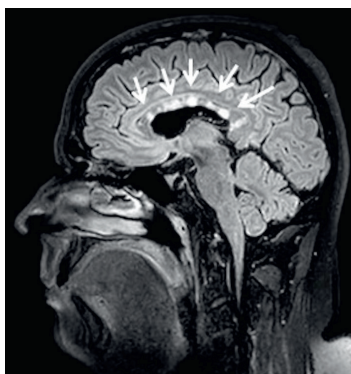
En CT af cerebrum var upåfaldende. MRC viste spredte læsioner subkortikalt i den hvide substans og afrundede læsioner i den centrale del af corpus callosum, enkelte med diffusionsrestriktion uden kontrastoplading. Udredning med transøsofageal ekkokardiografi, duplexskanning af karotider samt positronemissionstomografi-CT viste normale forhold. En lumbalpunktur (LP) var uden celler, men let forhøjet proteinniveau på 1,46 g/l, hvilket er foreneligt med neuroinflammation.

Ved et øre-næse-hals-tilsyn fandt man sensorineural hørenedsættelse på højre øre, og en øjenundersøgelse viste BRAO uden visuelle symptomer på højre øje.

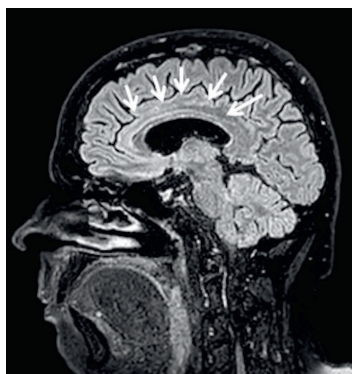
Der var mistanke om SuS pga. fundet af *snowballs* på MRC og den kliniske triade af symptomer, og man påbegyndte derfor behandling med højdosis methylprednisolon i fem dage efterfulgt af højdosis prednisolon, hvilket havde god effekt på symptomerne. Ved en fornyet øjenlægekontrol var der nye BRAO, og behand-

**FIGUR 1**

MR-skanning af cerebrum.



Symptomer: frontal hovedpine, forvirret fornemmelse, svimmelhed, hukommelses- og taleproblemer, sensorineural hørenedsættelse på højre øre, retinal grenarterieokklusion på højre øje  
Billeddiagnostik ved MR-skanning af cerebrum: Sagittal FLAIR viste multiple hyperintense læsioner med *snowball*-konfiguration (pile) i corpus callosum.



Symptomer: kognitivt markant forbedring, ingen nyttilkomne retinale grenarterieokklusioner  
Billeddiagnostik ved MR-skanning af cerebrum: Sagittal FLAIR viste næsten komplet regression af hyperintense læsioner (pile) i corpus callosum.

Kronologisk oversigt over behandlingen: 1) methylprednisolon 1 g dagl. i 5 dage, 2) 60 mg prednisolon dagl., 3) cyclophosphamid 1.000 mg hver md., tre behandlinger, 4) mycophenolatmofetil og prednisolonnedtræpning.

lingen intensiveredes med intravenøst (i.v.) givet cyclophosphamid (CYC) hver måned. Efter tre behandlinger var patienten i velbefindende og kognitivt markant forbedret. MRC viste tydelig størrelsesregression af *snowball*-læsionerne (Figur 1) og fuldstændig regression af diffusionsrestriktionen. Man ændrede behandlingen til mycophenolatmofetil (MMF) samtidig med nedtrækning af prednisolon.

## DISKUSSION

SuS er en sjælden, men vigtig differentialdiagnose hos patienter med neurologiske symptomer, hvor MRC viser processer intracerebralt. Typiske differentialdiagnoser er TIA, multipel sklerose, vaskulitis, lymfom og granulomatøs sygdom. Mistanken opstår som oftest ved MRC. Øjen- og øre-næse-hals-undersøgelser er med til at underbygge diagnosen. LP foretages af differentialdiagnostiske årsager, men viser ofte uspecifikt abnormt resultat. 64% af patienterne har pleocytose, og 80% har forhøjet proteinniveau [4]. Der findes ingen randomiserede eller prospektive behandlingsstudier. Det er vigtigt at påbegynde behandlingen hurtigt. Behandlingen er empirisk og bygger på, at SuS histopatologisk giver forandringer, der ligner de forandringer, der ses ved juvenil dermatomyositis. I nyligt publicerede guidelines [2] anbefaler man, afhængigt af sygdomsværhedsgraden, initial behandling med glukokortikoid, i.v. givet immunoglobulin (IVIG) og CYC efterfulgt af vedligeholdelsesbehandling med MMF. Den hurtige behandlingsstart hos patienten i sygehistorien var sandsynligvis medvirkende til, at IVIG ikke var nødvendig, og at han ikke fik permanente neurologiske eller kognitive deficit.

## SUMMARY

Lisa Eilenberg Søgaard, Zsolt Illes, Nina Nguyen & Keld-Erik Byg: Cognitive dysfunction, loss of visual acuity and hearing can be symptoms of Susac syndrome  
Ugeskr Læger 2019;181:Vo6180437

This is a case report of a 56-year-old male patient with Susac syndrome. The syndrome is a rare immune-mediated, ischaemic, occlusive microvascular endotheliopathy affecting the brain, retina and inner ear. Diagnosis and treatment are challenging, since the presentation shows great variability. Brain MRI, fundoscopy and audiometry enable the diagnosis. Early treatment with immunosuppressive medication is crucial and can reduce complications like dementia, loss of visual acuity and hearing. The treatment is empirical and based on the fact, that the histopathology of the syndrome is similar to juvenile dermatomyositis.

**KORRESPONDANCE:** Lisa Eilenberg Søgaard.

E-mail: lisa.eilenberg.sogaard@rsyd.dk

**ANTAGET:** 30. januar 2019

**PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK:** 8. april 2019

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

## 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. Rennebohm R, 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).
3. Kleffner I, Dörr J, Ringelstein M et al. Diagnostic criteria for Susac syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2016;87:1287-95.
4. Jarius S, Kleffner I, Dörr JM et al. Clinical, paraclinical and serological findings in Susac syndrome: an international multicenter study. *J Neuroinflammation* 2014;11:46.
5. Wegener M, la Cour M, Milea D. Synstøb, hørenedsættelse og kognitiv dysfunktion – Susacs syndrom? *Ugeskr Læger* 2009;1718:618-20.