

CADASIL sindromas: klinikinis atvejis

M. Viršilas*
A. Vidžiūnaitė**
R. Gleiznienė**

**Lietuvos sveikatos mokslų
universiteto Medicinos akademija*

***Lietuvos sveikatos mokslų
universiteto Medicinos akademija,
Radiologijos klinika*

Santrauka. Smegenų autosominė dominantinė arteriopatija su subkortikaliniiais infarktais ir leukoencefalopatija (CADASIL) – reta paveldima vaskulinė liga, kurią sukelia NOTCH3 geno mutacija. Ji pasireiškia išeminiais smegenų infarktais, besilokalizuojančiais subkortikaliniėje baltojoje smegenų medžiagoje, kurioje matomos hiperintensinio signalo intensyvumo (SI) zonos T2W sekose. CADASIL būdingi lakunariniai infarktai, tačiau gali būti stebimos ir mikrohemoragijos, atrofiniai ir kiti nespecifiniai pakitimai. Šiame straipsnyje apžvelgiamas CADASIL sindromas, akcentuojant neuroradiologinės diferencinės diagnostikos ypatumus, ir pristatomas klinikinis atvejis.

Raktažodžiai: CADASIL, leukoencefalopatija, arteriopatija, subkortikaliniai infarktai, magnetinio rezonanso tomografija, subkortikalinės T2W sekose hiperintensinio SI zonos.

Neurologijos seminarai 2015; 19(65): 217–222

ĮVADAS

Smegenų autosominė dominantinė arteriopatija su subkortikaliniiais infarktais ir leukoencefalopatija (CADASIL) – tai reta paveldima mikroangiopatija, kurią sukelia NOTCH3 geno mutacija 19 (19p13.2-p13.1) chromosomoje. NOTCH genai koduoja transmembraninius receptorių ir nulemia ląstelės likimą embrioninio vystymosi metu. Baltyminis produktas NOTCH3 yra labai svarbus kraujagyslių lygiųjų raumenų diferenciacijai ir vystymuisi [1].

Ligos klinikiniai požymiai: pasikartojantys išeminiai epizodai, progresuojantis kognityvinės funkcijos deficitas, migrena su auros stadija ir psichiatriniai sutrikimai [2].

CADASIL sindromas dažniausiai pasireiškia suaugusiems, tačiau jam būdingi smegenų pažeidimai buvo pastebėti ir vaikams su teigiama šeimine anamneze [3, 4]. Literatūroje yra aprašyti paauglių migrenos, kognityvinio deficito, magnetinio rezonanso tomografijoje (MRT) stebimų pažeidimų klinikiniai atvejai [5, 6]. Jauniausias literatūroje aprašytas pacientas, kuriam radiologiniais metodais diagnozuotas CADASIL, patvirtintas genetiniais tyrimais, – aštuonmetis berniukas, kuris skundėsi elgesio ir dėmesio sutrikimais [7].

Išeminis infarktas ir trumpalaikės išeminės atakos (TIA) yra pačios dažniausios ligos klinikinės išraiškos – pasireiškia 85 % simptominių ligonių [2]. Atliktoje retrospektyvinėje studijoje išeminis infarktas pasireiškė

19–67 m. amžiaus žmonėms, vidutinis amžius infarkto metu tarp vyriškos lyties pacientų – 51 m., tarp moterų – 53 m. [8].

Kognityvinis deficitas yra antras pagal dažnumą CADASIL klinikinis požymis, ir pasireiškia kaip demencija [8]. Taip pat sutinkami ir psichiatriniai sutrikimai: nuotaikos sutrikimas, vidutinio sunkumo depresija, bipolinis ir panikos sutrikimai. Aprašyta atvejų, kai CADASIL fone išryškėja šizofrenija [9].

Patologinėje anatomoijoje CADASIL pasireiškia kaip nearteriosklerotinė, amiloido nekaupianti angiopatija, kuri pirmiausia pažeidžia leptomeningines ir perforuojančias smegenų arterijas. Ultrastruktūrose – kraujagyslių bazinėje membranoje išryškėja grūdėti osmofiliniai depozitai. Jie nėra randami kitose subkortikalinėse vaskulinėse encefalopatijose, taigi tai yra diagnostškai reikšmingas požymis [10].

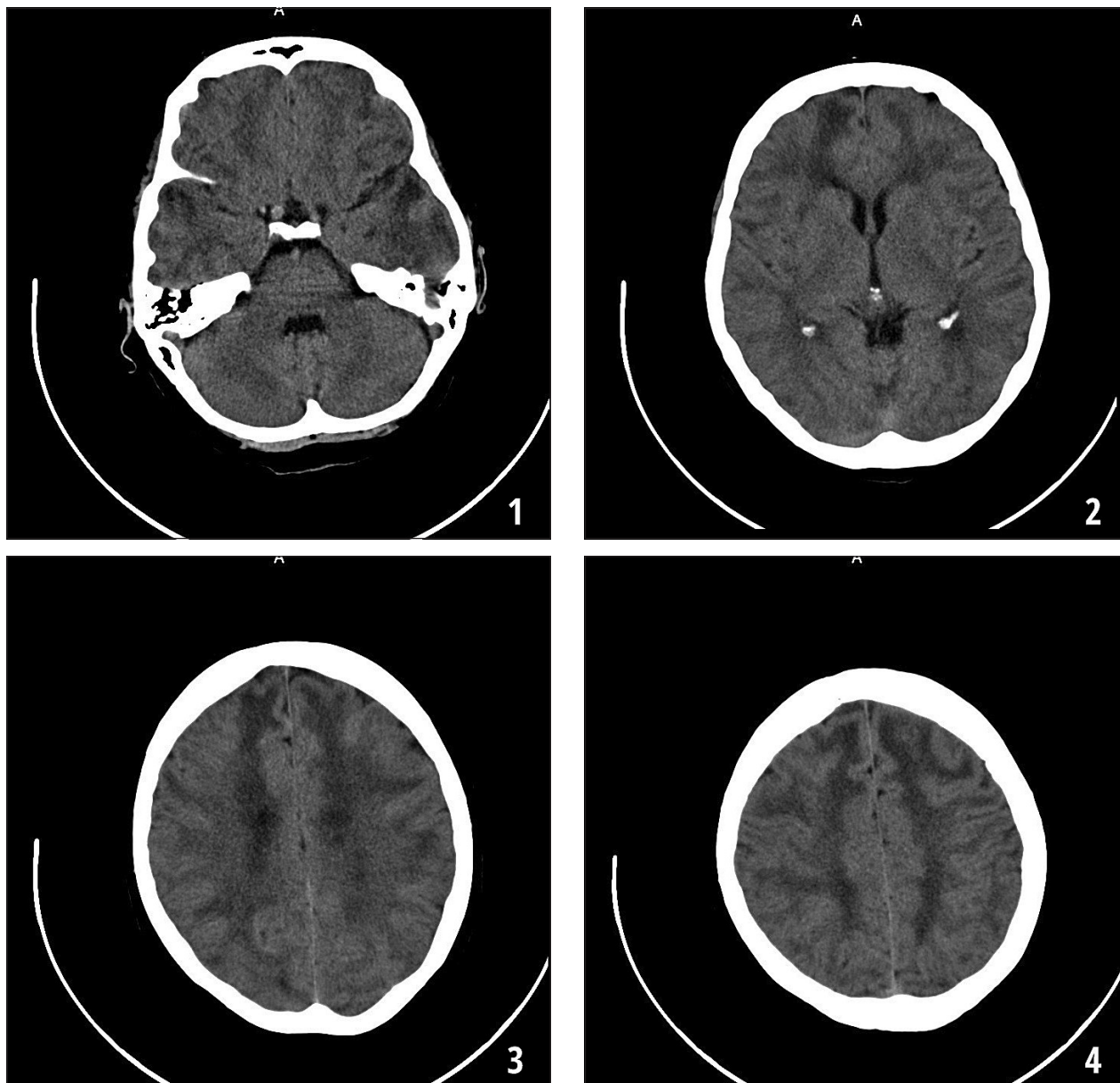
Magnetinio rezonanso tomografija (MRT) yra vertinčiausias metodas radiologinei CADASIL diagnostikai. MRT galime išskirti pagrindinius CADASIL būdingus požymius: lakunarinius infarktus požiovio branduoliuose, vidinėje kapsulėje, *thalamus* srityse, tilte ir ne taip gerai ribotas, dažnai susiliejančias subkortikelines hiperintensinio SI T2W režimuose baltosios medžiagos zonas, ypač temporaliai.

KLINIKINIS ATVEJIS

57 m. moteris skundėsi galvos sunkumu, skausmu ir spaudimo jausmu. Dėl minėtų nusiskundimų 2008 08 11 atvyko neurologo konsultacijai. Pacientę minėti nusiskundimai

Adresas:

Matas Viršilas
LSMU Radiologijos klinika, Eivenių g. 2, Kaunas
El. paštas matasvi@gmail.com



1–4 pav. Galvos smegenų KT be intraveninio kontrastavimo: abipus galvos smegenų pusrutuliuose matomos hipodensinės baltosios medžiagos zonos.

vargina 7–8 mėn. Gyvenimo anamnezėje minėta, kad pacientė buvo operuota 2006 m. dėl skydliaukės karcinomos ir buvo gydyta 2 radioaktyvaus jodo kursais. Dabar ji vartoja L-tiroksiną 125 mg/d. Taip pat 2008 m. buvo ištirta onkologų dėl galimų metastazių. Atlikta plaučių rentgenograma, VPAAE, skydliaukės radiologinis tyrimas su kontrastu. Pokyčių nekonstatuota. Atlikus skrandžio fibroendogastroduodenoskopiją, diagnozuota skrandžio opa, dėl to pacientė vartoja omeprazolį.

Objektyviai: galvos nervai – be pokyčių, refleksai – d = k(+). Rankose ir kojose raumenų jėga – 5 balai. Abipus tonusas normalus. Patologinių simptomų nėra. Rombergo pozoje – stabilus. Koordinacinius mėginius atlieka gerai. Jutimai nesutrikę.

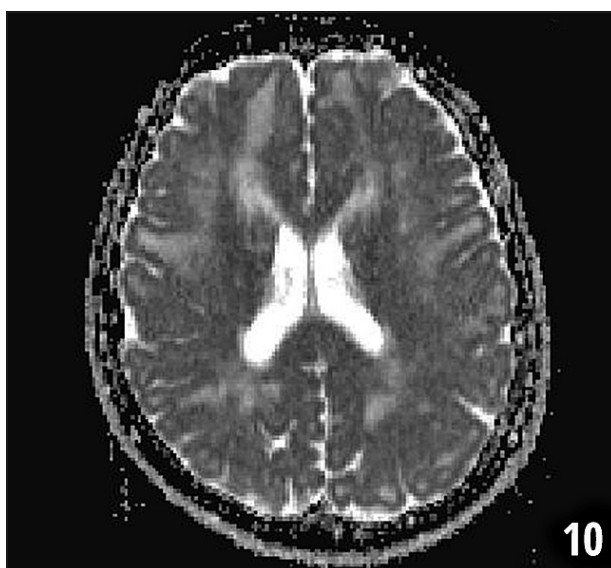
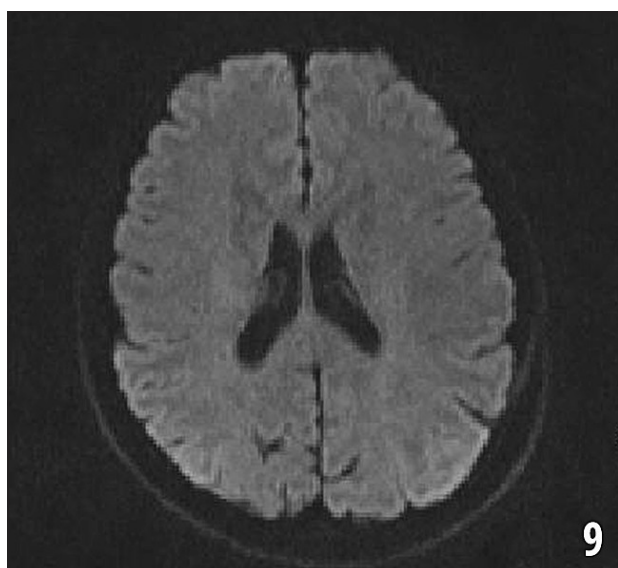
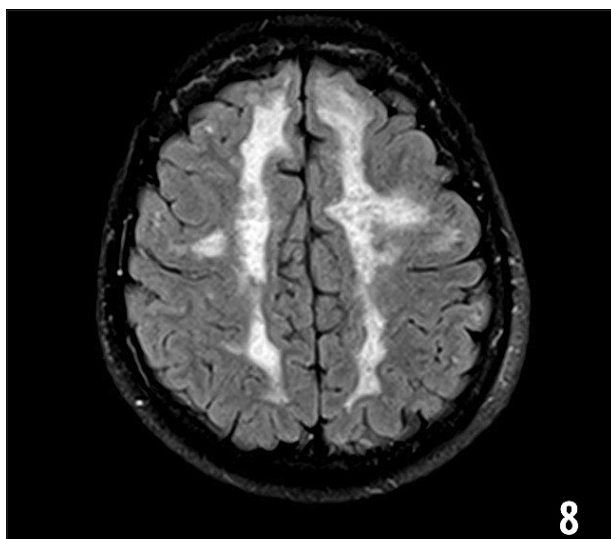
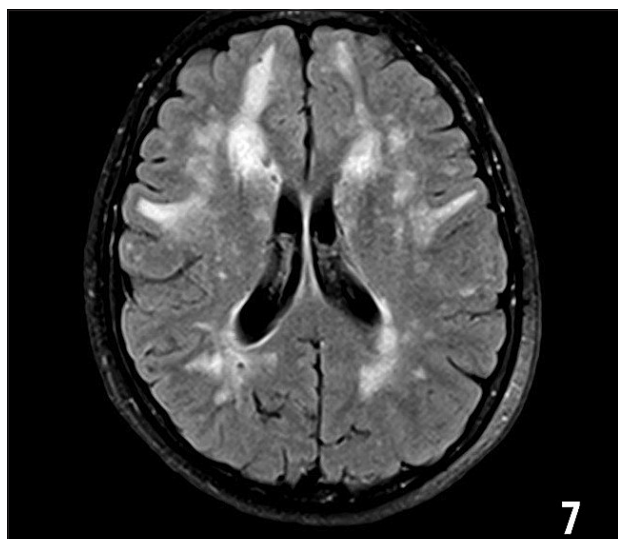
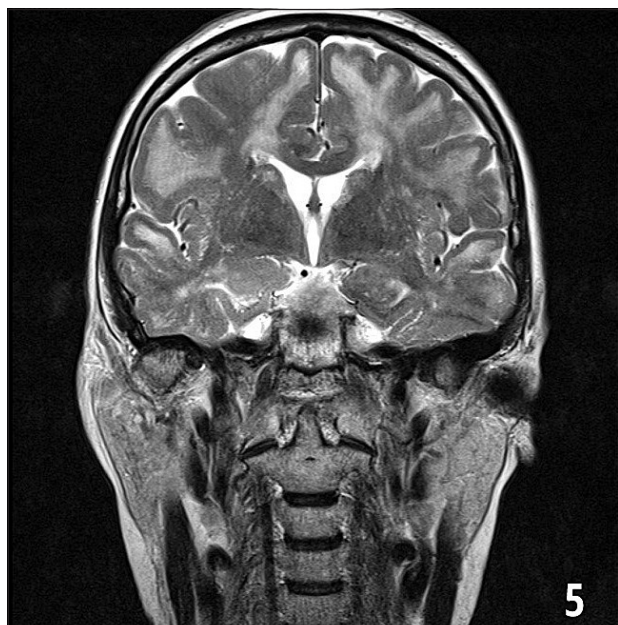
Atlikta galvos smegenų KT, 2008 08 06: abipus smegenų pusrutulių baltojoje medžiagoje matomi hipodensiniai židiniai, abipus temporaliai panašūs, kad yra iki 1,0 cm

skersmens darinukai su aplinkine edema – pakitimai galimai dėl metastazių, norint patikslinti reikėtų atlikti MR tyrimą.

Neurookulisto konsultacija: Myopia OUI .

2008 08 14 atlikta galvos smegenų KT su kontrastine medžiaga: supratentorialiai abiejuose pusrutuliuose baltojoje medžiagoje hipodensiniai židiniai, nesidiferencijuoja subarahnoidiniai konveksialiniai tarpai, aiškiau kontrastinės medžiagos kaupimo nematyti. Smegenų skilveliai – vidutinio dydžio, simetriškai paspaustos iš medialinės pusės skilvelių kūnų frontalinės dalys, atrodytų, kad sustorėjęs *genu corpus callosi* – esami pakitimai vertinti kaip metastatiniai pokyčiai.

Pacientė guldoma į neurologijos skyrių tolesniam ištyrimui dėl onkologinio proceso. Hospitalizacijos metu pacientei buvo atliktas bendras kraujo ir biocheminis tyrimas, kuriame pokyčių nematyti. ANA, ANCA, anti-DNR,



5–10 pav. MR tomografiniai vaizdai: 5. T2W koronarinis; 6–8. T2W FLAIR; 9, 10. DW/ADC aksialiniai vaizdai

Matomos daugybinės susiliejančios hiperintensinio MR SI zonos galvos smegenų pusrutulių baltojoje medžiagoje, apimančios ir bitemporalinių skilčių priekines dalis bei išorinę kapsulę, be SI restrikcijos DW režime.

anti-ŽIV – neigiami. Buvo padidėjęs TSH kiekis, tačiau prieš tyrimą su kontrastu pacientė nevarėjo L-tiroksino. Lumbalinė punkcija – normos ribose, mikroskopiniame aprašyme nebuvo rasta navikinių ląstelių.

Elektroencefalogramoje – deformuotas pagrindinis bioelektrinis aktyvumas. Transkranijinis ir kaklo kraujagyslių doplerinis tyrimas – nėra hemodinamiškai reikšmingų stenozų.

Hospitalizacijos metu nuspręsta, kad nėra pakankamai duomenų už metastazes, dėl to manyta, kad tai – leukoencefalopatija, kurią galimai sukėlė skydliaukės karcinomos gydymas radioaktyviu jodu. Ligonė paliekama stebėti. 2008 09 04 atliktas MRT. Išvada – metastatinių pokyčių nerasta.

Po dvejų metų, vėl pakartojus tyrimą (2010 12 07), buvo rasta pokyčių, lyginant su ankstesniu MRT tyrimu: baltoji medžiaga hiperintensinio SI T2W režimuose daugiau frontotemporaliai, ypač temporaliai bazaliai, taigi pasiskaityta už CADASIL sindromą.

Įvertinus ligos anamnezę, klinikinę išraišką, objektyvią būklę, galvos MRT, nustatyta diagnozė – CADASIL sindromas.

APTARIMAS

MRT galime išskirti dvi pagrindines CADASIL būdingų pokyčių grupes [11]:

1. Mažos ribotos izointensinio likvorui SI visuose režimuose sritys. Didžioji dalis šių pažeidimų yra lakunariniai infarktai.

2. Ne tokių aiškių ribų hiperintensinio SI sritys T2W režimuose, kurios gali pasireikšti kaip hipointensinės zonos T1W režime, tačiau aiškiai skiriasi (yra aukštesnio SI) nuo smegenų skysčio. Dauguma šių pažeidimų lokalizuojasi subkortikalinėje baltojoje smegenų medžiagoje, tačiau panašių pažeidimų randama ir kitose smegenų dalyse, tarp jų ir pamato branduolių srityse [11]. Priekinės temporalinės skilties ir išorinės kapsulės hiperintensinio SI zonos T2W režime nustatomos 90 % pacientų [12].

Smegenų mikrohemoragijos – dar vienas, tačiau nespecifinis, CADASIL požymis, sutinkamas ir kitų smulkiųjų kraujagyslių ligų atveju. Jos, skirtingų tyrimų duomenimis, nustatomos nuo 31 iki 69 % CADASIL pacientų [13, 14]. Šios mikrohemoragijos – tai maži (2–5 mm skersmens) židininės ar daugiažidininės hemosiderino sankaupos, geriausiai matomos *gradient echo* arba *susceptibility weighted* sekose. Mikrohemoragijų dažnis yra susietas su padidėjusiu arteriniu kraujospūdžiu ir gliukuotu hemoglobinu A1C, lakunarinių infarktų ir leukoencefalopatijos apimtimi [14].

Dėl antrinių neurodegeneracinių žievės pokyčių, sukeltų išeminių pažeidimų subkortikalinėje zonoje, nutraukiamos jungiamosios skaidulos, todėl gali išsivystyti smegenų atrofija [13]. Šie pokyčiai reikšmingai koreliuoja su pažintinių funkcijų sutrikimo ir negalios progresavimu. MRT taip pat galime stebėti išsiplėtusius perivaskulinius

tarpus, kartais su tipišku „état criblé“ (*status cribrosum*), dominuojančius bazaliniuose ganglijuose [14].

RADIOLOGINIO CADASIL VAIZDO DIFERENCINĖ DIAGNOSTIKA

CADASIL atveju randami pokyčiai yra panašūs į išeminius baltosios smegenų medžiagos pakitimus, kurie nustatomi pacientams su smulkiųjų kraujagyslių aterosklerotine liga. Sritis, CADASIL metu pažeistas pirmiausia, taip pat ypač pažeidžia difuzinės smulkiųjų kraujagyslių ligos, kadangi jos yra maitinamos ilgų, siaurų penetruojančių arteriolių, kurios suformuoja terminalinį baseiną be kolateralinės kraujotakos [12]. Tačiau jaunesniems nei 50 m. pacientams be kardiovaskulinių rizikos veiksnių nespecifinės išeminės ligos atveju MRT pokyčių įprastai nerandama, o CADASIL sergantiems pacientams MRT pakitimai gali būti nustatomi daug anksčiau. CADASIL atveju, priešingai nei smulkiųjų kraujagyslių ligos metu, T2W hiperintensinės zonos matomos priekiniame smilkininiame poliuje ir išorinės kapsulės-salos (*insula*) srityje. Tai ankstyvas ligos vystymosi požymis [12]. Taigi, labiausiai specifinis neuroradiologinis požymis, kuris skiria CADASIL nuo įprastinio išeminio baltosios smegenų medžiagos pažeidimo, yra T2W hiperintensinio SI zonos priekiniame temporaliniame poliuje, bet ne kitose temporalinės skilties dalyse. Šie pokyčiai buvo rasti 18 iš 20 CADASIL pacientų, ir 0 iš 20 pacientų, sergančių smulkiųjų kraujagyslių aterosklerotine liga [12].

Radiologinis vaizdas CADASIL atveju yra labai artimas sporadinės subkortikalinės arteriosklerotinės encefalopatijos (sSAE), dar žinomos kaip Binswanger liga, vaizdui. Binswanger liga – tai smulkiųjų kraujagyslių demencijos rūšis, kuriai būdingi subkortikalinės demencijos požymiai ir lėtai progresuojanti eiga. Sergant sSAE, kaip ir CADASIL atveju, MRT metu stebimos netaisyklingos, T2W sekose hiperintensinio SI zonos baltojoje smegenų medžiagoje, išsidėsčiusios subkortikaliai ir periventrikuliarai, dažnai stebimos apie frontalius ir okcipitalinius šoninių skilvelių ragus ir *centrum semiovale* srityse. Taip pat būdingi lakunariniai infarktai bazalinių branduolių ir *thalamus* srityse. Pagrindinis radiologinis požymis, leidžiantis diferencijuoti šias ligas, yra dažnesnis priekinės temporalinių skilčių dalies pažeidimas CADASIL atveju (pacientams su sSAE nustatomas daug rečiau) [2, 11]. Taip pat CADASIL atveju dažniau pažeidžiamas *fasc. Arcuatus* [11].

Išsėtinė sklerozė – dažniausiai sutinkama demielinizuojanti liga, kuriai būdingas itin heterogeniškas radiologinis vaizdas. Kaip ir CADASIL atveju, MRT stebimos hiperintensinės T2W ir hipointensinės T1W sekose baltosios medžiagos zonos (priklausomai nuo ligos trukmės; ankstyvose stadijose hipointensinio MR SI T1W režimuose nematyti). Šios zonos dažniausiai išsidėsto periventrikuliarai, *corpus callosum* srityje (geriausiai matoma sagitaliniuose pjūviuose), subkortikaliai, optinių nervų ir regos

Kada galima įtarti CADASIL?

<p>Klinikiniai požymiai: Grįžtami subkortikaliniai išeminiai infarktai (ypač iki 60 m.) Ankstyvas kognityvinis sutrikimas ar subkortikalinė demencija Migrena su auros stadija, ypač su atipine ar prailginta aura Psichiatriniai sutrikimai (depresija, bipolinis afektinis sutrikimas) Pirmalaikė (<i>Premature</i>) koronarinių arterijų liga</p>
<p>Radiologiniai ypatumai: Reikšmingas baltosios medžiagos pažeidimas iki 35 m. Dauginiai T2W hiperintensinio SI židiniai, kai nėra vaskulinių rizikos veiksnių Dauginiai, abipusiai T2W hiperintensinio SI židiniai, esantys baltojoje medžiagoje ir periventrikulinėje baltojoje medžiagoje Būdingi priekinio temporalinio poliaus, išorinės kapsulės, bazalinių ganglijų ir tilto pažeidimai Multižidininės mikrohemoragijos gradient echo MRT T1 juodosios dėmės (<i>black holes</i>)</p>
<p>Šeiminė anamnezė: Infarktas Demencija Depresija ar bipolinis sutrikimas Migrena su auros stadija Išsėtinė sklerozė, CNS vaskulitai Kiti nepaaiškinami neurologiniai sutrikimai</p>

Modifikuota pagal Razvi SS, Muir KW. *Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)*. *Pract Neurol* 2004; 4: 50–5 [21].

trakto projekcijose, užpakalinėje dauboje ir kaklinėje nugaros smegenų dalyje [15]. Itin svarbu, išsėtinę sklerozę diferencijuojant nuo kraujagyslinės kilmės patologijos, yra calloso-septalinės srities pažeidimas (93 % jautrumas, 98 % specifiskumas) [15], tačiau jis gali būti stebimas ir CADASIL atveju. Požymiai, kurių atveju CADASIL diagnozė labiau tikėtina, yra: optinio neurito ir nugaros smegenų pažeidimo nebuvimas, autosominis dominantinis paveldimumas, lakunariniai infarktai bazalinių branduolių srityse. Taip pat CADASIL labiau būdingi temporalinių skilčių priekinės dalies ir išorinės kapsulės pažeidimai [16].

Migrena vargina apie 30 % CADASIL pacientų [17]. Daugumai pacientų, sergančių migrena, MR pakitimų nenustatoma, tačiau daugėja duomenų apie ryšį tarp migrenos ir padidėjusios tikimybės baltosios medžiagos pažeidimams. Tokiu atveju, T2W ar T2W/FLAIR režimuose randama dauginių, mažų, taškinės formos hiperintensinių pažeidimų giliojoje baltojoje (ypač *centrum semiovale*) arba periventrikulinėje baltojoje medžiagoje. Šie pakitimai yra nespecifiniai, radiologiškai nesiskiria nuo smulkiųjų kraujagyslių patologijos sukeltų lėtinių išeminių pakitimų, todėl diferencijuojama dažniausiai remiantis anamneze, klinikiniais duomenimis. Kai kuriais atvejais migrena gali

lemti užpakalinės smegenų arterijos baseino infarktus (dažniausiai sergant migrena su aura) [18].

Cerebrinė amiloidinė angiopatija radiologiškai pasireiškia leukoencefalopatija, atrofinais pakitimais ir įvairaus dydžio bei senumo intracerebrinio pakraujavimo židiniai kortiko-subkortikalie. Baltosios medžiagos pakitimai cerebrinės amiloidinės angiopatijos atveju gali būti panašūs į pakitimus CADASIL atveju: dažniausiai matomos subkortikaliųjų U skaidulų neapimančios, simetriškos, periventrikuliarie išsidėsčiusios, T2W sekose hiperintensinio SI zonos, susijusios su atrofinais galvos smegenų pakitimais. Šios zonos gali būti matomos ir *corpus callosum* bei vidinės kapsulės srityse. Smulkūs intracerebriniai pakraujavimai nustatomi apie 45 % CADASIL atvejų (įvairių studijų duomenimis, nuo 25 iki 70 %), tačiau jiems nebūdingas amiloidinei angiopatijai tipiškas kortiko-subkortikalinis išsidėstymas [19].

Išeminiai žieviniai ar arterijų paribinės zonos (*watershed*) pažeidimai yra labiau tikėtini esant aterosklerotinių ir embolinių kraujagyslių ligų, pirminių ar antrinių vaskulitų, ar mitochondrinių sutrikimų [20].

IŠVADOS

Kliniškai CADASIL sindromas gali pasireikšti įvairiai. Vyrauja ne tik išeminio infarkto klinika, bet ir kognityviniai bei psichiatriniai sutrikimai, demencijos požymiai ir migrena su auros stadija. Šiame straipsnyje pristatomas klinikinis atvejis, kai CADASIL buvo diagnozuotas pacientei, besiskundžiančiai ilgalaikiu galvos skausmu ir spaudimo jausmu. Dėl dažnai nenuspėjamos klinikos ir nesant patognominių požymių, CADASIL sindromo atveju itin svarbūs yra radiologiniai diagnostikos metodai, ypač MRT. MRT, CADASIL atveju, nustatomos T2W sekose, hiperintensinio SI sritys subkortikalinėje baltojoje smegenų medžiagoje gali būti randamos ir kitų neurologinių būklių, tokių kaip išeminiai infarktai, Binswanger liga, išsėtinė sklerozė, migrena, cerebrinė amiloidinė angiopatija ir kitos patologijos, atveju. Diferencijuoti CADASIL nuo šių ligų galima nustatius CADASIL būdingus pažeidimus priekinėje temporalinėje skiltyje, išorinėje kapsulėje.

Literatūra

1. Domenga V, Fardoux P, Lacombe P, et al. Notch3 is required for arterial identity and maturation of vascular smooth muscle cells. *Genes Dev* 2004; 18: 2730.
2. Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, et al. Cadasil. *Lancet Neurol* 2009; 8(7): 643–53.
3. Fattapposta F, Restuccia R, Pirro C, et al. Early diagnosis in cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL): the role of MRI. *Funct Neurol* 2004; 19: 239.
4. Coulthard A, Blank SC, Bushby K, et al. Distribution of cranial MRI abnormalities in patients with symptomatic and subclinical CADASIL. *Br J Radiol* 2000; 73: 256.
5. Golomb MR, Sokol DK, Walsh LE, et al. Recurrent hemiplegia, normal MRI, and NOTCH3 mutation in a

- 14-year-old: is this early CADASIL? *Neurology* 2004; 62: 2331.
6. Granild-Jensen J, Jensen UB, Schwartz M, Hansen US. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy resulting in stroke in an 11-year-old male. *Dev Med Child Neurol* 2009; 51: 754.
 7. Hartley J, Westmacott R, Decker J, et al. Childhood-onset CADASIL: clinical, imaging, and neurocognitive features. *J Child Neurol* 2010; 25: 623.
 8. Opherck C, Peters N, Herzog J, et al. Long-term prognosis and causes of death in CADASIL: a retrospective study in 411 patients. *Brain* 2004; 127: 2533.
 9. Valenti R, Poggesi A, Pescini F, et al. Psychiatric disturbances in CADASIL: a brief review. *Acta Neurol Scand* 2008; 118: 291.
 10. Miao Q, Paloneva T, Tuominen S, et al. Fibrosis and stenosis of the long penetrating cerebral arteries: the cause of the white matter pathology in cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy. *Brain Pathol* 2004; 14: 358–64.
 11. Auer DP, Pütz B, Gössl C, et al. Differential lesion patterns in CADASIL and sporadic subcortical arteriosclerotic encephalopathy: MR imaging study with statistical parametric group comparison. *Radiology* 2001; 218: 443–51.
 12. O'Sullivan M, Jarosz JM, Martin RJ, et al. MRI hyperintensities of the temporal lobe and external capsule in patients with CADASIL. *Neurology* 2001; 56: 628–34.
 13. Dichgans M, Holtmannspötter M, Herzog J, et al. Cerebral microbleeds in CADASIL: a gradient-echo magnetic resonance imaging and autopsy study. *Stroke* 2002; 33: 67.
 14. Viswanathan A, Guichard JP, Gschwendtner A, et al. Blood pressure and haemoglobin A1c are associated with microhaemorrhage in CADASIL: a two-centre cohort study. *Brain* 2006; 129: 2375.
 15. Yousem DM, Grossman RI. *Neuroradiology: the requisites*. 3rd ed. Mosby, 2010.
 16. Singhala S, Richb P, Markusa HS. The spatial distribution of MR imaging abnormalities in cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy and their relationship to age and clinical features. *AJNR* 2005; 26: 2481–7.
 17. Chabriat H, Bousser MG. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy. *Adv Neurol* 2003; 92: 147–50.
 18. Kruit MC, Launer LJ, Ferrari MD, et al. Infarcts in the posterior circulation territory in migraine. The population-based MRI CAMERA study. *Brain* 2005; 128(9): 2068–77.
 19. Blitstein MK, Tung GA. MRI of cerebral microhemorrhages. *AJR Am J Roentgenol* 2007; 189(3): 720–5.
 20. Barkhof F, Scheltens P. Imaging of white matter lesions. *Cerebrovas Dis* 2002; 13(suppl 2): 21–3.
 21. Razvi SS, Muir KW. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL). *Pract Neurol* 2004; 4: 50–5.
- M. Viršilas, A. Vidžiūnaitė, R. Gleiznienė**
- CADASIL: A CASE REPORT**
- Summary**
- Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL) is a rare hereditary small vascular disease. It is caused by mutations in the NOTCH3 gene. Clinical manifestations are mainly ischemic events localized in subcortical white matter and characterized by T2W hyperintensities. Common findings are lacunar lesions though we can see microhemorrhages, atrophic lesions and other nonspecific features. This review discusses neuroradiological features and differential diagnosis of CADASIL. In addition a clinical case is presented.
- Keywords:** CADASIL, leucoencephalopathy, arteriopathy, subcortical infarcts, magnetic resonance imaging, subcortical T2W hyperintensities.
- Gauta: 2015 04 03
Primta spaudai: 2015 05 12