

EDİTÖRE MEKTUP

LETTER TO EDITOR

CADASIL'DE YÜKSEK REZOLÜSYONLU MANYETİK REZONANS GÖRÜNTÜLEME: OLGU RESMİ

HIGH RESOLUTION MAGNETIC RESONANCE IMAGING IN CADASIL: A CASE VIGNETTE

Tuğba ÖZÜM¹, Mehmet Akif TOPÇUOĞLU¹, Rahşan GÖÇMEN², Ethem Murat ARSAVA¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, ANKARA

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, ANKARA

Anahtar Sözcükler: Küçük damar hastalığı, serebral, mikrokanama, demans, hipertansiyon.

Keywords: Small vessel disease, serebral, microbleeding, dementia, hypertension.

Sayın editör,

CADASIL tipik olarak erken yetişkin dönemde kendini belli eden migrenöz baş ağrısı, rekürren laküner inmeler, epilepsi, vasküler demans, apati, psödobulber palsi ve organik psikiyatrik semptomlarla karakterize herediter bir küçük damar hastalığıdır (1). Aile öyküsü pozitif olan ve vasküler risk faktörleri göreceli olarak hafif veya hiç bulunmayan olgularda manyetik rezonans görüntülemelerde (MRG) orantısız beyaz cevher hastalığı varsa akla gelen ve aşına olunan bir tanıdır. Ülkemizden de son 20 yılda çok sayıda olgu ve olgu serisi bildirim yapılmıştır ve nadir değildir (2,3).

CADASIL oldukça özel MRG özellikleri göstermektedir ve lezyon paterni ile sendromu tanımak pek çok olguda mümkündür. Sunulan 59 yaşındaki erkek olgunun ailesinde NOTCH3 geni exon-19'da C.3043T>C (p.Cys1015Arg) mutasyonu saptanmış olup ilki 8 yıl önce olan tekrarlayan inmeler sonrası tanı almıştır. Babaanne, hala, kardeşleri ve çocuklarında CADASIL tanısı mevcuttur. Sigara içmeye devam eden ve klopidogrel almaktayken gelişen sağ taraflı hemihipoestezi nedeniyle elde olunan 3T MRG bulguları sunulmuştur (Resim 1 ve 2).

CADASIL'in en belirleyici MRG bulgusu T2 ağırlıklı ve FLAIR sekanslarında birleşim gösteren, simetrik ve yaygın hiperintens lezyonlardır (iskemik lökoensefalopati) (4). Bazal ganglia ve talamus tutulumu siktir. Pons ve korpus kallozum da nadir olmayarak etkilenir. Anterior temporal lob ve eksternal kapsülün ilk tutulan bölgeler olduğu ve zamanla tamamen etkilendiği iyi dökümanite edilmiş tipik bir özelliktir. İki bölge de olguların yaklaşık %90'ında geniş ölçüde etkilenmiştir (5). CADASIL'de korteks ve u-lifleri tipik olarak korunur. Oksipital ve orbitofrontal subkortikal beyaz madde tutulumu da göreceli olarak daha seyrek (6).

Laküner infarktlar klinik semptomlarla yakın korelasyon gösterir ve sıklıkla lökoensefalopati sınır zonlarında yerleşir (Periferik lakün). Bu ayırt ettirici bir özelliktir (7). CADASIL'de lakünlerin şekilleri değişken ve boyutu da büyük olma eğilimindedir. Akut laküner lezyonlar semptomatik olabileceği gibi tamamen asemptomatik olguların takip MRG'lerinde de saptanabilmektedir.

Serebral mikrokanamalar CADASIL olgularının %45 kadarında izlenir ve tipik dağılım göstermez (6).

Yazışma Adresi: Prof. Dr. Mehmet Akif Topçuoğlu, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Hastanesi, Dokuz nolu kapı, Kat 3, Nöroloji Anabilim Dalı, 06230, Sıhhiye, Ankara.

Telefon: 0312 305 18 06

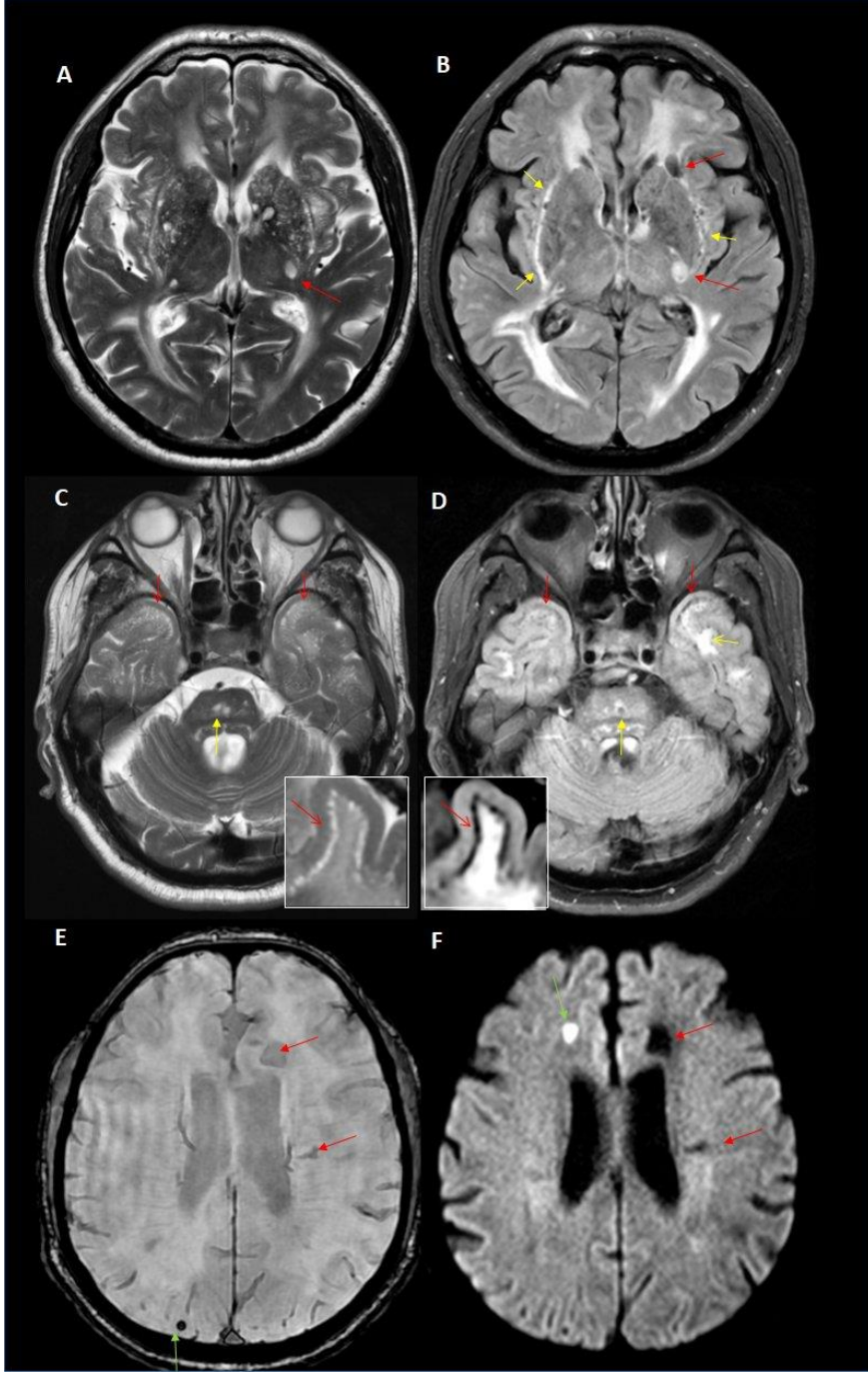
E-posta: mat@hacettepe.edu.tr

Geliş Tarihi: 09.07.2023

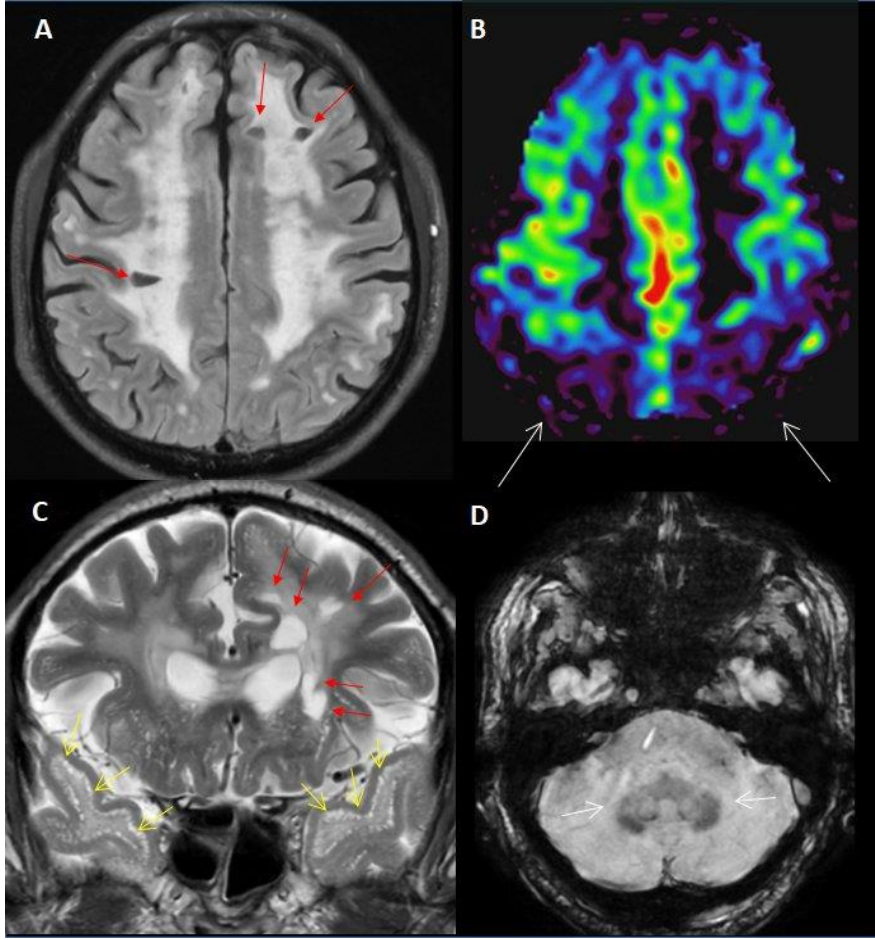
Kabul Tarihi: 08.08.2023

Tüm Yazarlar ORCID ID: Tuğba Özüm [0009-0000-7635-9034](https://orcid.org/0009-0000-7635-9034), Mehmet Akif Topçuoğlu [0000-0002-7267-1431](https://orcid.org/0000-0002-7267-1431), Rahşan Göçmen [0000-0002-0223-9336](https://orcid.org/0000-0002-0223-9336), Ethem Murat Arsaava [0000-0002-6527-4139](https://orcid.org/0000-0002-6527-4139).

Lütfen bu makaleyi şu şekilde atfedin: Özüm T, Topçuoğlu MA, Göçmen R, Arsaava EM. CADASIL'de yüksek rezolüsyonlu manyetik rezonans görüntüleme: Olgu resmi. Türk Beyin Damar Hastalıkları Dergisi 2023; 29(2): 102-105. doi: [10.5505/tbdhd.2023.81904](https://doi.org/10.5505/tbdhd.2023.81904).



Resim 1. A: T2 aksiyel: Arkuat (u) liflerin korunduğu difüz subkortikal lökoensefalopati, periferik lokalizasyon gösteren laküner enfarktler [kırmızı ok], Çok sayıda sentral laküner enfarkt ve etat crible; B: FLAIR (Fluid-attenuated inversion recovery): Difüz lökoensefalopati, eksternal kapsüllerin simetrik tutulumu [Sarı oklar], Kronik ve subakut santral laküner enfarktler [Kırmızı oklar]; C-D. T2 ve FLAIR aksiyel: Anterior temporal lökoensefalopati [Sarı açık uçlu ok], marginal perivasküler mesafe dizileri [Kutucuk: Bir üst kesit, Açık uçlu kırmızı oklar], Pons yerleşimli laküner enfarktler [Sarı ok]; E: SWI (Susceptibility weighted imaging): Sağ oksipital mikrokanaama [Yeşil ok], santral ve periferik lakünler [Kırmızı ok]; F: DAG (Difüzyon ağırlıklı görüntüleme): Sağ frontal subkortikal akut laküner enfarkt [Yeşil ok], santral ve periferik lakünler [Kırmızı ok]. 3T Manyetik rezonans görüntüleme.



Resim 2. A: FLAIR (Fluid-attenuated inversion recovery): Arkuat (u) liflerin korunduğu difüz subkortikal lökoensefalopati, periferik lokalizasyon gösteren laküner infarktlar [kırmızı ok]; B: ASL (Arterial spin labeling MR perfusion): Bilateral parietal kortikal hipoperfüzyon [Beyaz açık oklar]; C: Koronal T2 sekansı: Difüz lökoensefalopati, çok sayıda yer yer konglomerat yapan kronik periferik ve sentral laküner infarktlar [Kırmızı oklar], zincir tarzı dizilim yapan genişlemiş perivasküler mesafeler [Sarı açık uçlu oklar]; D: SWI (Susceptibility weighted imaging): Peritumoral hipointensite [Beyaz Oklar]. 3T Manyetik rezonans görüntüleme.

CADASIL'de perivasküler boşluk sayısı ve hacmi belirgin olarak artmıştır. Bazal ganglia yerleşimli "état criblé" (veya status cribrosum) sıklıkla gözlenen bir bulgudur. Perivasküler boşlukların temporal tip başta olmak üzere kortikosubkortikal marginal yerleşimi ve kolye tarzı zincir oluşturması CADASIL'in en kendine has görüntüleme bulgusudur (6).

CADASIL'de subkortikal lezyonların yol açtığı kortikal diskonneksiyon nedeniyle serebrokortikal hipometabolizma ve eşlik eden hipoperfüzyon yol gösterici diğer görüntüleme bulgusudur (8).

Temporal lob ucu ve eksternal kapsülün orantısız tutulumu, mikrokanamalar ve çok sayıda ve genişlemiş perivasküler boşlukların birlikte

varlığı CADASIL tanısını akla getirir. Ama, periferik lakün, kavşak lokalizasyonunda zincir tarzında dizilen perivasküler boşluklar ve kortikal hipometabolizma, hele de birlikte iseler, hastalık için tanısaldır. Yani, bir kere gören bir daha unutmaz.

KAYNAKLAR

1. Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, et al. CADASIL. *Lancet Neurol* 2009; 8(7): 643-653.
2. Bolayir E, Taş A, Kaloğlu C, et al. CADASIL: A Case Report. *Turk J Neurol* 2002; 8(1): 125-130.
3. Utku U, Celik Y, Uyguner O, et al. CADASIL syndrome in a large Turkish kindred caused by the R90C mutation in the Notch3 receptor. *Eur J Neurol* 2002; 9(1): 23-28.
4. Bersano A, Bedini G, Markus HS, et al. The role of clinical

Özüm ve ark.

- and neuroimaging features in the diagnosis of CADASIL. J Neurol 2018; 265(12): 2934-2943.
5. 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(5): 628-634.
 6. Jouvent E, Duering M, Chabriat H. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy: Lessons from neuroimaging. Stroke 2020; 51(1): 21-28.
 7. Duering M, Csanadi E, Gesierich B, et al. Incident lacunes preferentially localize to the edge of white matter hyperintensities: Insights into the pathophysiology of cerebral small vessel disease. Brain 2013; 136(Pt 9): 2717-2726.
 8. Tatsch K, Koch W, Linke R, et al. Cortical hypometabolism and crossed cerebellar diaschisis suggest subcortically induced disconnection in CADASIL: An 18F-FDG PET study. J Nucl Med 2003; 44(6): 862-869.

Etik Bilgiler

Etik Kurul Onayı: Bu çalışma bir editöre mektup yazısı olduğu için etik kurul onayına gerek yoktur.

Onam: Yazarlar bu yayın için olgudan imzalı onam aldıklarını beyan etmişlerdir.

Telif Hakkı Devir Formu: Yazar tarafından Telif Hakkı Devir Formu imzalanmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Hakem değerlendirmesinden geçmiştir.

Yazar Katkı Oranları: Cerrahi ve Tıbbi Uygulamalar: TÖ, MAT, RG, EMA. Konsept: TÖ, MAT, RG, EMA. Tasarım: TÖ, MAT, RG, EMA. Veri Toplama veya İşleme: TÖ, MAT, RG, EMA. Analiz veya Yorum: TÖ, MAT, RG, EMA. Literatür Taraması: TÖ, MAT, RG, EMA. Yazma: TÖ, MAT, RG, EMA.

Çıkar Çatışması Bildirimi: Yazarlar çıkar çatışması olmadığını beyan etmişlerdir.

Destek ve Teşekkür Beyanı: Yazarlar bu çalışma için finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.