

Amsterdam leukodystrophy center

## MRI bei neurometabolischen Erkrankungen und Leukodystrophien

Nicole I. Wolf, [n.wolf@amsterdamumc.nl](mailto:n.wolf@amsterdamumc.nl)

European Reference Network for rare or low prevalence genetic diseases

Amsterdam Neuroscience

Emma Children's Hospital Amsterdam UMC

vrje Universiteit amsterdam

1

Übersicht

- > Was Mustererkennung (pattern recognition) ist
- > Wonach und wie wir schauen
- > Wann es schwierig wird
- > Warum es wichtig ist

**Wichtig**

- > Schauen, schauen, schauen – Üben hilft!

2

MRI Mustererkennung

Erlaubt oft eine Blickdiagnose bei Leukodystrophien.

Aber:

- > Kann normal sein in einem präsymptomatischen Patienten.
- > Kann besser werden und selbst normal!
- > Kann uncharakteristisch sein, vor allem bei Erwachsenen.
- > Ist häufig nicht hilfreich bei Erkrankungen der grauen Substanz.

3

Pattern recognition

Normal MRI

Alexander disease

Canavan disease

Megalencephalic leukodystrophy with subcortical cysts (MLC)

Macrocephaly

T2

4

Alter bei Beginn spielt eine Rolle!

M. Krabbe, infantile Form

M. Krabbe, juvenile Form

5

MRI in MLD: Alter bei Beginn

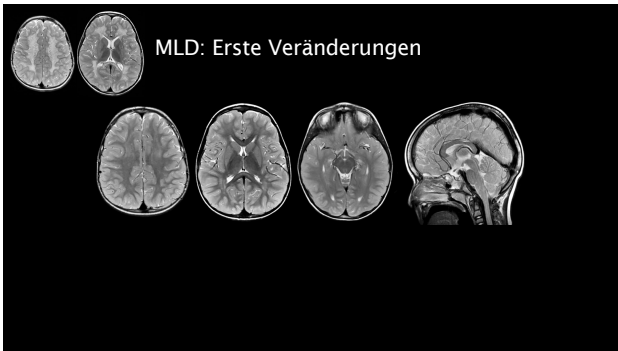
Late-infantile

Juvenile

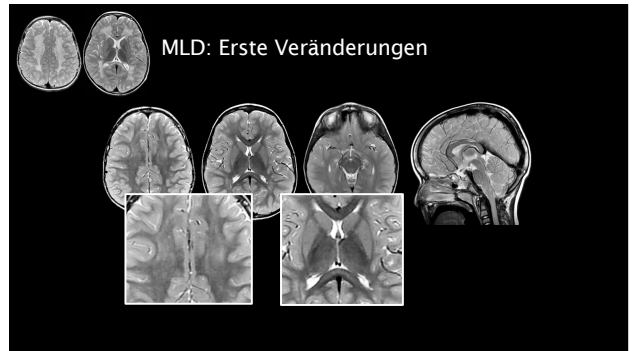
Adult 1

Adult 2

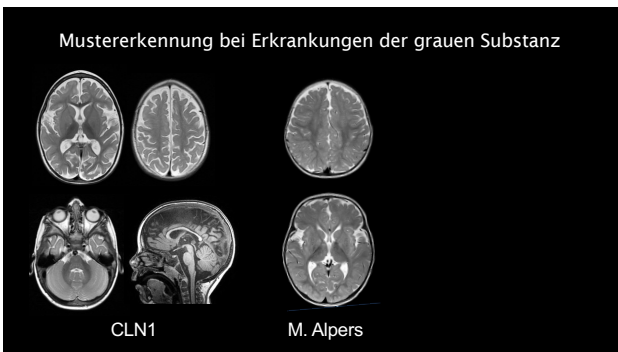
6



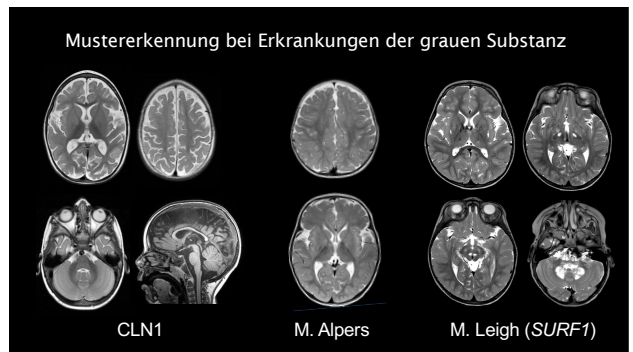
7



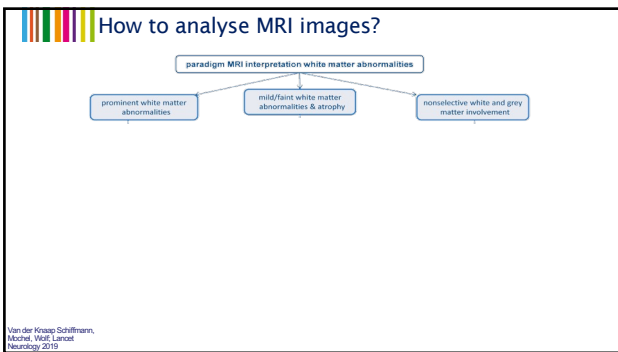
8



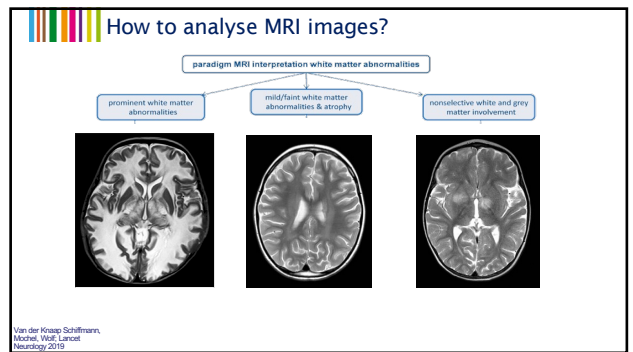
9



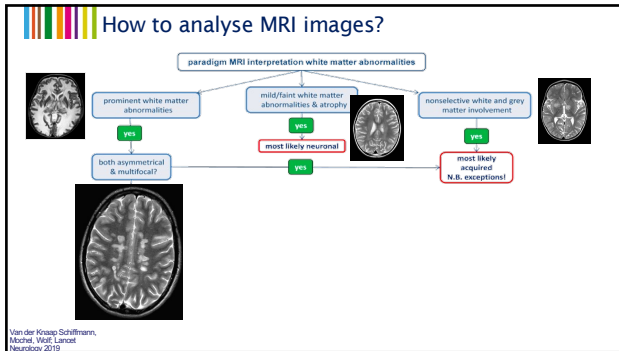
10



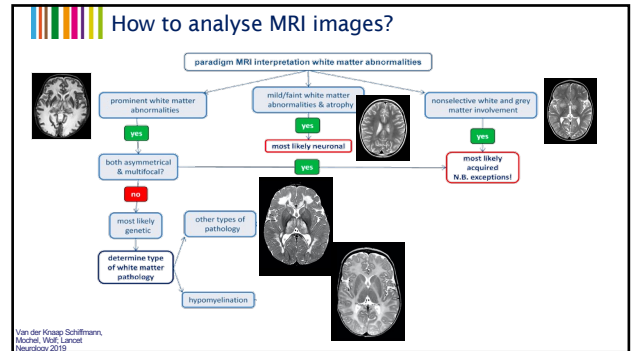
11



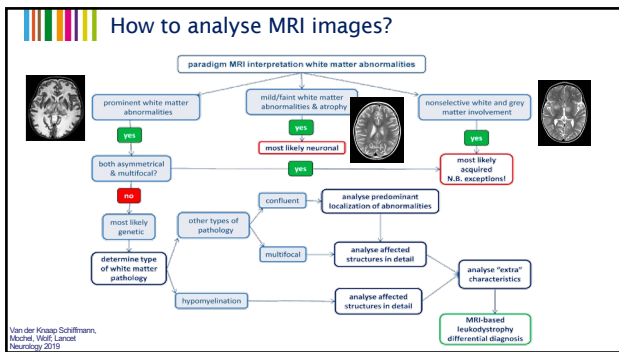
12



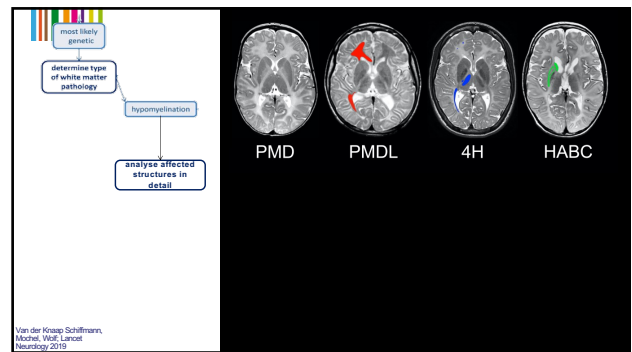
13



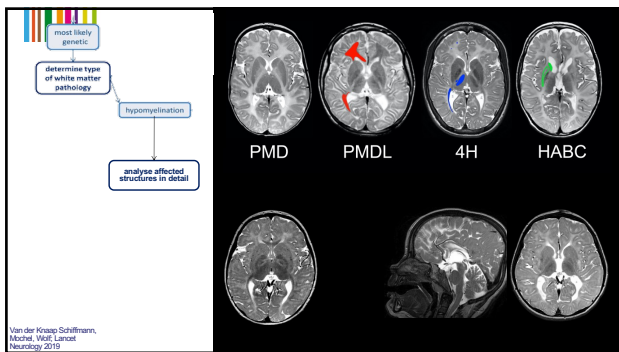
14



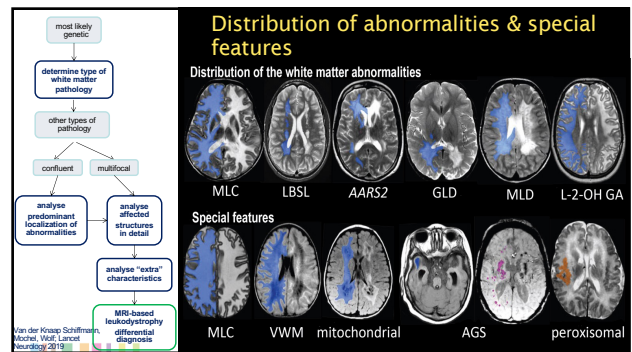
15



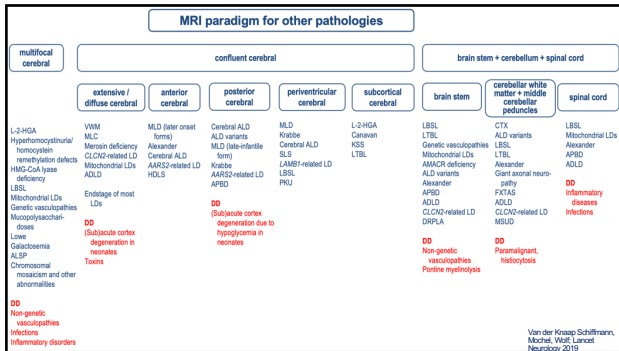
16



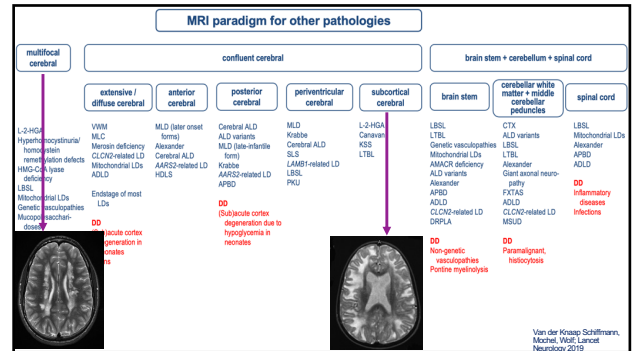
17



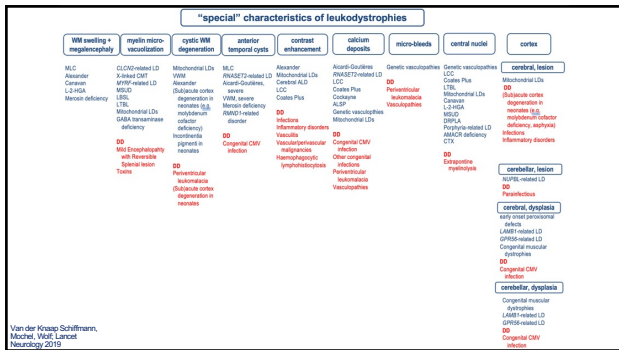
18



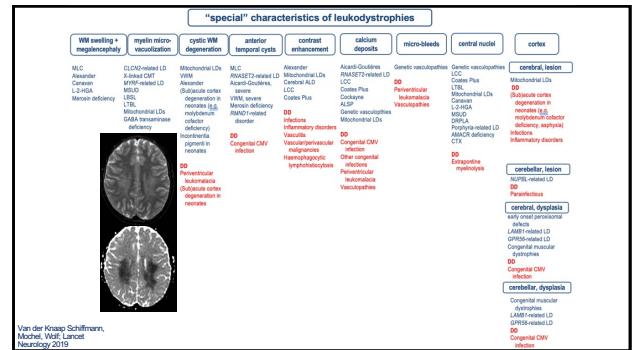
19



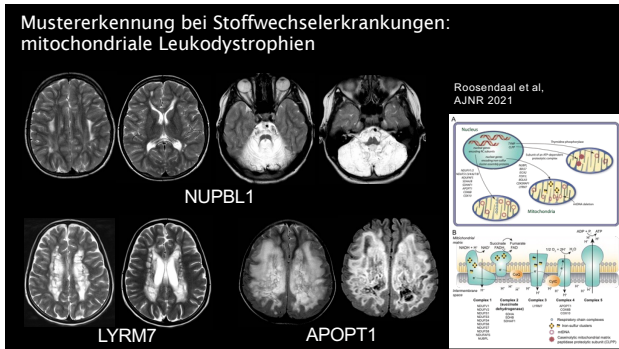
20



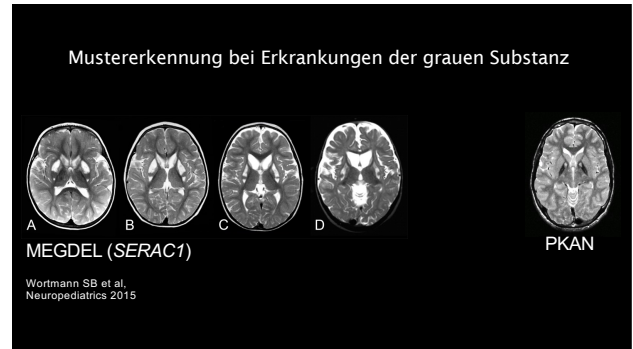
21



22



23



24

**MR Spektroskopie**

- Manchmal hilfreich: Blickdiagnose!
- Kann bei Verlaufsuntersuchungen helfen.
- Kann helfen bei Forschungsfragen (Krankheitsmechanismen).
- Weniger Diagnosen als vor 20 Jahren noch erwartet.
- Einfach zu machen: 1 Voxel (z.B. occipitaler Cortex, Thalamus, Corona radiata) zum Screening.

25

**<sup>1</sup>H-MRS und Diagnose**

Succinatdehydrogenase Mangel

Glutaminase Hyperaktivität (aktivierende GLS Variante)

26

Warum noch Mustererkennung im Zeitalter von WES etc.

27

**Fallbeispiel**

- Einige Anfälle mit 7 Monaten
- Ungeschick, ADHD
- Chromosomenanalyse und fragiles X normal

→ Leukoencephalopathy with calcifications and cysts (LCC)  
 → Pathogene Varianten in der 3' Region des nicht-kodierenden SNORD118 Gens  
 → Im WES nicht abgebildet

Dr Schober, Feldkirch

28

**Zusammenfassung**

- MRT Mustererkennung ist schnell und zuverlässig.
- Man kann sie auch bei erworbenen Erkrankungen anwenden.
- Üben hilft.
- Bei Erwachsenen wird es schwierig.

29