

Josien Janssen

semiarts neurologie, Zuyderland
Medisch Centrum locatie Heerlen

Erik Hoff

neuroloog, Zuyderland Medisch
Centrum locatie Heerlen

Machiel de Boij

radioloog, Zuyderland Medisch
Centrum locatie Heerlen

Cognitieve achteruitgang

Een 73-jarige vrouw bezocht de polikliniek Neurologie wegens cognitieve achteruitgang. Ze ervaarde zelf geen klachten. Maar op basis van de heteroanamnese waren er aanwijzingen voor cognitieve stoornissen met interferentie in het dagelijks leven. Neurologisch onderzoek toonde een desoriëntatie in tijd en een positief *head turning sign*. De reflexen waren symmetrisch levendig op te wekken, de voet-zoolreflex rechts volgens Babinski en links indifferent. Het looppatroon was

onzeker en breedbasisch. Opvallend waren de arcus lipoides in de cornea van beide ogen en de xanthomen bij diverse pezen. Een MRI-cerebrum toonde symmetrische witte stofafwijkingen bij de nucleus dentatus en in het centrum semiovale, multipele hoogsig-naalsetsels cerebellair en in de subcorticale witte stof, én gegeneraliseerde atrofie (zie foto's). Concluderend waren er aanwijzingen voor dementie in combinatie met piramidale en cerebellaire verschijnselen bij symmetrische witte stofafwijkingen van cerebrum en cerebellum.

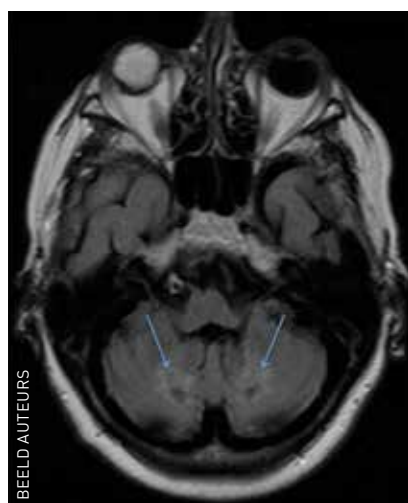
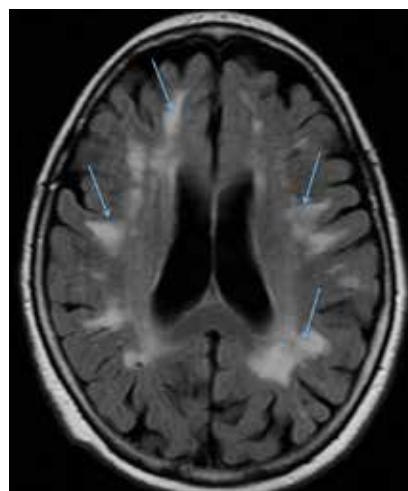
contact

jhj.janssen@student.maastrichtuniversity.nl;
cc: redactie@medischcontact.nl

Heeft u ook een interessante casus voor deze rubriek?

Stuur tekst (max. 300 woorden) en beeld naar
redactie@medischcontact.nl.

Als uw casus wordt gepubliceerd, ontvangt u van ons het boek *Canon van de geneeskunde in Nederland*.



BEELD AUTEURS

Cerebrotendineuze xanthomatose is een autosomaal recessieve stofwisselingsziekte waarbij een sterol-27-hydroxylase enzymdeficiëntie een aanmaakstoornis van het galzuur chenodeoxycholzuur veroorzaakt, met als gevolg een verhoogde serumcholesterolwaarde en accumulatie hiervan in weefsels. Verschillende systemische gevolgen zijn peesxanthomen, skeletafwijkingen, juveniel cataract en cardiovasculaire ziekten. Progressieve neurologische symptomen omvatten dementie, piramidale en cerebellaire stoornissen, epilepsie en demyeliniserende of axonale neuropathieën. Bij cerebrale beeldvorming worden signaalveranderingen van de witte stof, bilaterale focale cerebellaire laesies en gegeneraliseerde atrofie gezien. Behandeling met chenodeoxycholzuur verlaagt de serumcholesterolwaarde, waardoor klachtenstabilisatie of klachtenafname mogelijk is. Neurologische symptomen zijn echter moeilijk te behandelen. Chenodeoxycholzuur is in Nederland alleen nog via een Duitse fabrikant verkrijgbaar. Statines bleken alleen in combinatie met chenodeoxycholzuur effectief zijn. Bewijs voor effectiviteit van LDL-afereze is tegenstrijdig. Een belangrijk deel van de behandeling bestaat uit symptoombestrijding. ■

Wat ziet u?



Een 74-jarige vrouw, met in de voorgeschiedenis onder meer diabetes type 2, krijgt al dagen antibiotica vanwege een pneumonie. Ze moet geïntubeerd worden. Wat ziet u door de bronchoscoop?

U kunt reageren op medischcontact.nl/watzietu.



Het antwoord vindt u volgende week in Medisch Contact.