



# Autosomal dominant arvelig hjerneinfarktsykdom

---

ARTIKKEL

HAGEN K

BOVIM G

---

## Sammendrag

Den arvelige hjerneinfarktsykdommen (cerebral autosomal dominant arteriopati med subkortikale infarkter og leukoencefalopati, CADASIL) presenteres. Minst 50 ulike slekter i åtte europeiske land har fått diagnosen, etter at den første beskrivelsen ble gitt i 1991. Hittil er ingen norske tilfeller beskrevet, kanskje fordi sykdommen ennå er lite kjent. Tilstanden kjennetegnes av gjentatte episoder med cerebral iskemi med debut i 30-50 års alder, subkortikal demens og redusert livslengde.

Denne sykdommen er en småkarsykdom med destruksjon i glatt karmuskulatur, tilstopping av karlumen med avleiring av granulært materiale. Karpatologien er systemisk utbredt, sett blant annet i små cerebrale arterier og blodkar i muskulatur, rundt nervevev, i hud, hjerte og milt. Tilstanden er assosiert med både migrene og affektiv sinnslidelse. Det er påvist mutasjoner i det humane Notch 3-gen på kromosom 19, men detaljert sykdomsmekanisme er ukjent. Diagnosen underbygges ved genetiske analyser ved mistanke om større familiær opphopning, hos enkeltindivider anbefales muskel- og hudbiopsi. Ingen effektiv behandling er ennå kjent.

---

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no