

Patientenbericht Susac Networking Tage, Münster, Juni 2023

Ein internationales Komitee aus Ärzten und Wissenschaftler kam zusammen um sich, mit Hilfe zahlreicher Vorträge/Präsentationen, über das Susac Syndrom auszutauschen.

Der Fokus lag dabei auf:

- 1. Forschung: Wie wird das Susac Syndrom verursacht**
- 2. Diagnose/ Behandlung/ Patientenbetreuung/ medizinischer Ausgang**
- 3. Big Data/ Datenaustausch**

Es gibt drei Ursachen die zu neuroinflammatorischen Krankheiten führen können:

- a) Infektionen
- b) Verletzungen
- c) Autoimmune Prozesse

1. Forschung: Wie wird das Susac Syndrom verursacht/ Welcher Prozess führt dazu?

Es existiert Konsens, dass das Susac Syndrom nicht durch Antikörper vermittelt wird, es scheint ein Antigen zu geben, welches die CD8-T-Zellen triggert. Diese attackieren die Endothelzellen, welche eine innere Schicht in den Blutgefäßen bilden.

Der Fokus in der Forschung liegt u.a. darin, das Antigen zu finden, welches zu diesem Prozess führt und somit die Entzündungen des Susac Syndroms verursacht.

Der aktuelle Forschungsstand besagt, dass CD8-T-Zellen sich an die Endothelzellschicht der Blutgefäße haften und dort Granzym B, sowie Perforin ausschütten. Dadurch entzündet sich die Wand der Blutgefäße. Dieser Prozess führt zu Verschlüssen und Blutungen:

1. Verschluss durch Anschwellen des Endothels/ Platzen der kleinen Gefäße
2. Perforation der Gefäße (man kann es sich in etwa so vorstellen, als würde die Granzym B-/ Perforin- Ausschüttung an der Wand der Blutgefäße, in etwa denselben Effekt haben wie Säure auf einer Tischdecke)

Diese Blutungen bezeichnet man als Störung der Blut-Hirn-Schranke. Das Blut strömt ins Gewebe des ZNS ein.

Es wurden zahlreich Ergebnisse basierend sowohl auf Hirnbiopsien (Biopsien der Läsionen), als auch von Tiermodellen vorgestellt. Der Prozess wurde über Mikroskop Aufnahmen dargestellt, welche Biotracer zum Sichtbarmachen des Prozesses verwendeten. Es wurde gezeigt, wie sich die CD8-T-Zellen an die Endothelzellen binden und dort Granzym B, sowie Perforin ausschütten. Dies führt zu Schwellungen und Perforation der Blutgefäße.

Dieser Prozess findet in Gehirn (und Rückenmark), Auge und Ohr statt.

2. Diagnose, Behandlung, Betreuung, medizinisches Ergebnis

2.1. Diagnoseuntersuchungen sollten durchgeführt werden an:

- a) **Gehirn und Rückenmark** - Kontrastmittel MRT (Zukünftig hoffentlich 7 Tesla MRT):
Läsionen werden i.d.R. gefunden in:
- a. Corpus Callosum (CC) („Schneebälle“),
 - b. Dem Dach des CC („Perlenkette“)
 - c. aber auch verteilt im gesamten ZNS
- b) **Augen** – Fluoreszenzangiographie (FA) und Optische Kohärenztomographie (OCT):
- a. FA: Verschlüsse können gefunden werden, selbst wenn der Patient noch nichts bemerkt hat (peripherer Sehverlust). Aber auch „hyperfluoreszierende“ Gebiete können detektiert werden. Auch wenn noch kein Gefäßverschluss zu finden ist, kann die Perforation der Blutgefäße sichtbar gemacht werden. Das bedeutet, FA ist die akkurateste Messmethode, um eine Aktivität der Krankheit sichtbar zu machen.
 - b. OCT: Es scheint ein typisches Ausdünnen spezieller Schichten der Retina beim Susac Syndrom zu geben. Diese können gemessen und im langfristigen Krankheitsverlauf beobachtet werden.
- c) **Ohren** – nicht die gesamte Cochlea ist von einer Entzündung der Gefäße betroffen, lediglich der Bereich, welcher für die niedrigen und mittleren Frequenzen zuständig ist:
- a. Audiogramme: gewöhnlich Hörverlust in den niedrigen bis mittleren Frequenzen (Hörverlust im Bereich der hohen Frequenzen wurde auch berichtet)
 - b. Gleichgewichtstests:
 - i. Kalorische Tests
 - ii. VEMP

2.2 Behandlung/ Patientenbetreuung

Da der Krankheitsverlauf jedes Patienten individuell ist, besteht Konsens, dass (bisher) kein Standard in der Behandlung existiert. Es wurde ein Behandlungsplan des Erasmus Hospitals vorgestellt, welcher den Schweregrad des Krankheitsverlaufs in vier Kategorien aufgesplittet hat. Es ist nicht einfach zu entscheiden, wie aggressiv jeder einzelne Patient behandelt werden sollte, um zum einen nicht mehr Schaden oder Rückfälle zu riskieren, zum anderen den Patienten aber nicht zu überbehandeln.

Glukokortikoide in Kombination mit IVIG und Immunsuppressiva bilden für gewöhnlich die Basis der Behandlung. Die Forschung geht weiter. TNF-alpha-Blocker (Infliximab), sowie Alpha-4-Integrin Hemmer (Natalizumab), haben in Maus-Modellen positive Ergebnisse gezeigt und werden nun auch an Menschen angewandt. Die Suche nach dem „Susac-Antigen“ hält an.

Ein spezielles Szenario stellen Schwangerschaften dar. Dieses Thema wurde auch diskutiert. Schwangerschaften können, müssen aber nicht zwangsweise, zu einem erneuten Aufflackern der Krankheit führen. Trotz allem muss mit einem diagnostizierten Patienten, welcher sich zu einer Schwangerschaft entscheidet, eine Schwangerschaftsplanung durchgeführt werden. Es

bestand Konsens, dass IVIG die beste Medikation während einer Schwangerschaft darstellt. Azathioprin ist auch möglich. Andere Medikamente müssen sehr vorsichtig gewählt werden.

2.3 Medizinischer Ausgang

Es ist zu wenig bekannt, wie das Prognose des Susac Syndroms ist. Es scheint, als wäre das Susac Syndrom nur zeitlich begrenzt aktiv, allerdings gibt es auch Patienten, welche über Jahre immer wieder Rückfälle/Krankheitsschübe erleiden. Niemand weiß, was sich zwischen den Krankheitsschüben abspielt. Es gibt eine geringe Kohorte von 3-5% der Patienten, bei welchen es zu einer Hirn- (oder Corpus Callosum-) Atrophie kommt.

Es bedarf mehr Forschung, insbesondere darüber, ob es sich beim Susac Syndrom auch um eine degenerative Erkrankung handelt.

Big Data/ Datenaustausch

Es gab eine Vielzahl an Vorträgen zu Erfahrungen über Datenaustausch, Datenplattformen und Biobanken. Da es lediglich sehr wenige Spezialisten und Patienten verteilt über den gesamten Globus gibt, ist eine Standardisierung in diesen Prozessen erforderlich.

Zusammenfassung

Als Patient hatte ich es als große Ehre empfunden, an einem Susac Netzwerk Event mit weltweiten Spezialisten in diesem Bereich teilzunehmen. Ich hatte mich als Patient nie so ernst genommen gefühlt, wie in diesen zwei Tagen. Meine persönliche Schlussfolgerung an alle Susac Patienten ist: Es gibt Ärzte und Wissenschaftler, welche am Susac Syndrom forschen. Wir werden ernst genommen und es gibt Hoffnung! Es war möglich an Diskussionen, speziell über Standardisierung und Datenhandhabung teilzuhaben. Aus meiner wissenschaftlichen Sichtweise macht es Spaß an etwas zu forschen, über das bisher so wenig bekannt ist. Aus meiner Patientensicht hoffe ich, dass es mehr Standards in der Behandlung geben wird.

Danke an alle Forscher und Wissenschaftler! Ich hoffe für uns alle, dass das Susac-Antigen irgendwann gefunden und zur Ruhe gebracht wird!