**ABSTRACT:** NVKN voorjaarsvergadering (200 **max woorden**)

**Auteurs:** M.D. Stellingwerff1, MD; P.J.W. Pouwels2, PhD; M.S. van der Knaap, MD, PhD1

**Spreker:** M.D. Stellingwerff1

1Afdeling kinderneurologie, Emma kinderziekenhuis, Amsterdam Leukodystrophy Center, Amsterdam UMC, Vrije Universiteit en Amsterdam Neuroscience, Amsterdam

2Afdeling radiologie en nucleaire geneeskunde, Amsterdam UMC, Vrije Universiteit en Amsterdam Neuroscience, Amsterdam

***TITEL*** Klinisch-radiologische correlatie bij de leukodystrofie vanishing white matter (VWM)

***INLEIDING*** VWM wordt gekenmerkt door chronische neurologische achteruitgang en stress-gerelateerde episodes van acute achteruitgang met geheel of gedeeltelijk herstel. Een vroegere beginleeftijd is geassocieerd met een sneller ziekteverloop. Informatie over klinisch-radiologische correlatie ontbreekt.

***METHODEN*** MRIs van VWM patiënten werden retrospectief gescoord. Klinische informatie, zoals beginleeftijd en doorgemaakte episodes, werd verkregen uit het VWM-register en patiëntendossiers. De ventrikel-schedel ratio (VSR) werd bepaald om atrofie vast te stellen. De cerebrale witte stof werd gesegmenteerd en ook visueel gescoord op FLAIR als normaal, hyperintens, gerareficeerd of cysteus. Cerebellum, hersenstam, thalamus en basale kernen werden gescoord als normaal of T2-hyperintens.

***RESULTATEN*** 485 scans van 277 patiënten waren beschikbaar.

Een vroege beginleeftijd was geassocieerd met een groter volume gerareficeerde of cysteuze witte stof [F(5)=13.3;P<.001] en met een meer afwijkende [F(5)=4.68;P<.001] en sneller verslechterende visuele score [b=-1.6;t(109)=-3.9;P<.001]. Een late beginleeftijd was geassocieerd met meer atrofie [F(5)=8.42;P<.001]. De cerebrale witte stof verbeterde nooit.

Patiënten met episodes hadden vaker T2-hyperintensiteiten in hersenstam, thalamus en basale kernen. Deze afwijkingen ontstonden met episodes en verdwenen later geheel of gedeeltelijk.

***DISCUSSIE*** Cerebrale wittestofafwijkingen verklaren de chronische achteruitgang bij VWM, terwijl voorbijgaande afwijkingen in centraal gelegen hersenstructuren de episodes verklaren. Deze inzichten zijn essentieel voor interpretatie van MRI-bevindingen en toekomstige trials.