

Kasuistik

Hemichorea ved underliggende polycytaemia vera

Nanna Wittrup Sodemann¹, Peter Kolind Brask-Thomsen² & Peter Buur van Kooten Niekerk¹

1) Blodsygdomme, Aarhus Universitetshospital, 2) Neurologi, Regionshospital Gødstrup

Ugeskr Læger 2025;187:V04250261. doi: 10.61409/V04250261

Polycytaemia vera (PV) er en kronisk myeloproliferativ neoplasi karakteriseret ved overproduktion af alle tre cellelinjer i knoglemarven resulterende i polycytæmi, leukocytose og trombocytose. Karakteristiske manifestationer omfatter hyperviskositetssymptomer, erytromelalgi aquagen hudkløe, atypiske tromboser og splenomegali, i mange tilfælde kun diskrete eller ingen symptomer og fund. Udredning indebærer undersøgelse for mutation i *JAK2-V617F* (til stede ved næsten 100% med PV), måling af plasmaerythropoietin (ofte supprimeret) og knoglemarvsundersøgelse.

Ubehandlet har PV en alvorlig prognose grundet risiko for tromboser. Behandlingen består af venesektion, acetylsalicylsyre samt cytoreduktiv behandling for højrisikopatienter [1].

Sygehistorie

En 82-årig tidligere rask og selvhjulpne kvinde blev henvist til subakut neurologisk udredning efter indlæggelse i akutafdelingen med akut opståede ufrivillige bevægelser af tunge og venstresidige ekstremiteter samt ændret adfærd. Symptomdebut i løbet af timer på indlæggelsesdagen. Ved neurologisk undersøgelse fremstod hun ukritisk og meget talende med ændret dialekt (nytilkommet ifølge pårørende). Talen var dysartrisk uden afasi. Der sås choreaforme bevægelser primært svt. de venstresidige ekstremiteter med påvirkede hurtige alternerende bevægelser, ataksi ved finger-næse-finger-forsøg ipsilateralt samt apraksi ved tungebevægelser. Gangen var bredsporet med ataktisk præg. I akutafdelingen blev hun udredt med CT-cerebrum og lumbalpunktur (begge uden fund). Biokemiske tests viste leukocytal på $25 \times 10^9/l$ med neutrofil overvægt, hæmoglobinniveau på 11,4 mmol/l, hæmatokritniveau på 0,61, normalt trombocytal og normalt CRP-niveau.

Den primære mistanke var vaskulært betinget chorea (stroke). MR-cerebrum med kontrast viste dog kun diskrete kroniske iskæmiske forandringer. Hemichorea kan b.la. desuden ses postinfektiøst, som paraneroplastisk fænomen eller i forbindelse med neurodegenerative sygdomme som Huntingtons chorea (Tabel 1). Der var ingen anamnese med svære infektioner eller familiehistorie med neurologisk sygdom. Supplerende UL af abdomen var med moderat splenomegali på 17 cm. Lumbalpunktur med analyse af IgG og demensmarkører og biokemisk screening med HbA_{1c}, thyroideastimulerende hormon, P-kobber, ceruloplasmin, IL-2 og ACE var alle med normalt resultat. Mængden af amyloid-beta-protein var let nedsat, hvilket kan ses som et aldersrelateret fænomen.

TABEL 1 Differentialdiagnostiske overvejelser ved chorea hos voksne [2].

Arvelige årsager Autosomt dominante: Huntingtons chorea Spinocerebellære ataksier: 2, 12, 17, 48 Dentatorubral-pallidoluysk atrofi Fabrys sygdom Huntingtons disease-like 1, 2, 4 Autosomt recessive: Wilsons sygdom (kobberophobning) Friedreichs ataksi PLAN (PLAN-DP) Chorea-acantocytose Aceruloplasminæmi X-bundne: Fragilt X-associeret tremor/ataksi-syndrom McLeods syndrom Erhvervede årsager Fokale hjernelæsioner/rumopfyldende processer: Stroke Tumor Demyeliniserende sygdomme Autoimmune: Systemisk lupus erythematosus/antifosfolipid syndrom Cøliaki Sjögrens syndrom Behçets syndrom Infektioner: Absces i centralnervesystemet Virusencefalitis (cytomegalovirusinfektion, Epstein-Barr-virus, herpes simplex-virus m.fl.) Hiv Centralnervesystem-tuberkulose Syfilis Borrelia Sydenhams chorea (postinfektøs)	Metaboliske/toksiske: Hyperglykæmi Hypokalcæmi Hypoparathyroidisme Hypo-/hypernatriæmi Hypomagnesiæmi Uræmi Thyrotoksikose Kulilte, mangan, kviksølv Øvrige: Polycytæmi Graviditetsassocieret chorea Lægemidler: Antidepressiva Antipsykotika Antihistamin Antiparkinsonsmidler Antiepileptika Dopaminantagonister Kortikosteroider P-piller Fluorokinoloner Digoxin Lithium m.fl. Paraneoplastiske fænomener
--	---

PLAN (PLAN-DP) = *PLA2G6*-associeret neurodegeneration (dystoniparkinsonisme).

Sideløbende med den neurologiske udredning blev patienten henvist til hæmatologisk udredning, obs. PV. Her viste udredningen fuldt supprimeret plasmaerythropoietin, positiv *JAK2-V617F*-mutation med allelbyrde på 82% samt hypercellulær knoglemarv med panmyeloproliferation og jerntomhed. Diagnosen PV blev således stadfæstet [1]. Patienten blev veneseceret, og sideløbende behandling med acetylsalicylsyre og cytoreduktion (hydroxyureakapsler) blev påbegyndt.

De klassiske hyperviskositetssymptomer (hovedpine, paræstesier og synsforstyrrelser) forsvandt i løbet af få dage i forbindelse med venesektionen. I løbet af den første uger aftog både patientens choreaforme bevægelser og dysatrien og er efter få måneder forsvundet helt. De neuropsykiatriske symptomer forsvandt tillige i løbet af et par måneder.

Diskussion

PV er en sjælden sygdom med en årlig incidens på 1/100.000. Hyperviskositetssymptomer som hovedpine, svimmelhed, synsforstyrrelser og koncentrationsbesvær forekommer hos ca. 29% [3]. Chorea er en meget sjælden manifestation af PV. Prævalensen er ikke opgjort i større studier. Chorea er beskrevet i sammenhæng

med andre neurologiske symptomer inklusive kranienerveudfald og neuropsykiatriske symptomer, men data begrænser sig primært til samlinger af kasuistikker. Forekomsten anslås hyppigere ved kvinder (5:2) og blandt ældre patienter [4]. Patogenesen er fortsat uklar, men hyperviskositeten ved PV formodes at forårsage venestase med hypoperfusion omkring basalganglierne, hvorved metabolismen påvirkes med ændring af de normale signalveje til følge [5].

Denne kasuistik illustrerer sammenhængen mellem PV og neurologiske symptomer, inkl. de mere sjældent forekommende som choreaforme bevægelser.

Korrespondance *Nanna Wittrup Sodemann*. E-mail: nansod@rm.dk

Antaget 18. juli 2025

Publiceret på ugeskriftet.dk 22. september 2025

Interessekonflikter ingen. Alle forfattere har indsendt ICMJE Form for Disclosure of Potential Conflicts of Interest. Disse er tilgængelige sammen med artiklen på ugeskriftet.dk

Referencer findes i artiklen publiceret på ugeskriftet.dk

Artikelreference Ugeskr Læger 2025;187:V04250261

doi 10.61409/V04250261

Open Access under Creative Commons License [CC BY-NC-ND 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

SUMMARY

Hemichorea caused by polycythemia vera

Polycythaemia vera (PV) is a chronic myeloproliferative disorder. PV should be suspected with hemoglobin >10.2/9.9 mmol/L (m/f) and/or PV-related features (aquagenic pruritus, erythromelalgia, atypical thrombosis, splenomegaly, thrombocytosis or leukocytosis). This case report highlights the connection between PV and neurological manifestations, including rare symptoms like chorea. An 82-year-old woman presented with sudden choreiform movements, dysarthria, and behavioral changes. Investigations ruled out primary neurological disease and confirmed PV. With treatment, the neurological symptoms resolved.

REFERENCER

1. Tefferi A, Barbui T. Polycythemia vera: 2024 update on diagnosis, risk-stratification, and management. *Am J Hematol*. 2023;98(9):1465-1487. <https://doi.org/10.1002/ajh.27002>
2. Stimming EF, Zadegan SA, Patino J. Clinical approach to the diagnostic evaluation of chorea. *Pract Neurol*. 2024;23(7):21-25
3. Barbui T, Carobbio A, Rumi E et al. In contemporary patients with polycythemia vera, rates of thrombosis and risk factors delineate a new clinical epidemiology. *Blood*. 2014;124(19):3021-3. <https://doi.org/10.1182/blood-2014-07-591610>
4. Bruyn GW, Padberg G. Chorea and polycythaemia. *Eur Neurol*. 1984;23(1):26-33. <https://doi.org/10.1159/000115674>
5. Marvi MM, Lew MF. Polycythemia and chorea. *Handb Clin Neurol*. 2011;100:271-6. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-52014-2.00019-7>