

Kasuistik

Makrofagaktiveringssyndrom hos ung patient med polymyositis

Stine Daugaard¹, Søren Jensen-Fangel², Mads Nyhuus Bendix Rasch³ & Morten Aagaard Nielsen³

1) Medicinsk Diagnostisk Center, Hospitalsenhed Midt – Viborg, Silkeborg, Hammel, Skive, 2) Infektionssygdomme, Aarhus Universitetshospital, 3) Led og Bindevævssygdomme, Aarhus Universitetshospital

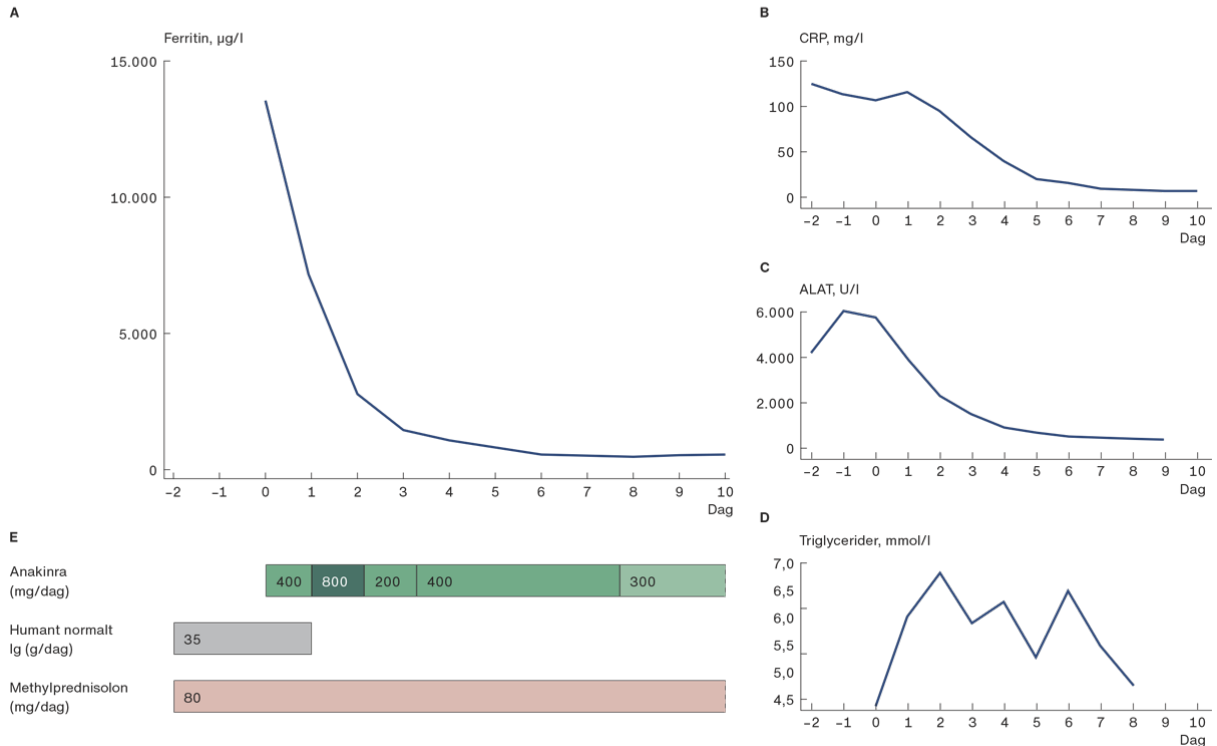
Ugeskr Læger 2026;188:V04250308. doi: 10.61409/V04250308

Hæmofagocytisk lymfohistiocytose (HLH)/makrofagaktiveringssyndrom (MAS) er en livstruende tilstand med systemisk hyperinflammation [1]. Primær HLH er en sjælden genetisk sygdom, der primært rammer børn. Sekundær HLH rammer typisk voksne og kan udløses af infektion, malignitet eller autoimmun sygdom [2]. MAS-HLH er sekundær HLH hos patienter med autoimmun sygdom. Tidlig identifikation og behandling er vigtig for at undgå livstruende komplikationer. Der er ingen diagnostiske kriterier for MAS-HLH, men der er udviklet en online probability calculator kaldet hæmofagocytisk syndrom-score (HScore). Hos voksne med høj prætestandsynlighed er sensitivitet og specificitet høje. HScore beregnes ud fra ferritin, triglycerid, fibrinogen, antal cytopenier, ASAT samt tilstedeværelse af feber, hepatosplenomegali, immunsuppression og hæmofagocyterende celler i knoglemarven [3]. MAS-HLH kan klinisk ligne sepsis og skal mistænkes ved en patient med persisterende feber og forværring trods antibiotisk behandling samt et biokemisk skift fra leukocytose til leukopeni, mens CRP, ferritin, sCD163, IL-2R og triglycerider stiger, og fibrinogen falder. Denne kasuistik beskriver MAS-HLH udviklet under immundæmpende behandling hos en mand med nydiagnosticeret polymyositis.

SYGEHISTORIE

En 26-årig tidligere rask mand blev indlagt med hurtigt progredierende kraftnedsættelse, muskelsmerter proksimalt i underekstremiteter, parenkymatøs leverpåvirkning og svært forhøjet kreatininkinase, myoglobin og troponin I. Initielt var den tentative diagnose toksisk rhabdomyolyse. Grundet klinisk og biokemisk progression blev højdosis prednisolon og humant intravenøst Ig opstartet på mistanke om polymyositis. I løbet af fem døgn indlæggelse udviklede patienten svært hjertesvigt og blev overflyttet til intensivafdeling. Trods optimering opstod tiltagende kredsløbssvigt, og patienten blev tilkoblet hjertelungemaskine, ekstrakorporal membranoxxygenering (ECMO). Efter fire døgn stabiliseredes tilstanden, og ECMO blev seponeret. Kort efter opstod akut forværring med højfebrilia, hypotension og forhøjede inflammatoriske markører: ferritin 13.583 µg/l, triglycerider 4,4 mmol/l, fibrinogen 15,2 µmol/l, leukocytter $47 \times 10^9/l$, IL-2R 2987 kU/l og sCD163 6,55 mg/l (Figur 1). Knoglemarvsbiopsien viste hæmofagocyterende celler. En HScore viste > 98% sandsynlighed for MAS-HLH. Da MAS-HLH blev mistænkt, opstartedes, i lyset af patientens kritiske tilstand, i.v. anakinra (IL-1 receptorantagonist) med 10 mg/kg/dag (800 mg/dag), sideløbende med fortsat humant intravenøst Ig og steroid.

FIGUR 1 Ferritin (A), CRP (B), alaninaminotransferase (ALAT) (C) og triglycerider (D) samt immunmodulerende behandling (E) givet fra to dage før, makrofagaktiveringssyndrom (MAS)-hæmofagocytisk lymfohistiocytose (HLH)-mistanken opstod, hvor dag 0 svarer til første hæmofagocytisk syndrom-score, og specifik behandling for MAS-HLH blev opstartet, til ti dage inde i behandlingen. Humant intravenøst Ig blev opstartet for polymyositis fire dage før MAS-HLH-mistanke (dag 0) og planlagt seponeret et døgn senere efter samlet fem døgns behandling. Humant intravenøst Ig vurderes derfor at have haft begrænset betydning for den kliniske fremgang.



Behandlingen medførte eklatant bedring. Efter stabilisering blev anakinra nedtrappet og skiftet til subkutan administration. Antinukleære antistoffer med humant epital type 2-celler (ANA-HEp2) var positiv 1:1280 for nucleus plettet farvning med stærkt positive anti-Ku-antistoffer. Muskelbiopsi var lysmikroskopisk normal, men taget efter prednisolonopstart. Helgenomsekventering var uden kendte forandringer i relevante gener testet med et autoinflammations- og immundysreguleringsgenpanel. Trods ekstensiv mikrobiologisk udredning inkl. mikrobiom blev der ikke påvist en underliggende infektiøs årsag til HLH, og der var ikke mistanke om debut af Stills sygdom. Konklusionen blev, at patienten havde Ku-positiv polymyositis. Patienten bedredes langsomt både klinisk og biokemisk og blev udskrevet med 100 mg subkutan anakinra dagligt.

DISKUSSION

MAS-HLH er en sjælden komplikation til autoimmun sygdom særligt systemisk lupus erythematosus eller Stills sygdom. Syndromet må specielt overvejes hos immunsupprimerede og/eller inficerede patienter med klinisk forværring uden oplagt årsag og manglende antibiotikarespons samt biokemi med stigende ferritin, triglycerider og CRP. Knoglemarvsbiopsi med fund af hæmofagocyterende celler støtter diagnosen, dog uden at det er en forudsætning. Beregning af HScore er et vigtigt værktøj til identifikation af MAS-HLH og bør gentages i forløbet til revurdering, hvis klinisk mistanke til HLH består [3]. Tidlig behandling på mistanke om HLH/MAS er væsentlig også under løbende udredning for infektion, malignitet (især lymfom) eller autoimmun sygdom. Samtidig infektion må ikke bremse opstart af immunmodulerende MAS-HLH-behandling. Behandlingen startes typisk med højdosis prednisolon og IL-1 receptorantagonist, hvor subkutan administration oftest er nok [4]. Vores case blev grundet den kritiske tilstand behandlet med højdosis i.v. anakinra [5]. Denne kasuistik

understreger vigtigheden af hurtigt at erkende og behandle MAS-HLH, som er en livstruende komplikation til autoimmune sygdomme, samt viser eklatant effekt af i.v. anakinra.

Korrespondance *Stine Daugaard*. E-mail: stepde@rm.dk

Antaget 23. juli 2025

Publiceret på ugeskriftet.dk 2. februar 2026

Interessekonflikter MN oplyser økonomisk støtte fra eller interesse i Novartis, Sobi. 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 2026;188:V04250308

doi 10.61409/V04250308

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

SUMMARY

Macrophage activation syndrome in a young patient with polymyositis

Haemophagocytic lymphohistiocytosis/macrophage activation syndrome (HLH/MAS) is a life-threatening condition characterised by systemic hyperinflammation and is often triggered by infections, malignancies, or autoimmune disease. The HScore is a diagnostic tool used to estimate the likelihood of HLH/MAS based on clinical, biochemical, and histological findings. This case describes a patient with polymyositis developing MAS, indicated by an HScore of 219. He was treated with IV anakinra, steroids, and immunoglobulin, leading to significant improvement. This case emphasises the importance of early MAS recognition and timely intervention in critical conditions.

REFERENCER

1. Shakoory B, Geerlinks A, Wilejto M, et al. The 2022 EULAR/ACR points to consider at the early stages of diagnosis and management of suspected haemophagocytic lymphohistiocytosis/macrophage activation syndrome (HLH/MAS). *Arthritis Rheumatol.* 2023;75(10):1714-1732. <https://doi.org/10.1002/art.42636>
2. Henter JI. Hemophagocytic lymphohistiocytosis. *N Engl J Med.* 2025;392(6):584-598. <https://doi.org/10.1056/NEJMr2314005>
3. Fardet L, Galicier L, Lambotte O, et al. Development and validation of the HScore, a score for the diagnosis of reactive hemophagocytic syndrome. *Arthritis Rheumatol.* 2014;66(9):2613-2620. <https://doi.org/10.1002/art.38690>
4. Bindoli S, De Matteis A, Mitrovic S, et al. Efficacy and safety of therapies for Still's disease and macrophage activation syndrome (MAS): a systematic review informing the EULAR/PRs guidelines for the management of Still's disease. *Ann Rheum Dis.* 2024;83(12):1731-1747. <https://doi.org/10.1136/ard-2024-225854>
5. Charlesworth JEG, Kavirayani A. Intravenous anakinra for the treatment of haemophagocytic lymphohistiocytosis/macrophage activation syndrome: a systematic review. *Eur J Haematol.* 2023;111(3):458-476. <https://doi.org/10.1111/ejh.14029>