

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | KASUISTIK

**Diskussion**

Bestrålingen af den tidligere larynxcancer forklarer sandsynligvis patientens HT og efterfølgende pseudoobstruktion af colon. Tidligere kasuistikker tyder på, at tilstanden er reversibel, og at perifer neuropati og ophobning af glykoprotein i tarmvæggen er sandsynlige årsager [2-5].

Det skitserede forløb vidner om, at man ihærdigt har forsøgt at finde ileusårsagen. I alt fik patienten foretaget adskillige OOA, to ultralydskanninger, seks CT'er, en tyndtarmspassage, en colonindhældning, to koloskopier og en eksplorativ laparotomi (**Figur 1**).

Thyroidaparametre blev ikke kontrolleret, enten fordi man ikke var opmærksom på, at de var relevante for den abdominale lidelse, eller fordi oplysningerne gik tabt i forbindelse med de mange overflytninger af patienten. Det må anses for at være overvejende sandsynligt, at en tidligere behandling af patientens HT kunne have forhindret flere af de tilstødte komplikationer, overflytninger og udredninger samt fremmet operationen af hans columnafraktur.

I denne kasuistik demonstreres dels den mulige sammenhæng mellem ubehandlet HT og paralytisk ileus, dels at hyppige overflytninger af en svært syg patient øger risikoen for, at patologiske prøvesvar undgår nødvendig opmærksomhed og konsekvens.

Korrespondance: *Elisabeth Hjørdem*, Vilhelm Birkedals Vej 9, 1 tv., DK-2400 København NV. E-mail: fillebille@hotmail.com

Antaget: 2. maj 2007

Interessekonflikter: Ingen

Taksigelse: Tak til overlæge *Lise Ingemann Jensen*, Røntgenafdelingen, Bispebjerg Hospital, for hjælp med billedmateriale.

**Litteratur**

1. Laurberg P. Glandula thyroideas sygdomme. I: Hansen NE, Haunsø S, Schaffa-litzky de Muckadell OB, red. Medicinsk Kompendium. København: Nyt Nordisk Forlag Arnold Busck, 2004: 2262-308.
2. Tran HA, Foy A. Myxedema pseudovolvulus. J Clin Endocrinol Metab 2006;91:2819-20.
3. Westphal SA. Unusual presentations of hypothyroidism. Am J Med Sci 1997;314:333-7.
4. Nathan AW, Havard CW. Paralytic ileus and urinary retention due to hypothyroidism. Br Med J 1982;285:477.
5. Wells I, Smith B, Hinton M. Acute ileus in myxoedema. BMJ 1977;1:211-2.

# Autoimmunt polyglandulært syndrom hos en 13-årig pige

Læge Line Borgwardt, afdelingslæge Pernille Pedersen & ledende overlæge Birgit Peitersen

Hvidovre Hospital, Pædiatrisk Afdeling

**Resume**

Autoimmunt polyglandulært syndrom (APS) er en gruppe af sygdomme, der er karakteriseret ved autoimmunitet mod to eller flere endokrine organer. APS er klassificeret i tre undergrupper, type 1, type 2a og type 2b, inddelt efter hvilke endokrine organer der er involveret. I artiklen beskrives en 13-årig pige, der havde uopdaget APS type 2a og blev henvist til en pædiatrisk afdeling med hypotyroidisme. Efterfølgende fik hun diagnosticeret adrenokortikal insufficiens og truende Addisonkrise. Behovet for øget opmærksomhed på APS i det daglige kliniske arbejde på landet pædiatriske afdelinger diskuteres.

Autoimmunt polyglandulært syndrom (APS) er en gruppe af sygdomme, der er karakteriseret ved autoimmunitet mod to eller flere endokrine organer. APS er klassificeret i tre undergrupper, type 1, type 2a og type 2b, inddelt efter hvilke endokrine organer der er involveret [1]. APS 2a, som den følgende

sygehistorie omhandler, er defineret ved en kombination af autoimmun binyreinsufficiens, type1-diabetes (T1DM) og/eller autoimmun tyroiditis (hyppigst hypotyroidisme) [1, 2].

I nedenstående sygehistorie beskrives en 13-årig pige med APS-2a, der begyndte med hypotyreose og efterfølgende truende Addisonkrise.

**Sygehistorie**

En 13-årig, tidligere rask pige blev henvist til Pædiatrisk Afdeling, Hvidovre Hospital, grundet hypotyreose, hvilket var diagnosticeret hos egen læge. Der var ingen dispositioner for øvrige autoimmune lidelser. Patienten havde igennem seks måneder været generet af tiltagende træthed og nedsat energiniveau.

Ved første kontakt på Pædiatrisk Afdeling blev patienten fundet upåvirket, fraset hæshed. Hendes pubertetsudvikling var Tannerstadium 5. I overensstemmelse med afdelingens instruks for hypotyroidisme blev der målt S-thyroideastimulerende hormon (TSH), S-trijodthyron (T<sub>3</sub>), S-T<sub>4</sub>, S-thyroideaperoxidase og S-TSH-receptor-antistoffer, som viste tegn til autoimmun tyroiditis. Der blev foretaget ultralydskanning af thyroidea og udført thyroideaskintigrafi, som viste en

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | KASUISTIK

Tabel 1. Autoimmunt polyglandulært syndrom (APS) [5].

Kliniske manifestationer	APS 1 Aldersdebut barndom (peak < 10 år)	APS 2a Aldersdebut voksen (peak 30 år)	APS 2b Aldersdebut voksen (peak 30 år)
Morbus Addison . . . . .	++	++	–
Hypoparathyroidisme . . . . .	++	–	–
Kronisk mukokutan candidiasis . . . . .	++	–	–
Graves' sygdom . . . . .	–	+	+
Hashimotos thyroiditis . . . . .	+/-	++	++
Perniciøs anæmi . . . . .	+ (tidlig debut)	+	++ (sen debut)
Type 1-diabetes . . . . .	+/-	++	+
Vitiligo . . . . .	+	+	+
Kronisk aktiv hepatitis . . . . .	+	–	–
Alopeci . . . . .	+ (universel)	+	+
Malabsorption . . . . .	+	–	–
Cøliaki . . . . .	+	+	+
Hypopituitarisme . . . . .	+	+/-	–
Myastenia gravis . . . . .	–	+/-	+/-

let inhomogen aktivitetsfordeling i en symmetrisk thyroidea, der var beliggende oven for jugulum, hvilket kunne skyldes autoimmun reaktion. Der fandtes ingen struma og ingen knuder. Patienten blev sat i behandling med levothyroxin 50 mg dagligt.

Fjorten dage efter den første kontakt til Pædiatrisk Afdeling blev undersøgelserne suppleret med måling af adrenokortikotrop hormon (ACTH) samt renin og gliadinantistoffer for udelukkelse af andre autoimmune endokrine lidelser. Der blev fundet kraftigt forhøjede P-ACTH- og P-renin på henholdsvis 1.500 ng/l (0-46 ng/l) og > 320 ng/l (0-30 ng/l) samt negativ S-gliadinantistof. Undersøgelserne blev foretaget efter konferering med en seniorlæge og var ikke en del af afdelingens instruks.

Patienten blev herefter ikke set af en læge før fire uger efter den primære kontakt på Pædiatrisk Afdeling. Da var hun fortsat upåvirket, men angav dog tiltagende træthed og irritabilitet. Vægten var stabil. Der fandtes ganske let hyperpigmentering perioralt. Ud over dette blev der ikke fundet nogen kliniske tegn til morbus Addison. Elektrolytter, leukocytter og syre-base-status var alle inden for normalområdet, faste B-glukose var let forhøjet til 6,0 mmol/l (3,3-5,5 mmol/l). Blodtrykket var 120/68 mmHg, pulsen var 90.

På grund af de kraftigt forhøjede ACTH- og reninværdier blev der rejst mistanke om morbus Addison som led i APS samt truende Addisonkrise, og patienten blev samme dag overflyttet til Rigshospitalets pædiatriske afdeling til videre udredning. Ved en synactentest bekræftede man diagnosen, og ved undersøgelse for øvrige autoimmune lidelser som led i APS blev der ikke fundet nogen tegn på T1DM, vitamin B<sub>12</sub>-mangel, PTH-mangel eller hepatitis.

Patienten blev umiddelbart sat i behandling med hydrocortison, 5 mg × 3, fludrocortison 50 mg × 1, og fortsatte behandlingen med levothyroxin. Hun blev efterfølgende fulgt ambulant og forsøgt nedtrappet i hydrocortison. Fem måneder efter behandlingsopstart var hun klinisk bedret, men an-

gav sig fortsat træt og udmattet ved fysisk aktivitet. Hun havde uændret medicinforbrug fraset levothyroxin som var nedsat til 125 mg dagligt.

### Diskussion

APS er en velbeskrevet tilstand i litteraturen [1-4].

APS 2a, som sygehistorien omhandler, er defineret ved kombinationen af autoimmun binyreinsufficiens, T1DM og/eller autoimmun thyroiditis (hyppigst hypothyroidisme) [1, 2]. Sygdommen manifesterer sig normalt i tredje eller fjerde dekade, men kan debutere både før og efter [1]. T1DM eller autoimmun thyroiditis er oftest de første symptomgivende tilstande.

I **Tabel 1** er skitseret yderligere symptomer og sygdomme ved henholdsvis APS 1, APS 2a og APS 2b.

I ovenstående sygehistorie er der beskrevet en potentiel livstruende sygdomstilstand. Da morbus Addison er sjælden og har uspecifikke debutsymptomer, kan den let overses, også som led i APS og specielt af læger, der ikke har erfaring inden for området.

På Pædiatrisk Afdeling, Hvidovre Hospital, fremgår det ikke af instruksen for hypothyroidisme, at man bør have øget opmærksomhed på andre endokrine lidelser og eventuelt bør screene herfor, hvorfor diagnosen hos vores patient sandsynligvis ikke var blevet verificeret i det tidlige stadie uden konferering med en seniorlæge. Grundet dette har vi valgt at ændre afdelingens instruks for hypothyroidisme for at undgå lignende situationer.

Med baggrund i denne sygehistorie ønsker vi at øge opmærksomheden på APS og at opfordre landets pædiatriske afdelinger til revurdering af de aktuelle instrukser, der er relateret til emnet.

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | KASUISTIK

Antaget: 29. september 2007  
Interessekonflikter: Ingen

## Litteratur

1. [www.endotext.org/pediatrics/pediatrics6/pediatricsframe6.htm](http://www.endotext.org/pediatrics/pediatrics6/pediatricsframe6.htm) (juni 2007).
2. Thomas JB, Petrovsky N, Ambler GR. Addison's disease presenting in four adolescents with type 1 diabetes. *Pediatr Diabetes* 2004;5:207-11.
3. Lovas K, Husebye ES. Addison's disease. *Lancet* 2005;365:2058-61.
4. García-Hernández FJ, Ocaña-Medina C, González-León R et al. Autoimmune polyglandular syndrome and pulmonary arterial hypertension. *Eur Respir J* 2006;27:657.
5. Ergun-Longmire B, Kukreja A, Maclaren N. Chapter 6, Autoimmune Endocrine Disorders, (table 1), MDTEXT.COM, INC, South Dartmouth, MA. WWW.ENDO-TEXT.ORG (sept 2007).

# Kongenit proksimal radioulnar synostose

Reservelæge Zaid Saadi Abdullah Al-Saadi &  
reservelæge Bettina Haar Havekrog

Hjørring Sygehus, Ortopædisk Afdeling

## Resume

Kongenit radioulnar synostose er en sjældent forekommende udviklingsabnormitet, som opstår som følge af en mislykket segmentation mellem radius og ulna. Der er ca. 350 rapporterede tilfælde i litteraturen. Tilstandens sjældenhed medfører ofte en forsinket klinisk diagnose. Den gennemsnitlige alder ved diagnosen er seks år med en variation fra seks måneder til 22 år. Fordelingen på køn er 3:2 (dreng:pige), og 60% af tilfældene er bilaterale. En fem-årig pige blev undersøgt på skadestuen efter et faldtraume i venstre albue. En røntgenundersøgelse viste ingen friske frakturer eller luksationer. Til gengæld sås der en fusion af de proksimale 3 cm mellem radius og ulna. En røntgenundersøgelse af den raske arm viste samme problemstilling. Der var ingen rotation i underarmene, der var låst i ca. 30 graders pronation. Den funktionelle bevægelsesindskrænkning ved kongenit radioulnar synostosis afhænger af graden af deformitet og af, om den er uni- eller bilateral. Børn kan initialt have reduceret størrelse af caput radii og senere få symptomatisk caput radii-subluksation, hvorfor de bør følges radiografisk, afhængigt af symptomer og handicap. Indikationerne for operation er kontroversielle og afhænger af, om der er bilateral manifestation og af graden af pronationsdeformitet.

En synostose mellem den proksimale del af radius og ulna er en sjældent forekommende udviklingsabnormitet, som opstår som følge af en mislykket segmentation mellem radius og ulna (**Figur 1**).

Embryologisk opstår overekstremitetsknoppen fra den usegmenterede kropsvæg på 25.-28.-dagen. Albuen bliver synlig på 34.-dagen og humerus, radius og ulna er synlige på 37.-dagen. Initialt er de tre kartilaginøse analoger af humerus, radius og ulna forbundet inden segmentationen, hvor radius og ulna et kort stykke tid deler et fælles perikondrium. Abnorme/uheldige begivenheder på dette tidspunkt kan føre til manglende segmentation. Varigheden og graden af den skadelige påvirkning afgør graden af den endelige synostose [1].

Der er ikke fundet nogen eksakt ætiologi, men der er dokumenteret en genetisk basis for den manglende differentiering mellem radius og ulna [1-2].

## Sygehistorie

En 5-årig pige blev undersøgt i skadestuen efter et faldtraume mod venstre albue med efterfølgende smerter og hævelse. En røntgenundersøgelse viste ingen friske frakturer eller luksationer. Til gengæld sås der en fusion af de proksimale 3 cm mellem radius og ulna. En røntgenundersøgelse af den raske arm viste samme problemstilling. Ved samtale med patienten og forældrene viste det sig, at hun havde haft problemer både med pronation og supination bilateralt siden fødslen. Der var ingen rotation i underarmene, der stod låst i ca. 30 graders pronation. Der påvistes desuden lidt større rotation i håndleddet end normalt. Bevægeligheden i håndled og fingre i øvrigt var normal.

Efter skadestuebesøget var pigen hurtigt tilbage i sin habitustilstand og hendes arme fungerede godt i det daglige. Ved kontrolbesøg i ambulatoriet var der ingen smerter ved undersøgelsen, og patienten havde i skolen kunnet lege og deltage i gymnastik uden problemer.

Patienten havde haft en upåfaldende opvækst. Egen læge havde ikke tidligere fundet indikation for røntgenfotografering.

## Diskussion

*Wilkie & Davenport* beskrev i 1914 to typer af kongenit synostose baseret på påvisning af den proksimale radioulnare sammensmeltning. Type 1 er en komplet synostose med sammensmeltning af radius og ulna i en variabel udstrækning. Type 2 er af mindre omfang og kan være partiel. Type 2 involverer regionen lige distalt for den proksimale radiusepifyse, og er associeret med caputradiiluksation [3]. Endvidere har *Cleary & Omer* i 1985 formuleret en anden klassifikation bestående af fire typer: fibrous synostosis, ossøs synostosis og to typer associeret med henholdsvis posterior og anterior dislokation af radius [4]. Endelig findes der en helt anden ikke medfødt type, kaldet posttraumatisk radioulnar synostose. Denne er helt forskellig fra den kongenit synostose, både hvad angår årsag, behandling og prognose [1].