

net på den læge, der havde ordineret fusidin, således at han kunne kontaktes for yderligere oplysninger. Mistanken blev styrket ved opdagelsen af, at nærværende skade ikke var enestående, og at der var andre mistænkelige forhold – hvilket kunne gøre, at man opdagede et tilfælde, der isoleret set ikke ville skille sig nok ud, til at mistanken blev rejst. Da sundhedspersonale har skærpet indberetningspligt, skal der handles alene på mistanken. I praksis vil det betyde indlæggelse, typisk på en børneafdeling. Indlæggelsens mål er at stabilisere situationen samt dokumentere skaderne og behandle dem. Et tværfagligt forum bestående af en ansvarlig overlæge, en kontaktsygeplejerske, en socialrådgiver og en psykolog evt. med assistance fra børne- og ungdomspsykiatrisk afdeling vil som regel blive etableret. Når der er mistanke om fysisk mishandling, skal kommunen underrettes en-

ten via social- og sundhedsforvaltningen eller den sociale døgnvagt, hvis det er uden for dagtid. Kommunen vurderer i den enkelte sag, om politiet skal involveres [5].

KORRESPONDANCE: Mikkel Christensen, Abildvang 86, 2700 Brønshøj.

E-mail: jmmikkel@hotmail.com

ANTAGET: 22. maj 2012

FØRST PÅ NETTET: 13. august 2012

INTERESSEKONFLIKTER: ingen

LITTERATUR

1. Clarke NM, Shelton FR, Taylor CC et al. The incidence of fractures in children under the age of 24 months – in relation to non-accidental injury. *Injury* 2012 Jun;43(6):762-5.
2. Teeuw AH, Derckx BH, Koster WA et al. Educational paper: detection of child abuse and neglect at the emergency room. *Eur J Pediatr* 2012;171:877-85.
3. <http://www.sfi.dk/rapportoplysninger-4681.aspx?Action=1&NewsId=2838&PID=9267> (4. apr 2012).
4. Hammond J, Perez-Stable A et al. Predictive value of historical and physical characteristics for the diagnosis of child abuse. *South Med J* 1991;84:166-8.
5. Region Hovedstadens vejledning »Fysisk vold (børnemishandling) og omsorgs-svigt mod børn« gældende fra 10. februar 2012. <http://vip.regionh.dk>.

Cerebrotendinøs xantomatose er en sjælden neurologisk sygdom med en specifik behandling

Morten Blaabjerg¹ & Dragan Marjanovic²

Cerebrotendinøs xantomatose (CTX) er en autosomal recessiv lipidaflejringssygdom, som skyldes mutation i *CYP27A1*-genet, der koder for enzymet sterol 27-hydroxylase [1].

Dette medfører ophobning af galdesyrederivater bl.a. kolestanol og 7-alfa-hydroxykolesterol [2] primært i øjets linser, hjernen og senerne, hvilket resulterer i den klassiske CTX-fænotype, der initialt er beskrevet af *van-Bogaert et al* i 1937 [3] med kronisk diare i barndommen, bilateral juvenil katarakt, sene-xantomer og progredierende neurologiske deficit. Spektret af neurologiske deficit ved CTX er bredt, men typisk har patienterne progredierende cerebellare og supranukleære symptomer og psykomotorisk retardering. Andre beskrevne fund er epileptiske anfald, perifer neuropati, hallucinationer og emotionel labilitet.

Diagnosen baseres på fænotypen, måling af galdesyrederivater og magnetisk resonans (MR)-skanning [4]. Selvom CTX er en meget sjælden tilstand, er en tidlig diagnose af største vigtighed, idet der findes en specifik behandling med chenodeoxy-

cholsyre (CDCA), der er påvist at kunne hæmme progressionen og i enkelte tilfælde bedre symptomerne, især ved tidlig initiering af behandling [5].

SYGEHISTORIE

En 38-årig kvinde, der var født til normal tid, havde haft normal udvikling indtil omkring ottende klasse, hvor hun fik balanceproblemer, emotionelle ændringer og koncentrationsbesvær.

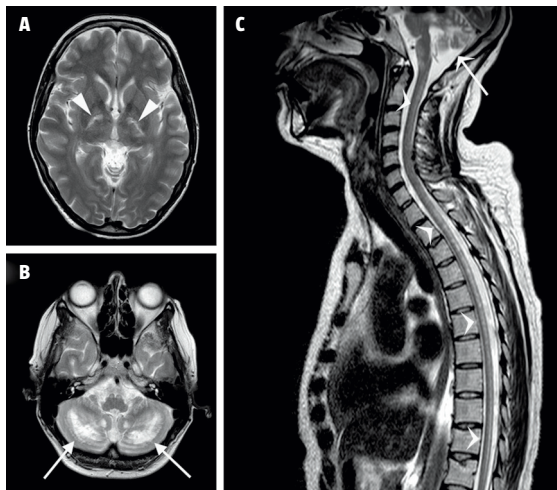
Som 15-årig fik hun diagnosticeret epilepsi, initialt tolket som juvenil myoklon epilepsi baseret på anfaldssemiologi (myoklonier og generaliserede tonisk-kloniske anfald) og elektroencefalogram (EEG)-forandringer (paroksysk forekommende *spikes* og *poly-spikes* bitemperocentralt med skiftende overvægt). Hun var i teenageårene blevet opereret for bilateral katarakt, der blev tolket som værende medfødt, og hun var i barndommen blevet udredt for kronisk diare uden sikker genese. Fra begyndelsen af 30-årsalderen fik hun tiltagende neurologiske deficit med balancebesvær og dysfagi, og ved klinisk undersøgelse fandt man spastisk dysartri samt spasticitet og

KASUISTIK

- 1) Neurologisk Afdeling, Odense Universitets-hospital
- 2) Epilepsihospitalet Filadelfia


FIGUR 1

T2-vægtede magnetisk resonans-skanningsbilleder af cerebrum og medulla spinalis på diagnositidspunktet. **A.** Hyperintens signal i crus posterior af capsula interna. **B.** Degeneration af cerebellums hvide substans (pile). **C.** Svær cerebellar atrofi (pil) og hyperintens signal i bagstrengene af medulla spinalis (pilehoveder).



cerebellar ataksi i ekstremiteterne. En T2-vægtet MR-skanning af hjernen viste højsignalforandringer i begge cerebellare hemisfærer og nyttilkommen cerebellar atrofi samt højsignalforandringer i capsula interna, hvilket ikke sås på en MR-skanning, der var blevet foretaget fem år tidligere.

Pga. den vedvarende progression blev patienten overflyttet til fornyet vurdering. Ved indlæggelse fandt man forværring af de tidligere beskrevne symptomer og nyttilkommen palatal tremor. Desuden blev der fundet en blød, pudeformet fortykkelse af venstre akillesene. Man vurderede hende til at være moderat kognitivt påvirket.

En ny MR-skanning af hjernen og rygmarven foretaget et år efter den forrige (Figur 1) afslørede hyperintens signal på T2-vægtede billeder i capsula interna og pyramidebanen i hjernestammen (Figur 1A + B), degeneration af cerebellums hvide substans (Figur 1B) og svær cerebellar atrofi (Figur 1C). På MR-skanningen af rygmarven påviste man diffust hyperintens T2-signal langs bagstrengene (Figur 1C). Baseret på de kliniske og billedmæssige fund var der mistanke om CTX, og en genetisk analyse afslørede to kendte mutationer på *CYP27A1*: c.1184+1G>A og c.1213C>T. I lighed hermed viste biokemiske analyser et massivt forhøjet 7-alfa-hydroxykolesterolniveau på 1.286 ng/ml (normalværdi: < 50 ng/ml), og der blev påbegyndt behandling med CDCA (250 mg \times 3).

Efter seks måneders behandling viste nye blodprøver normalisering af 7-alfa-hydroxykolesterolniveauet til 22 ng/ml. En kontrol-MR-skanning viste uændrede forhold, og et EEG viste fortsat svært abnorme forhold med nedsat dominant frekvens og

sharpwaves bioccipito-posttemporalt med venstresidig overvægt. Patientens kliniske tilstand var uden væsentlige ændringer.

DISKUSSION

Diagnosen CTX hos patienten i sygehistorien blev først stillet sent i voksenlivet (38 år) trods den klassiske fænotype med kronisk diare i barndommen, bilateral katarakt i ungdommen, senexantomer og progredierende cerebellare og supranukleære tegn. I lighed med dette har man i en nylig opgørelse af 25 tilfælde fundet en gennemsnitsalder ved diagnosticering på 38 år og en forsinkelse i diagnosen fra første symptomer på 19 år [5].

Selvom CTX er en sjælden tilstand med ca. 300 konfirmerede tilfælde på verdensplan, illustrerer muligheden for effektiv behandling af tilstanden vigtigheden af tidlig diagnose bl.a. gennem øget kendskab til diagnosen. Majoriteten af patienterne udviser den klassiske fænotype, og dette bør lede til tidlig måling af galdesyrederivater og genetisk undersøgelse og derved tidlig initiering af behandlingen.

KORRESPONDANCE: Morten Blaabjerg, Neurologisk Afdeling, Odense Universitetshospital, Sdr. Boulevard 29, 5000 Odense C.

E-mail: morten.blaabjerg@ouh.regionsyddanmark.dk

ANTAGET: 9. maj 2012

FØRST PÅ NETTET: 13. august 2012

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

TAKSIGELSE: Ingemar Björkhem, klinisk kemisk afdeling, Karolinska Sjukhuset, Sverige, takkes for biokemiske analyser.

LITTERATUR

1. Cali JJ, Hsieh CL, Francke U et al. Mutations in the bile acid biosynthetic enzyme sterol 27-hydroxylase underlie cerebrotendinous xanthomatosis. *J Biol Chem* 1991;266:7779-83.
2. Björkhem I, Leoni V, Meaney S. Genetic connections between neurological disorders and cholesterol metabolism. *J Lipid Res* 2010;51:2489-503.
3. van-Bogaert L, Scherer HJ, Epstein E. A cerebral form of generalized cholesterolinose. Paris: Masson et Cie, 1937.
4. Barkhof F, Verrips A, Wesseling P et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: the spectrum of imaging findings and the correlation with neuropathologic findings. *Radiology* 2000;217:869-76.
5. Pilo-de-la-Fuente B, Jimenez-Escrig A, Lorenzo JR et al. Cerebrotendinous xanthomatosis in Spain: clinical, prognostic, and genetic survey. *Eur J Neurol* 2011; 18:1203-11.