

Behandlingsstrategien ved Blaus syndrom er beskrevet i [2]. Patienterne har været i næsten livslang immunsuppressiv behandling med prednisolon og cytostatikum. Denne kombination var dog ikke tilstrækkelig til at kontrollere sygdomsaktiviteten uden betydelige bivirkninger. Behandling med hydroxychloroquin og ciclosporin var uden effekt.

Tumornekrosefaktor (TNF)- $\alpha$  spiller en central rolle for dannelsen af epitelioidcellegranulomer [5]. Behandling med infliximab er effektiv ved svær sarkoidose og viste sig også hos disse tvillinger at være effektiv ved Blaus syndrom. Det er, så vidt vi ved, de første patienter, hos hvem behandling med TNF- $\alpha$ -hæmmeren infliximab er anvendt med god effekt i modsætning til eterncept, der ikke havde den forventede virkning. Under fortsat infliximabbehandling har sygdomsaktiviteten kunnet holdes på et rimeligt niveau, og livskvaliteten har kunnet bevares. Den psykiske udvikling er forløbet normalt, og den somatiske udvikling er tilfredsstillende.

Incidens og prævalens af Blaus syndrom i Danmark er ukendt, men der er næppe tvivl om, at sygdommen er underdiagnosticeret. Mange Blaus syndrom-patienter har formentlig fået stillet diagnosen sarkoidose – og sarkoidose hos mindre børn bør derfor altid foranledige genetisk undersøgelse for Blaus syndrom. Den sygdomsassocierede mutation fandtes kun hos tvillingerne, og det drejer sig derfor om en de novo-mutation på *CARD15*-genets hot spot, et fænomen, der tidligere er beskrevet [3]. Genetisk undersøgelse for Blaus syndrom udføres på Rigshospitalet som rutineanalyse.

Som det fremgår af sygehistorierne, er prognosen på kort sigt god. Sygdommen kræver formentlig livslang behandling og kontrol. Vores og de i litteraturen beskrevne patienter med Blaus syndrom har været heterozygote for de sygdomsfremkaldende mutationer, hvilket der bør tages hensyn til ved genetisk rådgivning. Der bør være mulighed for at tilbyde prænatal diagnostik i afficerede familier.

Korrespondance: *Nils Milman*, Medicinsk Afdeling B 2142, H:S Rigshospitalet, 2100 København Ø. E-mail: milman@rh.dk

Antaget: 23. februar 2006  
Interessekonflikter: Ingen angivet

#### Litteratur

1. Blau EB. Familial granulomatous arthritis, iritis and rash. *J Pediatr* 1985;107:689-93.
2. Milman N, Byg K-E. Blaus syndrom – en genetisk betinget, kronisk granulomatøs sygdom. *Ugeskr Læger* 2006;168:3612-4.
3. Priori R, Bombardieri M, Spinelli FR et al. Sporadic Blau syndrome with a double *CARD15* mutation. *Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis* 2004;21: 228-31.
4. Rose CD, Doyle TM, McIlvain-Simpson G, et al. Blau syndrome mutation of *CARD15/NOD2* in sporadic early onset granulomatous arthritis. *J Rheumatol* 2005;32:373-5.
5. Fehrenbach H, Zissel G, Goldmann T et al. Alveolar macrophages are the main source for tumour necrosis factor- $\alpha$  in patients with sarcoidosis. *Eur Resp J* 2003;21:421-8.

#### > AKADEMISKE AFHANDLINGER

Læge *Niels Jacob Eifer Møller*:

### Prognostic importance of systolic, diastolic and overall left ventricular dysfunction assessed with echocardiography after an acute myocardial infarction



Disputats

Forf.s adresse: Hjertemedicinsk afdeling B, HS: Rigshospitalet, DK-2100 København Ø.  
E-mail: jem@dadlnet.dk  
Forsvaret finder sted den 27. oktober 2006, kl. 14.00, i Emil Aarestrup Auditoriet, Klinikbygningen, Odense Universitetshospital.  
Opponent: *Christian Hassager, Henrik Egeblad og Ib Abildgaard Jacobsen.*

Cand.psych. *Nicoline Marie Hall*:

### Spontane erindringer

En undersøgelse af involuntære erindrings neurobiologiske og fænomenologiske karakteristika  
Ph.d.-afhandling



Forf.s adresse: CFIN, bygning 30, Aarhus Sygehus, Nørrebrogade 44, DK-8000 Aarhus C.  
E-mail: nicoline@pet.auh.dk  
Forsvaret finder sted den 1. november 2006, kl. 14 i Auditorium F, kælderens under bygning 10, Aarhus Sygehus, Nørrebrogade 44, Aarhus  
Bedømmere: *Per Fink*, mag.art. *Jesper Mogensén* og *Martin Ingvar*, Sverige.  
Vejleder: *Albert Gjedde.*

Læge *Carsten Utoft Niemann*

### Serglycin – implications in granulogenesis of neutrophils

Ph.d.-afhandling

Forf.s. adresse: Magledalen 17, DK-2860 Søborg.  
E-mail: niemann@dadlnet.dk  
Forsvaret fandt sted den 11. oktober 2006.  
Bedømmere: *Ole W. Petersen, Peter Hokland og Svein O. Kolset*, Norge.  
Vejleder: *Niels Borregaard.*