

misdannelsekontrolskanninger senere i graviditeten. Endvidere bør man tilbyde forældrene diagnostiske ultralydsskanninger ved kommende graviditeter, dels for at diagnosticere nye tilfælde, dels pga. forældrenes angst for gentagelse.

KONKLUSION

FADS er forbundet med stor mortalitet, og børnene dør oftest af respirationsproblemer, der er betingede af lungehypoplasi. FADS er betinget af forskellige til grundliggende lidelser, og derfor er der ikke en entydig genetik. Prænatal diagnostik er mulig ultrasonisk, når tilstanden er udtalt, eller genetisk, når en specifik til grundliggende lidelse med kendt genetik mistænkes.

KORRESPONDANCE: Allan Bayat, Kroghsgade 16, 1., 8000 Århus C.
E-mail: bayabayabayat@hotmail.com

ANTAGET: 23. august 2009

FØRST PÅ NETTET: 11. januar 2010

INTERESSEKONFLIKTER: Ingen

LITTERATUR

1. Pena SDJ, Shokeir MHK. Syndrome of camptodactyly, multiple ankyloses, facial anomalies and pulmonary hypoplasia: a lethal condition. *J Pediatr* 1974;85:373-5.
2. Moessinger AC. Fetal akinesia deformation sequence: An animal model. *Pediatrics* 1983;72:857-65.
3. Chen H, Blumberg B, Immken L et al. The Pena-Shokeir Syndrome: report of five cases and further delineation of the syndrome. *Am J Med Gen* 1983;16:213-24.
4. Lindhout D, Hageman FA, Beemer FA et al. The Pena-Shokeir Syndrome: report of nine Dutch cases. *Am J Med Gen* 1985;21:655-8.
5. Bayat A, Petersen A, Møller M et al. Incidence of fetal akinesia hypokinesia deformation sequence: a population-based study. *Acta Paediatr* 2009;98:3-4.
6. Wigglesworth JS. Perinatal pathology. In Wigglesworth JS (Ed). *The respiratory system*. 2nd edition. W.B. Saunders Company, 1996; pp. 164-5.
7. Hedlund G, Griscorn NT, Cleveland RH et al. I: Kirks DR (Ed). *Practical pediatric imaging. Diagnostic radiology of infants and children*. 3rd edition. Philadelphia. New York Lippincott-Raven, 1998:627-8.
8. Secher NJ, Hansen PK, Lenstrup C et al. Birthweight-for-gestational age charts based on early ultrasound estimation of gestational age. *Brit J Obstet Gynecol* 1986;93:28-34.
9. Albertsson-Wikland K, Karlberg J. Natural growth in children born small for gestational age with and without catch-up growth. *Acta Paediatr Suppl* 1994;399:64-70.
10. Rodriguez J, Palacios J. Pathogenetic mechanisms of fetal akinesia deformation sequence and oligohydramnios sequence. *Am J Med Gen* 1991;40:284-9.
11. Hall JG. Analysis of Pena Shokeir phenotype. *Am J Med Gen* 1986;25:99-117.
12. Naeya R. Umbilic cord length: Clinical significance. *J Pediatr* 1985;107:278-81.
13. Ismail KM, Martin WL, Ghosh S et al. Etiology and outcome of hydrops fetalis. *J Matern Fetal Med* 2001;10:175-81.
14. Giordano G, Gnetti L, Froio E et al. Early fetal akinesia deformation sequence: A case report with unusual autoptic features. *J Maternal-fetal Neonat Med* 2005;17:349-52.
15. Katzenstein M, Goodman RM. Pre- and postnatal findings in Pena Shokeir 1 syndrome: Case report and a review of the literature. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1988;8:111-26.
16. Phadke S, Puri R, Phadke R. Severe form of congenital cerebral and cerebellar atrophy: A neurodegenerative disorder of fetal onset. *J Clin Ultrasound* 2007;35:347-50.
17. Itoh K, Yokoyama N, Ishihara A et al. Two cases of fetal akinesia/hypokinesia sequence. *Ped Pathol* 1991;11:467-77.
18. Jensen ML, Rix M, Schroeder HD et al. Fetal akinesia-hypokinesia deformation sequence (FADS) in 2 siblings with congenital myotonic dystrophy. *Clin Neuro-pathol* 1995;14:105-8.
19. Brueton LA, Husom SM, Cox PM et al. Asymptomatic maternal myasthenia as cause of the Pena-Shokeir phenotype. *Am J Med Genet* 2000;92:1-6.
20. Nijsten TE, Moor AD, Colpaert CG et al. Restrictive dermopathy: a case report and a critical review of all hypotheses of its origin. *Pediatr Dermatol* 2002;19:67-72.
21. Yfantis H, Nonaka D, Castellani R et al. Heterogeneity in fetal akinesia deformation sequence (FADS): autopsy confirmation in three 20-21-week fetuses. *Prenat Diagn* 2002;22:42-7.
22. Davis JE, Kalousek DK. Fetal akinesia deformation sequence in previable fetuses. *Am J Med Genet* 1988;29:77-87.
23. Witters I, Moerman P, Fryns J-P. Fetal akinesia deformation sequence: A study of 30 consecutive in utero diagnoses. *Am J Med Genet* 2002;113:23-8.
24. Makrydimas G, Sotiriadis A, Papapanagiotou G et al. Fetal akinesia deformation sequence presenting with increased nuchal translucency in the first trimester of pregnancy. *Fetal Diagn Ther* 2004;19:332-5.
25. Socol ML, Sabbagha RE, Elias S et al. Prenatal diagnosis of congenital muscular dystrophy producing arthrogyriposis. *N Engl J Med* 1985;313:1230.

Addisons sygdom hos femårig

Reservelæge Heidi Smedegaard, reservelæge Rikke Beck Jensen & overlæge Kirsten Holm

KASUISTIK

Hillerød Hospital,
Børneafdelingen

Primær kronisk binyrebarkinsufficiens hos børn er en sjælden lidelse. Man skelner mellem en erhvervet type (Addisons sygdom), som oftest er autoimmunt betinget, og en medfødt type, hvor den hyppigste form er medfødt adrenal hyperplasi (adrenogenitalt syndrom (AGS)), som ses med en incidens på en pr. 10.000-18.000 levendefødte [1].

Addisons sygdom skyldes progredierende destruktion af binyrebarken, hvilket forårsager nedsat produktion af kortisol og ofte også aldosteron (se **Figur 1**) [2].

SYGEHISTORIE

En femårig, tidligere rask pige blev af vagtlæge indlagt akut på mistanke om gastroenteritis grundet fire døgns anamnese med opkastninger, feber op til 39 °C, hovedpine og mavesmerter og gennem det seneste døgn tiltagende konfusion. Ved indlæggelsen var hun konfus, havde halonerede øjne og grågusten hudfarve. Der var dårlig øjenkontakt. Hun var nakkeryg-stiv. Temperaturen var 38 °C rektalt. Hun var svært dehydreret og havde hypotension på 82/37 mmHg med påskyndet puls på 153 slag pr. min.

FIGUR 1

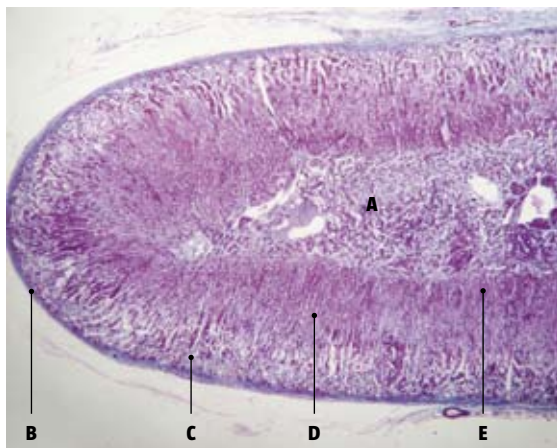
Udsnit af en binyre.

A. Marv. **B.** Kapsel.

C. Zona glomerulosa producerer mineral-kortikoid (aldosteron).

D. Zona fasciculata producerer glukokortikoid (kortisol)

E. Zona reticularis producerer glukokortikoid og kønshormon (androgen, østrogen).



Man mistænkte septisk shock, og gav isotont NaCl intravenøst. På mistanke om meningitis blev der givet dexamethason 0,15 mg/kg, ampicillin 100 mg/kg \times 3, ceftriaxon 100 mg/kg \times 3 og gentamycin 5 mg/kg \times 1 intravenøst.

De initiale blodprøver viste leukocytose $22 \times 10^9/l$ ($4,5-12,5 \times 10^9/l$), heraf neutrofile $14 \times 10^9/l$ ($1,8-8,9 \times 10^9/l$), svært forhøjet C-reaktivt protein (CRP) 8.250 nmol/l (< 78 nmol/l), hyponatriæmi 123 mmol/l, hyperkaliæmi 6,6 mmol/l, blodsukker 3,6 mmol/l, kreatinin 196 mikromol/l (18-62 mikromol/l) og karbamid 17 mmol/l (0,8-5,4 mmol/l). Kapillær syre-base-status viste moderat metabolisk acidose med pH på 7,30, pCO_2 2,9 kPa, baseoverskud (BE) -15mmol/l og bikarbonat 10 mmol/l.

Spinalvæske og bloddyrkning var uden vækst. Urinstiks og røntgen af thorax var normale.

I løbet af det næste døgn rettede pigen sig klinisk. To dage senere var CRP faldet til 2.900 nmol/l, og kortisol var 46 nmol/l.

Under indlæggelsen bemærkedes hyperpigmentering. På mistanke om binyrebarkinsufficiens blev der lavet synacthentest med indgift af 0,25 mg syntetisk ACTH, idet der til tiden 0, 30 og 60 minutter målt henholdsvis kortisol og corticotropin (ACTH) (se Tabel 1). Synacthentesten bekræftede diagnosen primær binyrebarkinsufficiens pga. forhøjet adrenokortikotrop hormon (ACTH) og renin samt mangelfuld stigning i kortisol, og man startede behandling med glukokortikoid, hydrocortison-tabletter 15 mg/m²/døgn fordelt på tre doser.

Efter to måneder suppleredes behandlingen med mineralokortikoid, tablettformig fludrocortisonacetat 50 mikrogram daglig pga. vedvarende hyponatriæmi på 124 mmol/l.

Binyrebarkantistoffer (Immunglobulin G) var

middelpositive. Man fandt ikke holdepunkt for adrenogenitalt syndrom, da pigen ikke var viriliseret, 17-OH-progesteron (17-OHP) ikke var forhøjet, testosteron og frit testosteron var umålelige. Der fandtes ikke tegn på anden autoimmun endokrin lidelse, idet ø-celle-, glutaminsyredecarboxylase (GAD)-65-, thyroideaperoxidase (TPO)-, samt cøliakiantistoffer var negative. *Insulin-like growth factor* (IGF)-1, *insulin-like growth factor binding protein* (IGFBP)-3, parathyroidea- og thyroideastatus var normale.

Adspurgt fortalte pigens forældre, at hun igennem de seneste seks måneder havde været mere træt end vanligt.

DISKUSSION

Vi beskriver en fem år gammel, tidligere rask pige med symptomerne træthed, anoreksi, kvalme, opkastninger, hyperpigmentering og hypotension, hvilket er de hyppigste symptomer ved debut af Addisons sygdom. Paraklinisk fandtes nedsat plasmakortisol og elektrolytderrangement, hvilket er diagnostisk for Addisons sygdom [1].

Det er ligeledes kendt, at Addisons sygdom kan debutere akut med sepsis/septisk shock eller gastroenteritis med dehydrering, som ofte forudgås af uspecifikke symptomer, hvilket vanskeliggør diagnosen og medfører forsinkelse fra symptomstart til diagnose [1].

TABEL 1

Laboratoriesvar.

	Debut	Et år efter debut	Reference-interval
Na ⁺ , mmol/l	123	137	135-145
K ⁺ , mmol/l	6,6	4,3	3,5-5,0
Glukose, mmol/l	3,6		
Kortisol, 0 min, nmol/l	173		138-635
Kortisol, 30 min ^a , nmol/l	158		
Kortisol, 60 min ^a , nmol/l	168		> 550
ACTH, 0 min, pmol/l	713		2,2-13,2
ACTH, 30 min ^a , pmol/l	654		
ACTH, 60 min ^a , pmol/l	651		
Renin, mIU/l	> 1.000	174	1-3 år: 25-315
Aldosteron, pmol/l	192	< 38	100-800
17-hydroxyprogesteron, nmol/l	0,4		< 15
Testosteron, nmol/l	< 10		

ACTH = adrenokortikotrop hormon.

a) efter intravenøs indgift af 0,25 mg synacthen. Normalt respons efter synacthentest forudsætter stigning i plasmakortisol på > 200 nmol/l eller en *peak*-værdi > 500 nmol/l.

Det karakteristiske elektrolytderangement bør altid vække mistanke om Addisons krise og medføre opfølgende undersøgelse. Diagnosen stilles ved synacthentest, hvor der efter indgift af ACTH ikke ses stigning i kortisolniveauet i plasma. Vigtige differentialdiagnoser som *late onset*-AGS kunne udelukkes, da pigen ikke var viriliseret, havde lav 17-OHP samt umålelige testosteronværdier, og hypofyseinsufficiens fandtes mindre sandsynligt, da pigen havde hyperpigmenteringer.

Der er her tale om idiopatisk Addison med både mineralo- og glukokortikoidmangel, hvilket udgør ca. 3% af Addisons sygdom [3]. Addisons sygdom er en kronisk sygdom, som kræver livslang substitutionsbehandling med glukokortikoid og i nogle tilfælde også mineralokortikoid. Under forudsætning af at behandlingen passes, samt at barnet møder til regelmæssige kontrolbesøg hos en en-

dokrinolog, så er prognosen god, og barnet kan leve et normalt liv.

Addisons sygdom er, trods den sjældne forekomst, vigtig at have in mente, da tilstanden ubehandlet er letal [4].

KORRESPONDANCE: Heidi Smedegaard, Børneafdelingen, Hillerød Hospital, 3400 Hillerød. E-mail: heidimedegaard@hotmail.com

ANTAGET: 26. november 2009

FØRST PÅ NETTET: 15. februar 2010

INTERESSEKONFLIKTER: Ingen

LITTERATUR

1. Shulman DI, Palmert MR, Kemp SF. Adrenal insufficiency: Still a cause of morbidity and death in childhood. *Pediatrics* 2007;119:e484-e494.
2. Ten S, New M, Maclaren N. Clinical review 130: Addison's Disease 2001. *J Clin Endocrin Metab* 2001;86:2909-22.
3. Perry R, Kecha O, Paquette J et al. primary adrenal insufficiency in children: twenty years experience at the Sainte-Justine Hospital, Montreal. *J Clin Endocrin Metab* 2005;90:3243-50.
4. Erichsen MM, Løvås K, Fougner KJ et al. Normal overall mortality rate in Addison's disease, but young patients are at risk of premature death. *Eur J Endocrin* 2009;160:233-7.

Bromo-Dragonfly-forgiftning af 18-årig mand

Reservelæge Visti Torbjørn Nielsen, farmaceut Lotte CG Højberg & overlæge Jens Kristian Behrens

Bromo-Dragonfly (1-(8-bromobenzo[1,2-b; 4,5-b']difuran-4-yl)-2-aminopropan) er et nyt designerdrug. Første gang stoffet blev registreret i Danmark var i oktober 2007. Stoffet er et syntetisk fremstillet hallucinogen med farmakologisk effekt som lysergsyrediethylamid (LSD) og amfetamin i kombination [1, 5]. Navnet Bromo-Dragonfly (BDF) er afledt af molekylets strukturelighed med en guldsmed (**Figur 1**). Stoffet findes som væske, pulver, tabletter og »blotters« (papirlap der lægges på tungen). Virkningen indtræder fra en halv til tre timer efter indtagelse med maksimal effekt efter seks til 12 timer. Rusen kan forventes at vare i 12-24 timer [1].

BDF kan forårsage hypertension, takykardi, hypertermi, dilaterede pupiller, eufori, rastløshed, tremor og perifer karkonstriktion med efterfølgende nekrose i ekstremiteterne. Evt. ses hallucinationer, agitation, kramper og acidose [1, 4]. Den alvorligste komplikation er fatal forgiftning [2, 4].

Denne kasuistik omhandler en forgiftning, der forårsagede akut psykose, hypertermi samt takykardi. Efter et døgn behandling på intensivt terapiafsnit (ITA) kunne patienten udskrives til stamafdelingen.

SYGEHISTORIE

En 18-årig mand blev indbragt til skadestuen grundet forgiftning efter indtag af 2 ml BDF samt en ukendt mængde alkohol. Natten igennem havde han deltaget i en teknofest. Kendskab til stoffets navn og mængde kom gennem patientens bror. Koncentrationen var ukendt. Broderen havde ligeledes indtaget stoffet, men var ikke påvirket i samme grad. På skadestuen var patienten stærkt agiteret og hallucineret. Det var nødvendigt at anvende bæltefiksering og tvangssindlægge patienten.

Ved den objektive undersøgelse fandtes dilaterede pupiller uden lysreaktion. Huden var varm og tør.

Blodtryk (BT): 141/99, puls: 180 slag/minut, respirationsfrekvens: 25-30 pr. minut, arteriel oxygen saturation (SpO₂): 98% og temperatur: 38,8 °C. Arteriebldgasanalysen viste let metabolisk acidose og hypokapni. Elektrokardiogram, nyretal og koagulationsstatus var normale.

Initialbehandling i skadestuen var 300 mg tiamin intravenøst administreret, morfin 2,5 mg intravenøst og stesolid 5 mg intravenøst pro necessitate.

KASUISTIK

Bispebjerg Hospital,
Anæstesi- og Operations-
afdeling/Giftlinjen