

# Narkolepsi hos en syvårig pige

Sivakaran Sivayogajeyam & Elke Longin

## KASUISTIK

Børneafdelingen,  
Sygehus Vendsyssel  
Hjørring

Narkolepsi er karakteriseret ved hypersomni (pludseligt søvnanfald i dagtiden), katapleksi (anfald med tab af muskeltonus), søvnparalyse (kortvarig muskellammelse efter opvågning) og hypnagoge/hypnopompe hallucinationer (drømmelignende oplevelser i vågen tilstand før indsovning og/eller efter opvågning). Narkolepsi er en ikke så sjælden (prævalens hos voksne: 0,05% [1]), men ekstremt underdiagnosticeret sygdom. Halvdelen af de voksne, der har narkolepsi, har haft sygdomsdebut allerede i barnealderen. Ofte stilles diagnosen med en forsinkelse på ti år [1, 2]. Formålet med kasuistikken er at henlede opmærksomheden på diagnosen med henblik på tidlig diagnosticering.

## SYGEHISTORIE

En syv år gammel, tidligere rask pige blev henvist på mistanke om encefalitis. Der havde ikke været forudgående sygdom, traumer eller vaccinationer. Fjorten dage forud for indlæggelsen fik pigen vanskeligheder med at holde sig vågen. I skolen var hun ofte træt og havde behov for at tage en lur. Hun faldt ofte i søvn og kunne falde i søvn midt under leg. Forældrene oplevede situationer, hvor hun fik grineflip med muskellammelser og faldt om på gulvet uden bevidsthedstab. Om aftenen faldt hun hurtigere i søvn end normalt og vågnede efter nogle timer med mareridt; hun sov generelt uroligt. Hun havde desuden ændret adfærd med humørsvingninger og aggressive udbrud.

Ved indlæggelsen var pigen vågen og afebril, og såvel somatisk som neurologisk undersøgelse viste normale forhold.

Under indlæggelsen blev der enkelte gange observeret grimassering og symmetriske rykninger i kroppen. Paraklinisk fandt man normale forhold ved blodprøver, magnetisk resonans-skanning af cerebrum og elektroencefalografi.

Efter en kort observationsperiode henledes anamnesen på narkolepsi, og patienten blev henvist til en polysomnografi (PSG) og multipel søvnlattest (MSLT) på Dansk Center for Søvnmedicin, Glostrup Hospital. PSG'en viste en gennemsnitlig *rapid eye movement* (REM)-søvn-latens på under 10 min (normalt er REM-søvn-latens 90 min og patologisk ved < 8 min). Ved MSLT registreres søvnlattensen og søvnmønsteret samtidigt i flere test. Pigen udviste i alle test en forkortet REM-søvn-latens, hvilket er patognomonisk for narkolepsi. Diagnostisk lumbalpunktur viste et hypokretinniveau på mindre end 10 pg/ml (normalt > 200 pg/ml).

Diagnosen narkolepsi blev stillet, og pigen blev sat i behandling med et centralstimulerende middel og derefter fulgt ambulant på Glostrup Hospital.

## DISKUSSION

Tilstande med pludselige søvnanfald og tab af muskeltonus udløst af emotionelle triggere er beskrevet allerede i 1860'erne. Men først i 1960'erne fastslog man narkolepsi som en selvstændig søvnsygdom [2]. De væsentlige symptomer på narkolepsi er: 1) udtalt søvnhed og hypersomni, som ses hos alle patienterne, 2) katapleksi, som ses hos ca. 70%, 3) hypnagoge/hypnopompe hallucinationer, som ses hos 30-50%, og 4) søvnparalyse, som ses hos 20-40%. Fragmenteret nattesøvn og automatiske handlinger er også hyppige, men kun et fåtal har alle symptomerne [2]. Særligt ved debut af narkolepsi med katapleksi ses der *cataplectic facies* med faciale myoklonier herunder grimasser med ufrivillige tungebævegelser og gaben [3].

Da klassiske symptomer ikke altid er til stede ved den initiale gennemgang, kan det forsinke diagnosen. Hos børn under fem år kan søvnhed mistolkes som et aldersfænomen. Nogle børn bliver fejldiagnosticeret som havende atoniske epileptiske anfald, opmærksomhedsforstyrrelser, synkoper eller psykoser [1, 2, 4].

Til dato kender man ikke patogenesen sikkert. Flere studier bygger på »den autoimmune hypotese«

Narkolepsi er en ekstremt underdiagnosticeret tilstand hos børn.



[2, 4]. Dette underbygges af, at der er en udtalt association til HLA-DQB1\*0602 (90-100% hos patienterne med kataplektisk narkolepsi mod 12-38% i baggrundsbefolkningen) [2]. I centralnervesystemet (CNS) ses der destruktion af de hypokretinproducerende neuroner i den laterale hypothalamus og gliadannelse langs neuronprojektionerne. Manglende hypokretin forårsager muligvis en tilstand, der er præget af uligevægt i CNS med unormale overgange mellem vågenhed, REM-søvn og non-REM-søvn [5].

Diagnosen kan stilles på baggrund af sygehistorien, PSG, MSLT og måling af hypokretinniveau. Behandlingen består af vejledning, støtte og medicin, som kan bestå af centralstimulantia eller tricykliske antidepressiva.

Narkolepsi er en kronisk lidelse med vekslende forløb. Ubehandlet narkolepsi hos børn kan føre til indlæringsvanskeligheder i skolen og kan påvirke den

sociale og emotionelle udvikling [2, 5]. Nogle børn bliver fejldiagnosticeret. Især pædiatere skal være bekendt med symptomerne for at sikre en tidlig og sufficient behandling. Ved mistanke bør patienten henvises til Dansk Center for Søvnmedicin, Glostrup Hospital.

**KORRESPONDANCE:** Sivakaran Sivayogajeyam, Børneafdelingen, Sygehus Vendsyssel Hjørring, Bispensgade 37, 9800 Hjørring. E-mail: sisi@rn.dk

**ANTAGET:** 8. marts 2012

**FØRST PÅ NETTET:** 23 april 2012

**INTERESSEKONFLIKTER:** ingen

#### LITTERATUR

1. Morris E, King MA, Smith IE et al. Factors associated with a delay in the diagnosis of narcolepsy. *Sleep Med* 2004;5:37-41.
2. Nevsimalova S. Narcolepsy in childhood. *Sleep Med* 2009;13:169-80.
3. Plazzi G, Pizza F, Palaia V et al. Complex movement disorders at disease onset in childhood narcolepsy with cataplexy. *Brain* 2011;244:1-13.
4. Knudsen S, Jennum PJ. Narkolepsi – nye molekylærbiologiske landvindinger. *Ugeskr Læger* 2006;168:3699-703.
5. Sand T, Schrader H. Narkolepsi og andre hypersomnier. *Tids Nor Legeforen* 2009;129:2007-10.

## Solitær polypøs ganglioneurom i colon sigmoideum

Maj Rabjerg & Adam Kolodziejczyk

Intestinale ganglioneuromer (GN) er sjældne, benigne polypper, der er karakteriserede ved en overvækst af gangliceller, nervefibre og understøttende celler i gastrointestinkanalen [1]. Der findes tre undergrupper: isolerede polypoide GN, ganglioneuromatøs polypøse GN og diffus ganglioneuromatøse GN [1, 2].

De polypoide GN er små, bredbasede eller stilkede polypper, der har en lighed med hyperplastiske polypper, juvenile polypper eller adenomer. Tumorerne forekommer enten solitært eller i et lille antal i tarmen, ofte i colon eller terminale ileum og hyppigst hos personer i 40-60-årsalderen [1]. Ved ganglioneuromatøs polypøse GN findes der typisk flere end 20 polypper. Diffust ganglioneuromatose er en udbredt nodulær proliferation af neurale elementer, der involverer de enteriske plekser. Disse tumorer er store (1-17 cm), uskarpt afgrænsede og kan ændre arkitekturen i det omkringliggende væv [1, 2].

Symptomatiske patienter har rektalblødning, smerter, væggtab og irritabel tyktarm, men hos mange opdages tilstanden tilfældigt [1]. Det isolerede GN involverer mucosa og submucosa, hvor der histologisk findes en hypercellulær og udvidet lamina

propria, der består af S100-positive tenformede celler i en fibrillær matrix med isolerede gangliceller [2].

#### SYGEHISTORIE

En 70-årig kvinde blev henvist til fleksibel sigmoideoskopi pga. pludseligt opståede abdominalsmerter og kvittering af gammelt blod og slim fra tarmen. Patienten havde haft 1-2 episoder af dette, men havde under udredningen ingen gener. Hun havde haft lidt vekslende afføringsmønster, intet væggtab og god appetit. Tidligere havde hun fået påvist ulcus duodeni og var blevet opereret for læsion af duodenum efter en trafikulykke.

Ved koloskopi fandt man en lille polyp ca. 20 cm fra anus. Tarmen var herudover fuldstændig upåfaldende. Ved mikroskopi sås en polypøs slimhinde med uensartede krypter, enkelte let dilaterede, beliggende i et fint fibrillært stroma, der indeholdt adskillige gangliceller, især superficielt. På nogle vævsflager var der komplet tab af krypterne, andre steder sås der spredtliggende krypter. Der var ingen epiteldysplasi. Ved immunhistokemisk undersøgelse sås det som ventet, at ganglicellerne i lamina propria var positive ved S100-farvning (**Figur 1**).

#### KASUISTIK

Klinik for Patologisk Anatomisk, Sydvestjysk Sygehus, Esbjerg