

[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, bredbase eller stilkede polypper, der har en lighed med hyperplastiske polypper, juvenile polypper eller adenomer. Tumorernes 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 irriteret 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.

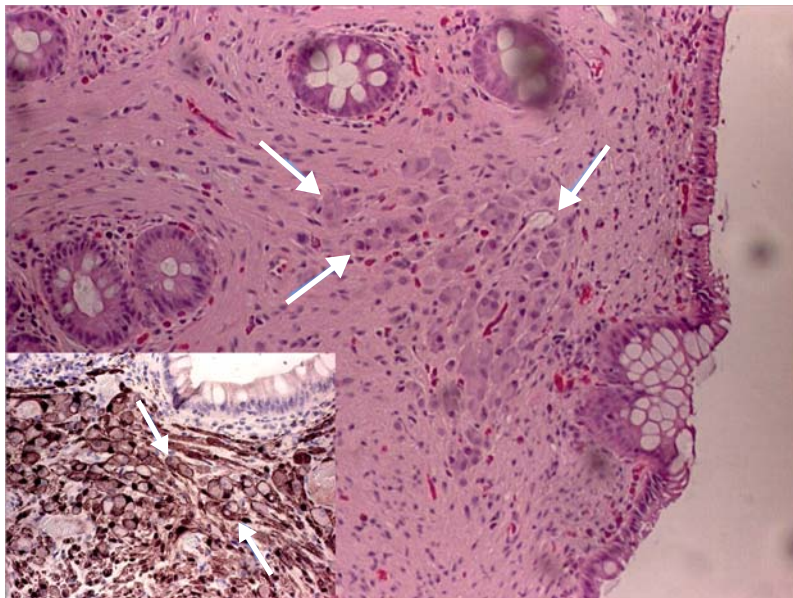
Ved koloskopi fandt man en lille polyp ca. 20 cm fra anus. Tarmen var herudover fuldstændig upåfaldende. Ved mikroskopi sås en polypøs slimhinde med uensartede krypter, enkelte let dilaterede, beliggende i et fint fibrillært stroma, der indeholdt adskillige gangliceller, især superficielt. På nogle vævsflager 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

FIGUR 1

Ganglioceller (pile). Hæmatoxylin-eosin-farvning. Indsat ses ganglioceller i S100-farvning.



Idet man kun fandt en enkelt solitær polyp ved koloskopi, blev patienten ikke yderligere udredt for generaliseret neurosygdom. Det blev skønnet, at kontrollokoloskopi var unødvendig.

DISKUSSION

Den foreliggende polyps histologi er i overensstemmelse med histologien ved isolerede polypoide GN [3]. I den normale tarm forekommer der ganglioceller i plexus submucosus beliggende i tela submucosa og ikke i selve tunica mucosa, som det ses ved GN. Der er beskrevet få tilfælde af solitære GN hos patienter med Cowdens syndrom, tuberøs sklerose, familiær polyposis coli og juvenil polypose, men ingen hos patienter med von Recklinghausens sygdom eller multipel endokrin neoplase (MEN) type-2b [1, 2]. Computertomografi eller magnetisk resonans-skanning kan anvendes til at sikre, at der ikke er ekstraintestinale manifestationer, hvilket kan ses i forbindelse med disse genetiske sygdomme. Der er ikke set recidiv efter total excision af solitære GN, hvorfor kontrol ikke rekommanderes [4].

De differentialdiagnostiske overvejelser var, patientens alder og symptomer taget i betragtning, primært centreret om adenomer og adenokarcinomer samt karcinoide tumorer, neuroblastomer, GN og schwannomer, sidstnævnte forekommer dog meget sjældent. Adenokarcinomer i colon er beskrevet sammen med diffus ganglioneuromatose og ganglioneuromatøs polypose i få tilfælde, men

ingen er beskrevet i forbindelse med solitære polypoide GN [5].

Patogenesen til disse ganglioneuromatøse tumorer er fortsat ikke afdækket. Diffus ganglioneuromatose menes at være en usædvanlig hyperplasi af nerveplekser muligvis pga. øgede niveauer af cirkulerende nervevækstfaktorer, hvorimod de solitære GN formentlig er hamartomer, der er en tumorlignende masse bestående af ikkeneoplastisk væv på et sted, hvor det pågældende væv normalt forekommer [1].

Der er identificeret forskellige gener, der er knyttet til de enkelte syndromer: familiær adenomatøs polypose med adenomatøs polyposis coli-genet, Cowdens syndrom med kimbanemutation af *PTEN*-genet og MEN2b med mutation af *RET*-genet [2]. Endnu er der ikke fundet et gen, der specifikt er korreleret til intestinal ganglioneuromatose.

KORRESPONDANCE: Maj Rabjerg, Klinik for Patologisk Anatomi, Sydvestjysk Sygehus, Esbjerg, Finsengade 35, 6700 Esbjerg. E-mail: missrabjerg@gmail.com

ANTAGET: 8. marts 2012

FØRST PÅ NETTET: 16. april 2012

INTERESSEKONFLIKTER: ingen

TAKSIGELSER: Klinik for Patologisk Anatomi, Sydvestjysk Sygehus, Esbjerg, takkes for materiale til kasuistikken, og Solveig Busch takkes for gennemlæsning og redigering af manuskriptet.

LITTERATUR

1. Shekitka KM, Sobin LH. Ganglioneuromas of the gastrointestinal tract: relation to von Recklinghausen disease and other multiple tumor syndromes. *Am J Surg Pathol* 1994;18:250-7.
2. Chan OT, Haghghi P. Hamartomatous polyps of the colon: ganglioneuromatous, stromal and lipomatous. *Arch Pathol Lab Med* 2006;130:1561-6.
3. Soccoso G, Puls F, Richards C et al. A ganglioneuroma of the sigmoid colon presenting as leading point of intussusception in a child: a case report. *J Pediatr Surg* 2009;44:17-20.
4. Torrisi A, Carillio G, Libra M et al. Solitary ganglioneuroma of the ileo-cecal valve. *Pathologica* 2003;95:192-5.
5. Qiao S, Iwashita T, Ichihara M et al. Increased expression of glial cell line-derived neurotrophic factor and neurturin in a case of colon adenocarcinoma associated with diffuse ganglioneuromatosis. *Clin Neuropathol* 2009;28:105-12.



RETTELSE

Nyresygdom ved type 2-diabetes

(Ugeskr Læger 2012;174;2150-4)

I statusartiklen »Nyresygdom ved type 2-diabetes« af Frederik Persson & Peter Rossing var der i Figur 1 en fejl. For enden af de to kurver stod der henholdsvis 40 år og 60 år, hvor der retteligt skal stå 40% og 60%.

Fejlen er rettet, og vi henviser til den korrekte version på Ugeskriftet.dk.

Redaktionen beklager fejlen.

Redaktionen