

(somnolens og konfusion), men også metabolisk acidose, er dårlige prognostiske tegn. Ved tolkning af a-punkturen er det især HCO_3^- , som har en prognostisk betydning.

Det er usikkert, om de øvrige biokemiske data, som var signifikant forskellige i de to grupper, kan bruges prognostisk. Det er nærliggende at tro, at de er forårsaget af den forskel, der er mellem patienttyperne i de to grupper.

KORRESPONDANCE: Kim Dalhoff, Klinisk Farmakologisk Afdeling, Bispebjerg Hospital, 2400 København NV.
E-mail: kd10@bbh.regionh.dk

ANTAGET: 5. januar 2010

FØRST PÅ NETTET: 22. marts 2010

INTERESSEKONFLIKTER: Ingen

LITTERATUR

1. O'Malley GF, Gerald F. Emergency department management of the salicylate-poisoned patient. *Emerg Med Clin North Am* 2007;25:333-46.
2. Flomenbaum NE, Goldfrank LR, Hoffman RS et al (eds.). *Goldfrank's toxicologic emergencies*. 8. ed. New York: McGraw Hill, 2006:550-61.
3. Gude AB, Hoegberg LC, Pedersen M et al. Forgiftningmønstre hos 355 konsekutivt indlagte patienter på Bispebjerg hospital i København 2001. *Ugeskr Læger* 2007;169:1793-7.
4. Anderson RJ, Potts DE, Gabow PA et al. Unrecognized adult salicylate intoxication. *Ann Intern Med* 1976;85:745-8.
5. Proudfoot AT. Toxicity of salicylates. *Am J Med* 1983;75:99-103.
6. Done AK. Salicylate intoxication. Significance of measurement of salicylate in blood in cases of acute ingestion. *Pediatrics* 1960;26:800-7.
7. Thisted B, Krantz T, Strøm J et al. Acute salicylate self-poisoning in 177 consecutive patients treated in ICU. *Acta Anaesthesiol Scand* 1987;31:312-6.
8. Chapman BJ, Proudfoot AT. Adult salicylate poisoning: deaths and outcome in patients with high plasma salicylate concentrations. *Q J Med* 1989;72:699-707.
9. Bjældager PA, Breum L, Munck LK et al. Salicylatforgiftninger i forgiftningscentralen I 1980. *Ugeskr Læger* 1983;145:2833-7.
10. Gabow PA, Anderson RJ, Potts DE et al. Acid-base disturbance in the salicylate-intoxicated adult. *Arch Intern Med* 1978;138:1481-4.

Pseudoxanthoma elasticum

Stud.med. Kamille List-Jensen, stud.med. Anne Åbom & overlæge Anette Bygum

KASUISTIK

Odense Universitets-hospital, Hudafdeling I og Allergicentret

Pseudoxanthoma elasticum (PXE) er en arvelig og formodet metabolisk sygdom, der er karakteriseret ved progredierende kalcifikation af elastiske fibre. Den manifesterer sig i hud, øjne og hjerte-kar-system med komplikationer i form af synstab eller infarkt i hjernen eller hjerte. De karakteristiske hudforandringer udvikles i barne- og ungdomsårene som markør for diagnosen, som i dag kan verificeres molekylærgenetisk.

SYGEHISTORIER

I. En 38-årig kvinde havde siden tiårsalderen haft noprede gullige hudforandringer i nakken og på halsen (**Figur 1A**). Da hun var 23 år gammel, blev hun undersøgt af dermatolog, som beskrev gullige, brostensagtige papler konfluerende til plaques i nakken og symmetrisk bagtil på halsens sideflader. Hudstansbiopsi viste kalkaflejringer (von Kossafarvning) i de elastiske fibre. Ekkokardiografi var normal. Hun havde ingen synsforstyrrelser, men en øjenundersøgelse viste angioide *streaks*. I relation til genetisk rådgivning viste det sig, at moderens kusine havde PXE med svær øjenpåvirkning.

II. En 27-årig kvinde havde haft gåsehudslignende hudforandringer på halsen siden syvårsalderen. Som 16-årig blev hun dermatologisk vurderet, og der blev fundet gullighvide, brostensagtige, papuløse forandringer udbredt på halsen, som strakte sig over

skuldre og til aksiller. Der var tilsvarende mere diskrete forandringer i albuebøjninger. Huden var løst foldet i aksillerne og ved roden af halsen. Hudstansbiopsi viste histologiske forandringer, der var forenelige med PXE. De perifere pulse var svage, mens blodtryk, blodprøver (lipider) og ekkokardiografi var normale. Øjenundersøgelse viste *peau d'orange* bilateralt og angioide *streaks* omkring venstre synsnervepapil (**Figur 1B**). Hun blev rådgivet om arvelige aspekter på Klinisk Genetisk Afdeling.

DISKUSSION

Diagnostikken af PXE har traditionelt baseret sig på kliniske og histologiske kriterier [1]. Da fænotypen kan variere, og der findes flere differentialdiagnoser, anbefales i dag mutationsanalyse af *ABCC6*-genet [2, 3]. Kliniske kriterier og molekylærgenetisk udredning indgår i et diagnostisk flowdiagram fra 2008 [2]. PXE debuterer ofte som i sygehistorierne med gullige papler, der gradvist konfluerer til plaques, hvorfor dermatologer ikke sjældent stiller den tentative diagnose. Prædilektionssteder er nakke, hals og bøjefurer. Hudforandringerne begynder i barneårene, og den afficerede hud kan med årene blive løs og foldelig. Slimhinder kan være afficerede [3]. I øjet ses typisk *peau d'orange*, som er gullig marmorering af retina, der er betinget af kalcifikation af Bruchs membran. Hovedparten udvikler angioide *streaks*, som er rødbrune linjer omkring synsnervepapillen. *Salmon*



FIGUR 1

A. Gullige konfluerende papler lateralt på hals og i nakke var karakteristisk for pseudoxanthoma elasticum hos 38-årig kvinde.

B. Øjenbaggrund med *peau d'orange* samt angioide streaks omkring venstre synsnervepapil hos patient med pseudoxanthoma elasticum.



spots er små, fokale korioretinale atrofier, som er patognomoniske for PXE [4]. Efterhånden kan der udvikles sekundær subretinal karnydannelse, som ubehandlet kan medføre blødning, fibrose og tab af læsesynet. Den foretrukne behandling af karnydannelse er i dag intravitreal injektion af vaskulær endotelial vækstfaktor (VEGF)-hæmmer. Forkalkning af de elastiske fibre i blodkar kan give svage perifere pulse, sekundær hypertension og manifestationer af aterosklerose [3, 4]. Patienten i sygehistorie I havde episoder med bryst smerter, men angina pectoris kunne ikke objektiviseres. Patienten i sygehistorie II blev udredt på mistanke om gastrointestinal blødning, som kan være en del af symptomatologien ved PXE og skyldes blødning fra submukosale kar. Pga. hudforandringernes symptomfattige natur ses en betydelig diagnostisk latenstid, så PXE ofte først diagnosticeres i den tidlige voksenalder [4, 5].

Der findes ingen dokumenteret behandling, men tidlig diagnose og kontrol er vigtig for at forebygge skader i øjne og hjerte-kar-system. Kontaktsport bør undgås, pga. risiko for at stumpt traume fører til revnedannelse i Bruchs membran. Regelmæssig øjenlægekontrol og egenkontrol samt umiddelbar henvendelse til øjenlæge ved sløret og formforvrænget syn anbefales. Patienterne bør årligt få kontrolleret blodtryk, perifere pulse og hjertelyde og undgå risikofaktorer for hjerte-kar-sygdom. Nogle anbefaler årlig døgnblodtryksmåling og arbejdslektrokardiogram hos voksne. Genetisk rådgivning af PXE-patienter og deres familie er anbefalet, ligesom førstegradsslægtninge bør undersøges for PXE [5]. Sygdommen nedarves recessivt med en prævalens på op til 1:25.000 [3]. I Danmark findes der os bekendt ingen tværfaglige retningslinjer for diagnostik og opfølgning af PXE-patienter, hvorfor vi finder, at der er behov for udarbejdelse af et tværfagligt patientforløbsprogram.

KORRESPONDANCE: Anette Bygum, Hudafdeling I og Allergicentret, Odense Universitetshospital, 5000 Odense C.

E-mail: Anette.Bygum@ouh.regionsyddanmark.dk

ANTAGET: 24. november 2009

FØRST PÅ NETTET: 29. marts 2010

INTERESSEKONFLIKTER: Ingen

TAKSIGELSE: Professor Michael Larsen takkes for kritisk gennemgang af de oftalmologiske aspekter.

LITTERATUR

1. Lebwohl M, Neldner K, Pope FM et al. Classification of pseudoxanthoma elasticum: report of a consensus conference. *J Am Acad Dermatol* 1994;30:103-7.
2. Vanakker OM, Leroy BP, Coucke P et al. Novel clinico-molecular insights in pseudoxanthoma elasticum provide an efficient molecular screening method and a comprehensive diagnostic flowchart. *Hum Mutat* 2008;29:205.
3. Chassaing N, Martin L, Calvas P et al. Pseudoxanthoma elasticum: a clinical, pathophysiological and genetic update including 11 novel ABCC6 mutations. *J Med Genet* 2005;42:881-92.
4. Finger RP, Charbel IP, Ladewig MS et al. Pseudoxanthoma elasticum: genetics, clinical manifestations and therapeutic approaches. *Surv Ophthalmol* 2009;54:272-85.
5. Laube S, Moss C. Pseudoxanthoma elasticum. *Arch Dis Child* 2005;90:754-6.



JULENUMMER 2010



Ugeskrift for Læger vil gerne i vores julenummer publicere artikler, som er sjove og lettere at fordøje, end almindelige videnskabelige artikler er.

Vi efterspørger derfor artikler, som behandler »skæve« videnskabelige emner, men de skal stadig være opbygget som regelrette artikler, og data må ikke være opdagede. Det kan være originalartikler, kasuistikker, litteraturgennemgange mv. Der er fuldstændig frit emnevalg, så det er bare at gå i gang.

Undtagelsesvis skal disse artikler ikke uploades gennem det elektroniske manuskriptsystem, men sendes direkte på e-mail til hc@dahl.dk

Redaktionen