

Carney complex: et syndrom med kardielle, kutane og neuronale tumorer

Diana M. Røpcke¹, Jesper Bjerre², Carsten Heuck² & Carin van Doorn¹

Carney complex (CNC) er et syndrom med multiple neoplasier. Det er karakteriseret ved abnorm hud- og slimhindepigmentering, kardielle myksomer, endokrine tumorer, hyperaktivitet og schwannomer [1]. Den mest almindelige manifestation er lysebrune/sorte lentiginøse naevi især i ansigtet og på slimhinderne. Antallet af naevi øges typisk i puberteten. Kardielle myksomer ses hos unge, hyppigst i venstre atrium, men kan ses i alle fire hjertekamre. Myksomer ses også ekstrakardielt. Endokrine tumorer kan opstå i hypofysen, i glandula thyroidea, i binyrerne og i ovarierne eller testes. CNC er arveligt. Arvegangen er autosomal dominant og skyldes en mutation i et tumorsuppressorgen (*PRKARIA*) på kromosom 17 [2] eller sjældnere en mutation på kromosom 2 [3]. Her beskrives en sygehistorie til illustration af tilstanden.

SYGEHISTORIE

En 12-årig dreng blev indlagt med et generaliseret epileptisk anfald. To år tidligere var han blevet undersøgt for intermitterende smerter i hænderne og fødderne. Udredningen påviste kryoglobulinæmi, og på mistanke om vaskulitis blev han behandlet med steroider. På grund af udtalte centrofociale lentignes hos både drengen og hans mor blev Peutz-Jeghers syndrom overvejet, men en koloskopi viste negative resultater hos begge. Begge var i øvrigt klinisk upåfaldende.

Som led i udredningen af det epileptiske anfald blev der foretaget en magnetisk resonans-skanning af cerebrum. Skanningen afslørede et venstresidigt paraoccipitalt iskæmisk infarkt og tegn på tidligere infarkter. En transtorakal ekkokardiografi viste ingen tegn til paradoks embolikilde, men afslørede derimod en stor venstresidig atrialtumor, som næsten udfyldte hele atriet og trængte ned gennem mitralklappen i diastolen (**Figur 1**). Tumoren blev bortopereret ved akut, åben hjertekirurgi. Histologien viste, at tumoren var et myksom.

På grund af associationen mellem hudpigmentering og familiære myksomer, blev moderen og patientens yngre søster også undersøgt med ekkokardiografi. Ved denne undersøgelse blev der hos moderen påvist tre højresidige og en venstresidig atrial tumor, som alle efterfølgende blev bortopereret. Søsterens

ekkokardiografi viste normale forhold. Ved histologi blev det bekræftet, at moderens tumorer var myksomer. Ud fra en genetisk test blev der senere påvist en *PRKARIA*-mutation hos drengen og hans mor, mens søsteren ikke havde mutationen. Drengen havde ingen kliniske endokrinologiske manifestationer, og niveauerne for spot-morgenkortisol og thyroideastimulerende hormon var normale.

DISKUSSION

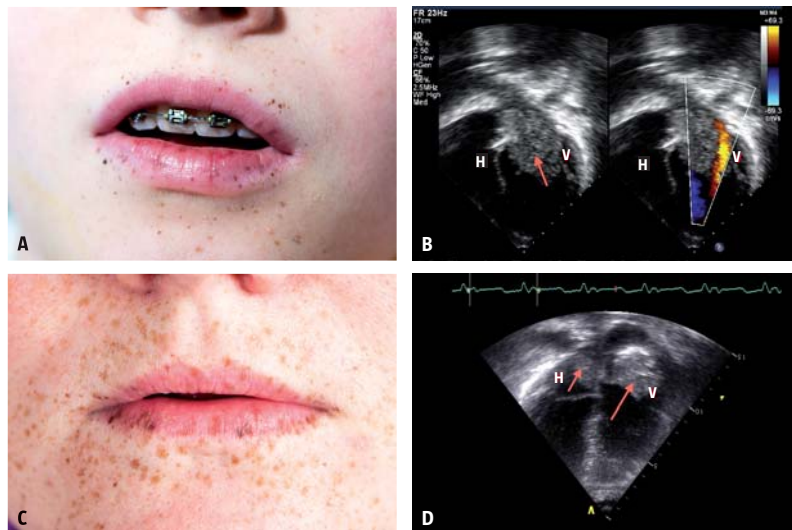
Symptombgivende kardielle myksomer ved CNC kan vise sig på tre forskellige måder: 1) hæmodynamiske manifestationer relateret til obstruktion af et hjertekammer eller en hjerteklap, 2) embolisering af tumoren til cerebrum, koronararterier eller perifere organsystemer og 3) almensymptomer i form af træthed, artralgi, feber og vægttab ofte associeret med øget inflammatorisk aktivitet i blodet. Patientens epileptiske anfald og vaskulitislignende symptomer synes at være velforklaret ud fra disse manifestationer.

KASUISTIK

1) Thoraxkirurgisk Afdeling T, Aarhus Universitetshospital, Skejby
2) Børneafdeling A, Aarhus Universitetshospital, Skejby

FIGUR 1

A. Cirkumorale fregner hos en 12-årig dreng. **B.** Ekkokardiografisk visualiseret myksom (pil) hos drengen. Tumoren ses i venstre atrium, protruderende gennem mitralostiet. **C.** Cirkumorale fregner hos drengens mor. **D.** Ekkokardiografisk visualiserede myksomer (pile) hos moderen i både højre (H) og venstre (V) atrium.



Viden om CNC som den beskrevne association mellem lentiginos og myksomer er vigtig af flere grunde. I modsætning til isolerede kardielle myksomer, der oftest kureres ved komplet kirurgisk resektion, er der ved CNC stor recidivrisiko til trods for fuldstændig fjernelse af myksomet. Recidiv ses i det samme eller i et andet hjertekammer [4]. Livslang opfølgning med ekkokardiografier er derfor indiceret. Patienter med centrofasciale lentiginos bør undersøges for kardielle myksomer, og samtidig skal der udvises skærpet opmærksomhed på andre alvorlige familiære syndromer med denne sjældne kutane manifestation [3].

Patienterne skal undersøges og ved behov behandles for endokrinologisk hyperaktivitet og for tumorer i hypofysen, binyrerne og glandula thyroidea. Hos mænd er det ligeledes nødvendigt at undersøge for tumorer i testes. Genetisk rådgivning er indiceret på grund af arvegangen og tilstedeværelsen af familiespecifikke mutationer, som ses ved, at 70%

af patienterne har en afficeret forælder, og 50% af patienternes børn bærer mutationen [5]. Derudover er genetisk testning værdifuld i forhold til at afgøre, hvilke slægtninge der har øget risiko for at få myksomer og endokrine tumorer som illustreret i denne sygehistorie.

KORRESPONDANCE: Carin van Doorn, Thoraxkirurgisk Afdeling T, Aarhus Universitetshospital, Skejby, Brendstrupgårdsvej 100, 8000 Aarhus N. E-mail: catvando@rm.dk

ANTAGET: 20. december 2011

FØRST PÅ NETTET: 20. februar 2012

INTERESSEKONFLIKTER: ingen

LITTERATUR

1. Carney JA. Carney Complex: the complex of myxomas, spotty pigmentation, endocrine overactivity and schwannomas. *Semin Dermatol* 1995;14:90-8.
2. Casey M, Mah C, Merliss AC et al. Identification of a novel genetic locus for familial myxomas and Carney complex. *Circulation* 1998;98:2560-6.
3. Lodish MB, Stratakis CA. The differential diagnosis of familial lentiginosis syndromes. *Fam Cancer* 2011;10:481-90.
4. Bireta C, Popov AF, Schotola H et al. Carney-complex: multiple resections of recurrent cardiac myxoma. *J Cardiothorac Surg* 2011;6:12.
5. Stratakis CA, Horvath A. Carney Complex. I: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, red. *GeneReviews* (internet). Seattle, WA: University of Washington, 1993-2003.

Uventet komplikation ved gastroskopi hos patient med stort hiatushernie

Ditte Louise Egeskov Munkedal & John Gade

KASUISTIK

Kirurgisk Afdeling K,
Regionshospitalet Viborg

Der udføres ca. 60.000 gastroskopier i Danmark om året, og det er et godt redskab til visualisering af øsofagus, ventrikel og duodenum. Proceduren kan have både diagnostiske og terapeutiske formål, og den anses som værende sikker [1]. Komplikationer i forbindelse med gastroskopi er sjældne, men kan ses ved sedation og komorbiditet samt ved terapeutiske procedurer, hvor der kan opstå blødning og perforation. I den følgende sygehistorie beskrives en mindre kendt komplikation i forbindelse med gastroskopi.

SYGEHISTORIE

En 65-årig mand blev indlagt akut pga. to døgn anamnese med stærke smerter i epigastriet. Ved symptomdebuten var der samtidig kaffegrums-ligende opkastninger og manglende afgang af luft og afføring. Ved indlæggelsen var patienten voldsomt forpint, og abdomen var spændt ved palpation. Der var ingen peritoneal reaktion.

En akut udført computertomografi (CT) af abdo-

men uden indgift af kontrastvæske viste en stor dilateret ventrikel, der var beliggende i thorax. Der var sammenfald af tarmene neden for ventriklen som tegn på en høj ileustilstand. På den baggrund fik patienten foretaget gastroskopi i generel anæstesi. Indikationen var dels diagnostiske formål, dels anlæggelse af ventrikelsonde. Ved undersøgelsen fandt man den orale del af ventriklen beliggende i thorax med flere små erosioner i slimhinden. Der blev ikke fundet nogen nekroser. I den anale del af ventriklen og duodenum blev der fundet normale forhold.

Ved anlæggelsen af ventrikelsonden begyndte patienten at hoste og forsøgte at rejse sig fra lejet. Herved afbøjede gastroskopet fra hiatusherniet ind i øsofagus. Ved fremføring af gastroskopet blev slyngen i ventriklen større, mens forsøg på tilbagetrækning fik spidsen af gastroskopet til at glide oralt, og denne var til sidst beliggende ved larynx. Der blev tilkaldt assistance af en kollega og ved hjælp af endnu et gastroskop samt gennemlysning lykkedes det at