

Der er ingen kurativ behandling, men enzym-substitution nedsætter morbiditeten [5]. Der er stor gevinst ved iværksættelse af behandling før irreversibel organskade.

Det hyppigste debutsymptom er recidiverende tilfælde af otitis media, der oftest debuterer inden for de første leveår [5]. Primær hørescreening vil oftest være normal.

Det er endvidere vigtigt at være opmærksom på, at ved børn med Hunters syndrom er der stor risiko ved generel anæstesi på grund af progredierende øvre luftvejsobstruktion [3].

Hunters syndrom er en sjælden lidelse, men børn med hyppigt recidiverende øvre luftvejsgener, mellemøreinfektioner, aftagende hørelse og sprogudvikling kombineret med skeletforandringer og funktionsændringer bør observeres for denne lidelse.

Det er oftest en lettelse for barn og forældre at få en diagnose. Dette giver mulighed for behandling, genetisk rådgivning samt adgang til støttegrupper.

**KORRESPONDANCE:** Eva Kirkegaard Kiær, Otologisk Afdeling, Vejle Sygehus, 7100 Vejle. E-mail: evakirkegaard@hotmail.com

**ANTAGET:** 24. november 2009

**FØRST PÅ NETTET:** 3. maj 2010

**INTERESSEKONFLIKTER:** Ingen

#### LITTERATUR

1. Shprintzen RJ. Syndrome identification for audiology. San Diego: Singular Publishing, 2001: 128-31.
2. Robin NH. Medical Genetics – its application to speech, hearing and craniofacial disorders. San Diego: Plural Publishing, 2008:117.
3. www.csh.dk (9. januar 2009).
4. Martini A, Read A, Stephens D. Genetics and hearing impairment. London: Whurr Publishers, 1996:135-6.
5. Wraith JE, Scarpa M, Beck M et al. Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome). Eur J Pediatrics 2008;167:267-77.

## Laryngeal sarkoidose hos 13-årig

Louise Buchreitz Herlow<sup>1</sup> & Niels Rasmussen<sup>2</sup>

### KASUISTIK

1) Hillerød Hospital, Øre-næse-hals-afdeling C, og  
2) Rigshospitalet, Øre-næse-hals-kirurgisk Klinik

Sarkoidose er en systemisk sygdom af ukendt ætiologi, der er karakteriseret ved granulomatøs inflammation. Den kan involvere alle organsystemer, men rammer hyppigst lymfeknuder, lunger, lever, øjne, hud, knogler og centralnervesystemet. Laryngeal sarkoidose er yderst sjælden og manifesterer sig som diffus hævelse specielt af epiglottis og aryregionerne. Symptomerne ved sarkoidose er generelt milde og svinder spontant i 70% af tilfældene. Ved involvering af larynx kan det imidlertid også udvikle sig til en akut livstruende tilstand.

### SYGEHISTORIE

En 13-årig pige fik i løbet af et par måneder tiltagende vejrtrækningsbesvær i forbindelse med fodboldspil samt tiltagende snorken. Relativt pludseligt tilkom hæshed, og patienten blev henvist til nærmere udredning. Patienten havde ingen febrilia eller smerter, og hun havde kun lette synkeproblemer. Der var ingen kendte sygdomme i familien. Ved undersøgelsen frembød patienten ikke stridor i hvile, men hæshed tenderende til afoni. Der blev foretaget laryngoskopi med video (**Figur 1**). Denne viste udtalt diffus, bleg hævelse ved epiglottis og aryregionen. Infektionstal, C1-esteraseinhibitor, C4-komplement og

immunglobulin M-rheumafaktor var alle inden for normalområdet. Røntgen af thorax var normal. Magnetisk resonans (MR)-skanning viste bløddelshævelse ved epiglottis samt i begge aryregioner. Der sås ingen opladning efter kontrastindgift. Initialt blev hun behandlet med prednisolon med subjektiv bedring. Supplerende direkte laryngoskopi i generel anæstesi (GA) med biopsi fra larynx viste pharynxslimhinde med lymfoid infiltration.

Patienten blev herefter henvist til Rigshospitalet, hvor der igen blev foretaget biopsi, som viste bløddelsvæv med ikkenekrotiserende granulomer. Farvning for svampe og mykobakterier var negativ. Sammenholdt med positiv peptidyldipeptidase og MR-fundene blev diagnosen isoleret laryngeal sarkoidose støttet. Efterfølgende har patienten to gange fået foretaget kirurgisk resektion af aryregionerne med CO<sub>2</sub>-laser, hvor der er udskåret et bådformet stykke af aryregionen med efterfølgende suturering af slimhindedefekten for at undgå fornyet udvækst af sarkoidosevæv. Pga. fortsat dyspnø er der yderligere resekeret væv fra epiglottis samt givet steroidinhalationer. Patientens gener er herved reduceret betydeligt, og der foreligger nu normal lungefunktionsundersøgelse.

## DISKUSSION

Laryngeal sarkoidose ses meget sjældent og da ofte i forbindelse med systemisk udbredt sarkoidose. Incidensen for sarkoidose anslås globalt til at være 16,5/100.000 hos mænd og 19/100.000 hos kvinder. Den kan forekomme i alle aldre, men ses typisk hos de 25-40 årige. Incidensen for sarkoidose hos børn under 15 år er meget lav (1/100.000) [1]. Isoleret laryngeal sarkoidose ses meget sjældent – i litteraturen er der beskrevet to tilfælde hos børn [2] og 53 tilfælde hos voksne [3].

Symptomerne ved laryngeal sarkoidose er hæshed, dyspnø, dysfagi og globulusfølelse. Hele larynx kan rammes, men hyppigst rammes epiglottis, aryregionen og plica ventricularis.

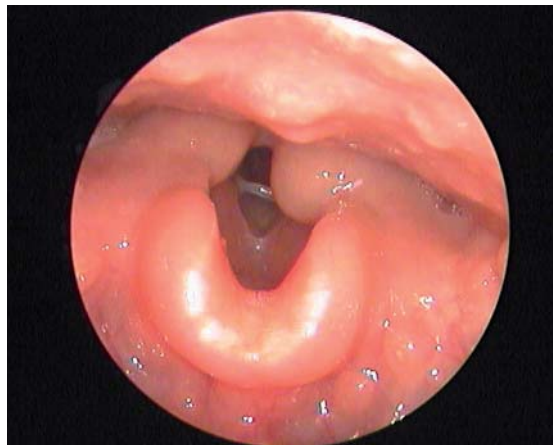
De kliniske fund hos patienterne er ikke specifikke: slimhinden er ødematøs, bleg og næsten altid uden ulcerationer [3]. Histologisk ses ikknekrotiserende granulomer, kæmpeceller samt lymfocytter beliggende i periferien [5]. Biokemisk ses peptidyl-dipeptidase A at være forhøjet hos 50-80%. Dette kan være af værdi ved vurdering af sygdomsaktiviteten [1].

Det er vigtigt at fastslå, at sarkoidose er en eksklusionsdiagnose, idet differentialdiagnoser omfatter epiglottitis, tuberkulose, Wegeners granulomatose, amyloidose, svampeinfektion, karcinom og lymfom [1, 3, 5]. For at udelukke mykobakteriose bør der udføres dyrkning og polymerasekædereaktion for mykobakterier, da sensitiviteten af Ziehl-Neelsen-farvning er lav.

Behandling af laryngeal sarkoidose kan i de lette tilfælde undlades, idet spontan remission i løbet af 1-3 år ses i 70% af tilfældene. I behandlingskrævende tilfælde gives systemisk prednisolon [1, 4]. Trods dette ses recidiv, og i 1% af tilfældene ses alvorlige følger i form af lungeinsufficiens og andre vævsskader. I tilfælde af laryngeal sarkoidose kan kirurgisk resektion komme på tale, såfremt hævelserne med-

 FIGUR 1

Laryngeal sarkoidose hos patienten. Foto: Louise Buchreitz Herlow.



fører dyspnø. Ved respirationsinsufficiens kan trakeotomi således undgås.

Symptomerne og de objektive fund, der her er beskrevet, bør lede tanken hen på laryngeal sarkoidose. Patienter med kendt sarkoidose med tiltagende dyspnø og normalt thoraxrøntgen bør få foretaget laryngoskopi, idet laryngeal sarkoidose kan være fatal, men – som beskrevet her – også kan behandles med god effekt.

**KORRESPONDANCE:** Louise Buchreitz Herlow, Ubberødvej 19, 2970 Hørsholm.  
E-mail: herlow@get2net.dk

**ANTAGET:** 26. januar 2010

**FØRST PÅ NETTET:** 3. maj 2010

**INTERESSEKONFLIKTER:** Ingen

## LITTERATUR

1. Nunes H, Bouvry D, Soler P et al. Sarcoidosis. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:46.
2. Kenny TJ. Sarcoidosis of the pediatric larynx. *Arch Otolaryngology Head Neck Surg* 2000;126:536-9.
3. Fortune S, Courey MS. Isolated laryngeal sarcoidosis. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1998;118:868-70.
4. Larsen JL, Outzen KE. Larynxsarkoidose. *Ugeskr Læger* 1985;147:3813-4.
5. Hunninghake G, Costabel U, Ando M et al. ATS/ERS/WASOG Statement on sarcoidosis. *Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis* 1999;16:149-73.

## AKADEMISK AFHANDLING



Jakob Mutanu Jungersted:

### Stratum corneum lipids and skin barrier function

Ceramides and skin barrier measurements in healthy and diseased skin

Ph.d.-afhandling

**E-MAIL:** Jungersted@gmail.com

**UDGÅR FRA:** Roskilde Sygehus, Dermatologisk Afdeling.

**FORSVARET FINDER STED:** den 26. november 2010, kl. 15.00, Foredragssalen, Roskilde Sygehus, Roskilde.

**BEDØMMERE:** Eva Benfeldt, Mette Deleuran og Marie Lodén.

**VEJLEDERE:** Tove Agner, Gregor Jemec og Lars Hellgren.