

Utilsigtet intraarteriel injektion af propofol.



blodtryk, svag arteriel pulsation, applikation af stram venøs stase før venøs punktur samt vanskelig venøs adgang grundet adipositas, stærk hudpigmentering eller inkooperabel patient [1].

Denne case bekræfter de få tidligere erfaringer om, at AIAI af propofol er særdeles ubehagelig for patienten, men også at det generelt ikke synes at føre til blivende funktionelle begrænsninger. Da sådanne imidlertid ikke helt kan udelukkes, er det i denne

sammenhæng vigtigt at forebygge eller opdage utiligtet arteriel kanylering. For at mindske risikoen for fejlplacering af kanylen skal stasen applikeres, så der fortsat er følbare perifere pulse under dropanlæggelsen, og hvis der ikke er uhindret væskeindløb ved normal placering af dropflasken, skal en fejlplacering udelukkes. Endvidere mindskes risikoen for AIAI, hvis der bruges et infusions sæt uden ensretterventil. Ved påbegyndt injektion af propofol er voldsomme smerter et advarselstegn, og AIAI skal udelukkes

KORRESPONDANCE: Maj Kjærgaard, Porcelænshaven 4A 2.tv, 2000 Frederiksberg. E-mail: majkjergaard@hotmail.com

ANTAGET: 27. september 2009

FØRST PÅ NETTET: 18. januar 2010

INTERESSEKONFLIKTER: Ingen

En fuldstændig litteraturliste kan fåes ved henvendelse til forfatteren.

LITTERATUR

1. Sen S, Chini EN, Brown MJ. Complications after unintentional intra-arterial injection of drugs: Risks, outcomes, and management strategies. *Mayo Clin Proc* 2005;80:783-95.
2. Leng SAB. Inadvertent intra-arterial propofol. *Anaesthesia* 1997;52:1122-3.
3. Chong M, Davis TP. Accidental intra-arterial injection of propofol. *Anaesthesia* 1987;42:781.
4. Ohana E, Sheiner E, Gurman GM. Accidental intra-arterial injection of propofol. *Eur J Anaesthesiol* 1999;16:569-70.
5. Mac Pherson RD, Rasiah RL, McLeod LJ. Intraarterial Propofol is not directly toxic to vascular endothelium. *Anesthesiology* 1992;76:967-71.

Kabukisyndrom

Reserve læge Rikke Børthy Petersen, afdelingslæge Pernille Lindholm & 1. reserve læge Christian T. Bonde

KASUISTIK

Rigshospitalet, Afdeling for Plastikkirurgi og Brandsårsbehandling

Kabukisyndrom (KS), også kaldet Kabuki makeup-syndrom, er et sjældent syndrom af ukendt ætiologi. KS blev beskrevet første gang i 1981 af to uafhængige grupper i Japan. Syndromet omfatter multiple malformationer, hvoraf dysmorfe ansigtstræk samt mild til moderat mental retardering er diagnostisk [1]. KS er opkaldt efter ligheden med det sminkede ansigt i traditionel japansk kabukiteater. Hyppigheden i Danmark er ukendt, men syndromet er sjældent. Prævalensen i den japanske befolkning er opgjort til en pr. 32.000 [2].

Der er beskrevet under 300 tilfælde på verdensplan, og syndromet er aldrig tidligere beskrevet i dansk litteratur.

SYGEHISTORIE

Patienten, som i dag er en toårig dreng, blev født ved vaginal forløsning til terminen, fødselsvægt 3.450 g, længde 52 cm. Graviditeten blev kompliceret af, at

mater var indlagt i 7.-9. graviditetsuge på grund af ledsmerter. Ingen ætiologisk årsag blev påvist, men man fandt forhøjet antistof imod Parvovirus B19. Fundet må dog anses som tilfældigt, idet ingen kendt korrelation med udvikling af KS eksisterer. Der fandtes i øvrigt ingen familiære dispositioner til syndromer, kraniofaciale misdannelser eller konsangvinitet. Patientens ældre bror på seks år var fuldstændig rask.

Ved fødslen fik patienten konstateret isoleret ganespalte. Allerede omkring seks måneders alderen fik man mistanke om forsinket psykomotorisk udvikling og yderligere pædiatrisk udredning blev igangsat. Man fandt tegn til forsinket fin- og grovmotorisk udvikling og elektroencefalografi rejste mistanke om anfaldsfænomener. Magnetisk resonans-skanning af cerebrum samt ekkokardiografi var begge normale. Molekylærgenetisk blev der foretaget *array comparative genomic hybridization*, der ligeledes var uden tegn på patologi.

Udseendet var påfaldende grundet de udprægede dysmorphe ansigtstræk med epicanthus, store øjenspalter og uafbrudte øjenbryn. Næsen var meget flad og kraniet tydeligt mikrocefalt. Panden var smal med udtalt hypotelorisme samt bilateral strabismus. Svarende til cavum oris fandtes spaltetdannelse i den bløde ganse men ingen hypodonti. Patienten var lille af vækst, men velproportioneret.

Da patienten var 20 måneder gammel fik han stillet diagnosen KS efter henvisning til Center for Sjældne Handicap. Han udviklede sig nu væsentligt langsommere end jævnaldrende. Han kunne gå med støtte, men havde intet sprog og kun begrænset sprogforståelse. Patienten opereres som toårig med henblik på lukning af den isolerede ganespalte.

DISKUSSION

Diagnosen KS stilles på baggrund af tilstedeværelsen af fem kardinalmanifestationer, idet en genetisk test endnu ikke findes. Disse inkluderer:

- *Kraniofaciale anomalier*: lang øjenspalte, eversion af nedre laterale øjenlåg, buede øjenbryn der udtyndes lateralt, depression af apex nasi grundet kort columella og prominente store ører [2, 3].
- *Skeletanomalier*: braktydaktyli af femte finger, deformation af vertebrae.
- *Hudforandringer*: persisterende *fingertip pads*.
- *Mild til moderat mental retardering*.
- *Vækstreduktion*.

Som minimum kræves tilstedeværelsen af påfaldende ansigtstræk, der er forenelige med Kabuki kombineret med udviklingshæmning og/eller en grad af mental retardering. Diagnosen, der primært er baseret på genkendelse af disse hovedkarakteristika, vanskeliggøres ofte som følge af en divers præsentation. Syndromet er dog i de typiske tilfælde klinisk let genkendeligt. Hos et mindre antal ses endvidere viscerale- og endokrinologiske anomalier, ganespalte, øjensymptomer samt epilepsi [4, 5].

Differentialdiagnostisk findes flere fælleskarakteristika med andre genetiske syndromer som f.eks. DiGeorges syndrom, hvor der ligeledes optræder ganespalte samt anomalier af hjerte og nyrer. Fælles kliniske træk ses endvidere med Van der Woudes syndrom, hvor der også findes ganespalte samt hypodonti. Også til Turners og Noonans syndrom ses flere fællestræk.

Årsagen til KS er ukendt. Hovedparten af de rapporterede tilfælde optræder sporadisk med en næsten lige kønsfordelingen [2]. Hos et antal familier synes syndromet at være nedarvet i lige linje, hvorfor man



Til venstre vises en patient med Kabukisyndrom. Bemærk de påfaldende øjenomgivelser samt prominente ører. Der er indhentet tilladelse fra patientens forældre til at anvende billedet i ikkeslæbret form. Billedet til højre er en skematisk tegning af et Kabukiansigt.

må mistænke en grad af autosomal dominant arvegang. Der er endnu ikke påvist nogen egentlig kromosom- eller genfejl. Dog kendes flere cytogenetiske abnormaliteter i relation til KS, og hos enkelte optræder mikrodeletion af et kromosom [1]. Prognosen for overlevelse synes god, idet syndromet ikke typisk er associeret med alvorlige medicinske komplikationer.

KS er således vigtigt at have in mente hos børn med påfaldende ansigtstræk, der samtidig udviser tegn på mental retardering og forsinkelse i den psykomotoriske udvikling.

KORRESPONDANCE: Rikke Børthy Petersen, Kingosgade 6, 3. th., 1623 København V. E-mail: rikkebp55@hotmail.com

ANTAGET: 4. september 2009

FØRST PÅ NETTET: 25. januar 2010

INTERESSEKONFLIKTER: Ingen

LITTERATUR

1. Adam MP, Hudgins L. Kabuki syndrome: a review. *Clin Genet* 2004;67:209-19.
2. Matsumoto N, Niikawa N. Kabuki make-up syndrome: A review. *Am J Med Genet* 2003;117:57-65.
3. Salpietro DC, Guarneri F, Rigoli L et al. What syndrome is this? Kabuki make-up syndrome. *Pediatr dermatol* 2007;24:309-12.
4. Schrandt-Stumpel C, Spruyt L, Curfs M.G. et al. Kabuki syndrome: Clinical data in 20 patients, literature review, and further guidelines for preventive management. *Am J Med Genet* 2005;132:234-43.
5. Wessels MW, Brooks AS, Hoogeboom J et al. Kabuki syndrome: a review study of three hundred patients. *Clin Dysmorphology* 2002;11:95-102.