

KORRESPONDANCE: Peter Heide Pedersen, Ortopædkirurgisk Afdeling, Regionshospitalet Viborg, 8800 Viborg. E-mail: php@rn.dk

ANTAGET: 6. januar 2011

FØRST PÅ NETTET: 9. maj 2011

INTERESSEKONFLIKTER: ingen

LITTERATUR

1. Johnson M, Foster L, Delee J. Neurologic and vascular injuries associated with knee ligament injuries. *Am J Sports Med* 2008;36:2448-62.

2. McCoy G, Hannon D, Barr R et al. Vascular injury associated with low-velocity dislocations of the knee. *JBSJ* 1987;69-B:285-7.

3. Højhus J, Jensen P, Andersen-Randberg K. Knæledsluksation med arterieruptur under trampolinspring. *Ugeskr Læger* 1987;149:3052.

4. Kwolke C, Sundaram S, Swarcz T et al. Popliteal artery thrombosis associated with trampoline injuries and anterior knee dislocations in children. *Am Surg* 1998;64:1183-7.

5. Nicandri G, Chamberlain A, Wahl C. Practical management of knee dislocations: a selective angiography protocol to detect limb-threatening vascular injuries. *Clin J Sport Med* 2009;19:125-9.

Laryngeal neurofibromatose hos et ni måneder gammelt barn

Anette Fribo Møller Højbak¹, Niels Erik Schollert¹, Eva Magrethe Precht Jensen², Niels Illum³, Søren Jepsen⁴ & Christian Godballe¹

Der findes flere årsager til stridor hos børn. Stridor kan være medfødt eller erhvervet [1]. Årsager til medfødt stridor kan bl.a. være subglottisk stenose og laryngomalaci, mens inflammation/infektion og obstruerende fremmedlegemer er hyppige årsager til erhvervet stridor [1, 2]. Vi vil gøre opmærksom på en sjælden differentialdiagnose og beskrive et tilfælde af laryngeal neurofibromatose hos et barn.

SYGEHISTORIE

En ni måneder gammel dreng blev overført akut til Børneintensiv Afdeling BRITA på Odense Universitetshospital pga. svær inspiratorisk stridor. Dagen

forinden var han blevet indlagt på en lokal pædiatrisk afdeling pga. respirationsstop i hjemmet.

Barnet var født til termin efter en ukompliceret graviditet. Han var familiært disponeret for neurofibromatose type 1 (NF1). Siden fødslen havde der været vejrtrækningsproblemer, som var blevet tolket som astmatisk bronkitis, og barnet havde fået behandling med budesonid og terbutalin med nogen effekt. Vejrtrækningsproblemerne var tiltaget, og ifølge forældrene havde der været flere kortvarige tilfælde af respirationsstop i hjemmet. Barnet havde sideløbende fået konstateret NF1. Diagnosen var stillet pga. disposition for sygdommen og café au lait-pletter på huden.

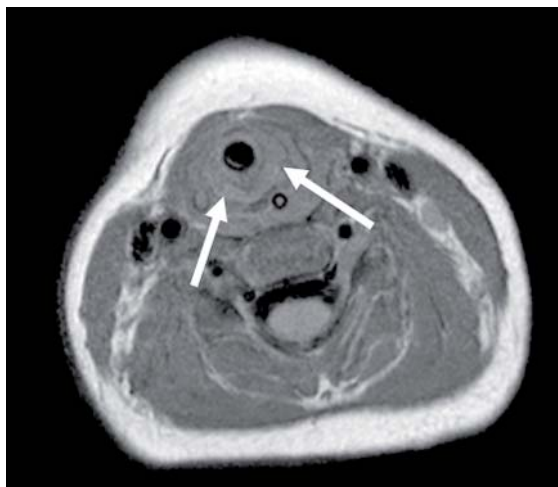
Dagen efter overflytningen blev der foretaget laryngoskopi, trakeoskopi og øsofagoskopi i generel anæstesi. Man fandt en rumopfyldende bløddelsproces beliggende i venstre bageste del af larynx og den proksimale del af trachea. Processen var ca. to en halv centimeter lang. En computertomografi viste en ca. to centimeter lang subglottisk homogen ringformet struktur om trachea (**Figur 1**). På baggrund af dels kliniske fund og dels fund ved skanningen blev der taget biopsier fra det subglottiske område. Patologisvaret viste pleksiformt neurofibrom. Tumoren infiltrerede både larynx, den proksimale del af trachea og hypopharynx. Radikal kirurgi var derfor ikke mulig. Da barnets respiratoriske situation var uholdbar, blev han trakeotomeret. Efterfølgende har han ikke haft respirationsproblemer. Han blev fulgt med magnetisk resonans-skanninger af cerebrum, hals og thorax hvert halve år. Frem til opgørelsestidspunktet havde der ikke været progression af det laryngeale neurofibrom.

KASUISTIK

1) Øre-næse-halskirurgisk Afdeling F, Odense Universitetshospital, 2) Afdeling for Klinisk Patologi, Odense Universitetshospital, 3) Pædiatrisk Afdeling H, Odense Universitetshospital, og 4) Børneintensiv Afdeling BRITA, Afdeling V, Odense Universitetshospital

FIGUR 1

Neurofibrom beliggende omkring den proksimale del af trachea (markeret med hvide pile).



DISKUSSION

Neurofibromer forekommer ikke sjældent i hoved-

hals-regionen, men neurofibromer i larynx er ekstremt sjældne, og der er i litteraturen kun rapporteret om ganske få tilfælde hos børn [2-4]. Symptomerne på neurofibromatose i larynx hos børn afhænger af tumorens lokalisation. De hyppigste symptomer er dyspnø, stridor, dysfagi, hoste og stemmeændring. De hyppigste lokaliseringer er i plicae aryepiglotticae og fossa piriformi [2-4].

NF1, der også benævnes perifer neurofibromatose eller von Recklinghausens sygdom, er en arvelig sygdom af autosomal dominant type. Penetransen er næsten 100%. Den genetiske defekt er lokaliseret på kromosom 17q11.2. Symptomerne er meget varierende, men omfatter: café au lait-pletter på huden, kutane og subkutane tumorer, aksillære og ingvinale fregner, Lisch-noduli i iris, skeletabnormaliteter, ofte pseudoartrose i tibia eller skoliose og lettere mental retardering.

NF1 forekommer hos ca. 1:3.000 levendefødte. På trods af, at det er en arvelig sygdom, skyldes 30-50% af tilfældene nymutationer [2-4]. Symptomer på sygdommen viser sig ofte i barndommen [2].

Neurofibromer associeret med NF1 er benigne tumorer med uskarp afgrænsning. De forekommer ofte i multipelt antal. De indeholder flere celletyper bl.a. schwannske celler og fibroblaster. Histologisk klassificeres de som pleksiforme og nonpleksiforme, hvor det pleksiforme neurofibrom er karakteriseret ved et særdeles diffust og infiltrerende vækstmønster [2-4]. I nogle tilfælde ses der transformation til malign perifer nerveskedetumor. Risikoen for malign

transformation er på omkring 5%. Hyppige kontroller af patienterne er derfor vigtige [2, 4].

Der er ingen specifikke retningslinjer for behandlingen af laryngeal neurofibromatose. Kirurgisk resektion er den foretrukne behandling ved mindre, ikkeinfiltrerende forandringer. Ved infiltrerende forandringer, hvor kirurgi ikke er mulig, anbefales en konservativ holdning. Ofte er trakeotomi nødvendig [2, 4]. Der er udført kliniske forsøg med farnesyltransferaseinhibitor, som har vist sig at hæmme væksten af pleksiforme neurofibromer hos dyr [5].

Det konkluderes, at laryngeal neurofibromatose hos børn er en sjælden, men potentielt livstruende tilstand, som derfor bør kendes som differentialdiagnose til mere almindelige årsager til inspiratorisk stridor. Livslang kontrol er vigtig pga. risikoen for malign transformation.

KORRESPONDANCE: Anette Fribo Møller Højbak, Øre-næse-halskirurgisk Afdeling F, Odense Universitetshospital, 5000 Odense. E-mail: anettefribo@hotmail.com

ANTAGET: 10. januar 2011

FØRST PÅ NETTET: 9. maj 2011

INTERESSEKONFLIKTER: ingen

LITTERATUR

1. Boudewyns A, Claes J, van de Heyning P. An approach to stridor in infants and children. *Eur J Pediatr* 2010;169:135-41.
2. Rahbar R, Litrovnik BG, Vargas SO et al. The biology and management of laryngeal neurofibroma. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2004;130:1400-6.
3. Masip MJ, Esteban E, Alberto C et al. Laryngeal involvement in pediatric neurofibromatosis: a case report and review of the literature. *Pediatr Radiol* 1996;26:488-92.
4. Ejnell H, Järund M, Bailey M et al. Airway obstruction in children due to plexiform neurofibroma of the larynx. *J Laryngol Otol* 1996;110:1065-8.
5. Widemann BC, Salzer WL, Arceci RJ et al. Phase 1 trial and pharmacokinetic study of the farnesyltransferase inhibitor tipifarnib in children with refractory solid tumors or neurofibromatosis type 1 and plexiform neurofibromas. *J Clin Oncol* 2006;24:507-16.

Adult-onset Still's disease er en diagnostisk udfordring

Sine Wichmann & Birgitte Viebæk Christensen

KASUISTIK

Anæstesiologisk
Afdeling, Roskilde
Sygehus

Adult-onset Still's disease (AOSD) er en sjælden, systemisk inflammatorisk sygdom med ukendt ætologi. Man har haft mistanke om, at infektion var den udløsende agens. Forskning tyder på, at der er tale om et dysreguleret immunrespons [1]. Der er endnu ingen sikker genetisk komponent, som kan relateres til sygdommen [1]. Der findes ingen internationalt anerkendte diagnostiske kriterier, men de kriterier, der er beskrevet af *Yamaguchi et al* [2] er de meste anvendte (Tabel 1). Alle symptomer er ikke altid til stede ved sygdomsdebut. I sjældne tilfælde kan der ses kardiopulmonal påvirkning (perikarditis, myokarditis,

pleuraeffusion, pleuritis og lungeinfiltrater), trombotisk trombocytopenisk purpura, dissemineret intravasculær koagulation [3] og neurologiske manifestationer [4, 5]. Karakteristisk er forhøjet serumferritin, leukocytose, forhøjede levertal og evt. anæmi. Behandlingen inkluderer højdosisglukokortikoid, ofte i kombination med andre immunsupprimerende farmaka og immunglobulin.

SYGEHISTORIE

En 67-årig kvinde, der igennem flere år havde haft intermitterende ledgener, blev indlagt på mistanke om