

Hunters syndrom og hørenedsættelse

Eva Kirkegaard Kiær¹, Troels Reinholdt Møller¹ & Randi Wetke²

Hunters syndrom er en x-bunden recessiv sygdom, som skyldes en defekt i det lysosomale enzym iduronat-2-sulfatase, der findes i bindevæv [1]. Dette fører til akkumulering af glykosaminoglykaner i forskellige organer og væv [2]. Hørenedsættelse er almindeligt ved Hunters syndrom.

Incidensen er ca. 1:65.000, hvilket svarer til gennemsnitligt et tilfælde blandt nyfødte pr. år i Danmark [3].

SYGEHISTORIE

En 2,5-årig dreng med dårlig hørelse og manglende sprogudvikling blev henvist til audiologisk udredning på universitetshospitalet. Forudgående havde barnet lidt af gentagne pneumonier, infektioner i øvre luftveje samt snorkeproblematik.

Ved første besøg på Audiologisk Afdeling blev det oplyst, at han havde haft 19 tilfælde af otitis media, og fire gange var tubuleret ved en praktiserende otolog.

Klinisk fandt man, at barnets motoriske færdigheder ikke var alderssvarende, og specielt var der udtalte balanceproblemer. Endvidere havde han kun et ordforråd på få ord, og udtalen var utydelig.

Han var mundrespirerende og voldsomt kataralsk. Otoakustiske emissioner kunne ikke gennemføres pga. respirationslyde. Patienten blev videre henvist til udredning af de hyppigt recidiverende infektioner.

Immunudredning blev iværksat på universitetshospitalets børneafdeling, og samtidig foregik udredning for mukopolysakkaridose (MPS) ved regionshospitalet.

Da drengen var tre år gammel, blev diagnosen Hunters syndrom stillet, og han blev henvist til Rigshospitalet med henblik på behandling med enzymsubstitution og opfølgning.

Efterfølgende otoakustiske undersøgelser har vist normal social hørelse på højre øre, men inkonklusiv undersøgelse for venstre øre. Han har fortsat hyppige tilfælde af otitis media og sekretorisk otitis.

DISKUSSION

Hunters syndrom er en del af gruppen mucopolysakkaridoser, hvoraf der i alt er beskrevet syv undertyper [4]. Som den eneste er Hunters syndrom x-bundet nedarvet, hvor de øvrige nedarves autosomt recessivt [5].

Syns- og hørenedsættelse ses oftest. Hørenedsættelsen skyldes en kombination af anatomiske samt neurologiske forhold, og ændringer i mellemøret på baggrund af hyppige infektioner. Høretabet er kombineret konduktivt og perceptivt [5].

Der ses endvidere progredierende øvre og nedre luftvejsobstruktion samt obstruktiv søvnapnø [5].

Skeletforandringer er typiske og karakteriseret ved et stort hoved med flad næseryg og bred næsetip, kraftige øjenbryn, store læber, stor tunge og stor afstand mellem tænderne. Ansigtstrækkene bliver mere markerede med alderen. Med tiden tilkommer bevægeindskrænkning i større led, specielt hoftelod.

Hjerte, lunger, abdomen og centralnervesystemet er også involverede [1]. Hjerte-kar-symptomerne skyldes tiltagende fortykkelse af hjerteklapperne, der senere kan resultere i kredsløbsproblemer [3]. Nedsat bevægelighed af thorax samt forsnævring og blødhed af trachea kan medføre alvorlige vejtrækningsproblemer [3]. Abdomen ses ofte prominente pga. hepatosplenomegali samt hernier, der er betinget af svag bugvægsmuskulatur [5]. Hunters syndrom kan endvidere medføre kognitive forandringer, makrocefali samt hydrocefalus [1].

KASUISTIK

1) Vejle Sygehus, Otologisk Afdeling, og 2) Århus Universitetshospital, Århus Sygehus, Audiologisk Afdeling



En 11-årig dreng med klassiske fænotypiske træk for et barn med Hunters syndrom. Billedet er venligst udlånt af National MPS Society.

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 Herlow¹ & Niels Rasmussen²

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 CO₂-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.