

VIDENSKAB OG PRAKSIS | KASUISTIK

ningsbias, idet enhver hospitalisering vil øge sandsynligheden for, at en ikkesymptomgivende atrieflimren diagnostiseres. Et højt alkoholforbrug kan dog også medføre, at helbredsproblemer ignoreres, og det vil medføre en modsatrettet opfølgningsbias.

Vi havde begrænset statistisk styrke, især blandt kvinder, så vi kan ikke udelukke muligheden af, at vi også ville have fundet en øget risiko for atrieflimren blandt kvinder, hvis flere kvinder havde fået atrieflimren.

Korrespondance: *Lars Frost*, Medicinsk-kardiologisk Afdeling A, Århus Sygehus, Århus Universitetshospital, DK-8000 Århus C. E-mail rlg04lfr@as.aaa.dk

Antaget: 10. januar 2005

Interessekonflikter: *Lars Frost* har modtaget støtte til forskningsprojekter fra Boehringer Ingelheim, Hjerteforeningen, Statens Sundhedsvidenskabelige Forskningsråd, Dansk Nefrologisk Selskab, Hørslevs Fond, Laerdahls Fond for Akut Medicin, Merk Sharp & Dome, Lægekredsforeningens Forskningsfond, Nycomed, og Pfizer, og han har modtaget honorar for rådgivning af AstraZeneca og Pfizer.

Denne undersøgelse modtog støtte fra Statens Sundhedsvidenskabelige Forskningsråd (Bevilling nummer 22-02-0582), og fra Kræftens Bekæmpelse.

Katja Boll, programfører, og *Jytte Fogh Larsen*, sekretær, Kræftens Bekæmpelse, bistod i forbindelse med indsamling af data; *Anne Tjønneland*, læge, seniorforsker, og *Kim Overvad*, læge, forskningsleder hjalp med adgang til data. *Lone Juul Hansen*, statistiker, UNI-C, Danmarks IT-center for Uddannelse og Forskning, Aarhus, bistod i forbindelse med behandling og analyse af data.

This article is based on a study first reported in the Archives of Internal Medicine 2004;164:1993-8.

Artiklen bygger på en større litteraturgennemgang. En fuldstændig litteraturliste fremgår af originalpublikationen og kan fås ved henvendelse til forfatterne.

Litteratur

1. Benjamin EJ, Levy D, Vaziri SM, et al. Independent risk factors for atrial fibrillation in a population-based cohort. The Framingham Heart Study. JAMA 1994;271:840-4.
2. Krahn AD, Manfreda J, Tate RB et al. The natural history of atrial fibrillation: incidence, risk factors, and prognosis in the Manitoba Follow-Up Study. Am J Med 1995;98:476-84.
3. Wilhelmsen L, Rosengren A, Lappas G. Hospitalizations for atrial fibrillation in the general male population: morbidity and risk factors. J Intern Med 2001;250:382-9.
4. Stewart S, Hart CL, Hole DJ et al. Population prevalence, incidence, and predictors of atrial fibrillation in the Renfrew/Paisley study. Heart 2001;86:516-21.
5. Psaty BM, Manolio TA, Kuller LH et al. Incidence of and risk factors for atrial fibrillation in older adults. Circulation 1997;96:2455-61.
6. Ruigomez A, Johansson S, Wallander MA et al. Incidence of chronic atrial fibrillation in general practice and its treatment pattern. J Clin Epidemiol 2002;55:358-63.
7. Djousse L, Levy D, Benjamin EJ et al. Long-term alcohol consumption and the risk of atrial fibrillation in the Framingham Study. Am J Cardiol 2004;93:710-3.
8. Tjønneland AM, Overvad OK. Kost, kræft og helbred. Ugeskr Læger 2000;162:350-4.
9. Frost L, Vestergaard P. Alcohol and risk of atrial fibrillation or flutter: a cohort study. Arch Intern Med 2004;164:1993-8.
10. Overvad K, Tjønneland A, Haraldsdottir J et al. Development of a semiquantitative food frequency questionnaire to assess food, energy and nutrient intake in Denmark. Int J Epidemiol 1991;20:900-5.

»Tab af kæben« som atypisk debutsymptom ved Kennedys syndrom

Reservelæge Katja Larsen & overlæge Torben Aagaard Smith

Amtssygehuset i Glostrup, Neurologisk Afdeling

Kennedys syndrom eller spinal og bulbær muskulær atrofi (SBMA) er en sjælden og langsomt progredierende neurodegenerativ lidelse med involvering af den proksimale ekstremitetsmuskulatur og den bulbære muskulatur. Sygdommen er x-bunden recessiv og debuterer oftest i 40-50-års-alderen [1]. Sygdommen er sjælden og formentligt underdiagnosticeret. Vi beskriver her en patient med atypiske debutsymptomer.

Sygehistorie

En 59-årig mand blev henvist grundet tiltagende symptomer igennem fire måneder i form af kramperendens/sitren i underansigtets muskulatur og kraftnedsættelse i kæbe og tyggemuskler. Symptomerne tiltog i løbet af dagen og ved udtræt-

ning. Patientens største problem var, at han ikke var i stand til at tale, tygge eller holde munden lukket uden at støtte underkæben. Der var ingen klager over nedsat kraft i ekstremiteterne og ingen sensoriske klager. Der var ingen familiær disposition til neurologisk lidelse.

Objektivt (**Figur 1**) fandtes der moderat dysartrisk tale, let atrofi af mm. temporales og af mm. masseter. Desuden var der nedsat kraft grad 2 ved kæbelukning (underkæben måtte støttes med hånden) og nedsat kraft grad 4+ ved albuefleksion. Endvidere var der diskret postural tremor af begge arme.

Der fandtes normale sensoriske forhold inkl. bevaret vibrationssans, ingen atrofi af de små håndmuskler eller distal muskelsvaghed, ingen ptose ved Jollys prøve og normale refleksforhold. Der var ingen fasciekulationer.

Ved en somatisk undersøgelse blev der bemærket diskret gynækomasti, som patienten angav at have haft i mange år.

Initialt var der mistanke om myastenia gravis, alternativt amyotrofisk lateralsklerose (ALS), og patienten blev under-

VIDENSKAB OG PRAKSIS | KASUISTIK

søgt neurofysiologisk. Der fandtes normale forhold ved repetitiv stimulation og forøget jitter, men intet blok ved single-fiber-elektromyogram (EMG). Motorisk og sensorisk nerveledningsbestemmelse var normal (n. ulnaris: 62 m/s, 10 millivolt; n. radialis: 63 m/s, 19 mikrovolt. N. suralis blev ikke undersøgt). Et EMG viste kronisk denervering i musklerne i tre ekstremiteter. Forandringer blev tolket som mest forenelige med kronisk neurogen affektion på forhornscelleniveau. Motorisk evokede potentialer var normale. Der blev ikke undersøgt for evt. forhøjet kreatinkinase.

For at komme en diagnose nærmere blev der foretaget genetisk testning, der afslørede et forøget antal (41) cytosin, adenin, guanin (CAG)-*repeats*, hvilket er foreneligt med Kennedys syndrom.

Diskussion

Det i sygehistorien dominerende symptom »tab af kæben« skyldes isoleret nedsat kraft i mm. temporales og mm. masseter. Symptomet er kun tidligere beskrevet to gange hos i alt tre patienter med Kennedys sygdom, og er således en meget atypisk sygdomsmanifestation [2].

Sygdommens kardinalsymptomer er klassisk beskrevet af Kennedy *et al* [3] som langsomt progredierende muskelsvaghed af proximale muskelgrupper med gangbesvær som et tidligt symptom. Diskrete bulbære symptomer i form af dysfagi, dysatri og periorale fascikulationer beskrives som sent indsættende, ofte ca. et årti efter debut af de øvrige symptomer. Der kan ses ledsagende atrofi og fascikulationer, manglende eller nedsatte dybe reflekser, diskret sensorisk påvirkning, gynækomasti samt testikelatrofi som tegn på nedsat androgen følsomhed og undertiden postural tremor.

Diagnosen understøttes af karakteristiske neurofysiologiske fund. Ved EMG kan der findes kronisk partiel denervering med tab af *motor units*, denervingsaktivitet og fascikulationspotentialer samt *motor units* med forøget varighed, amplitude og polyfasi ved kvantitativ bestemmelse. Nerveledningsbestemmelse viser normal motorisk og sensorisk ledningshastighed, men ofte reduceret amplitude af sensoriske potentialer [4] Paraklinisk kan der findes forhøjet kreatinkinase [5]. Den endelige diagnose stilles ved genetisk testning, hvor man finder et forøget antal CAG-*repeats* i androgenreceptorgenet på x-kromosomets lange arm. Afficerede individer har mere end 40 af disse *repeats* mod 17-30 i normalbefolkningen [1].

Som det afsløres i sygehistorien, kan sygdommen manifestere sig atypisk. Således kan bulbære symptomer lede tanken hen på ALS, og udtalte udtrætningsrelaterede symptomer kan give mistanke om myastenia gravis [1, 5].

Gynækomasti og øvrige tegn på nedsat androgen følsomhed er til stede i ca. halvdelen til to tredjedele af tilfældene [1]. Vigtigst er det dog, at patienten ofte ikke har nogen kendt familiehistorie med sygdommen, hvilket skyldes den sene alder ved debut og små familier med få mandlige medlemmer [1].

Konsekvensen ved en forkert diagnose er alvorlig, specielt

Figur 1. Efter kort tids tale sås der udtrætning af kæbemuskulaturen med »tab af underkæben« til følge.



ved differentialdiagnosen ALS, idet patienter med Kennedys syndrom grundet sygdommens langsomme progression oftest har normal livslængde [1]. Det er derfor vigtigt at betragte Kennedys syndrom som en mulig differentialdiagnose ved enhver manifestation af ukarakteristiske symptomer, der kunne tyde på motorneuronsygdom.

Korrespondance: Katja Larsen, Neurologisk Afdeling, Amtssygehuset i Glostrup, DK-2600 Glostrup. E-mail: katjal@tiscali.dk

Antaget: 3. maj 2004

Interessekonflikter: Ingen angivet

Taksigelse: Tak til afdelingslæge Jørgen Nielsen, Neurologisk Afdeling, H:S Rigshospitalet.

Litteratur

1. Meriggioli MN, Rowin J, Saunders BD. Distinguishing clinical and electrodiagnostic features of X-linked bulbospinal neuronopathy. *Muscle Nerve* 1999;22: 1693-7.
2. Sumner CJ, Fischbeck KH. Jaw drop in Kennedy's disease. *Neurology* 2002; 59:1471-2.
3. Kennedy WR, Alter M, Sung JH. Progressive proximal spinal and bulbar muscular atrophy of late onset. *Neurology* 1968;18:671-80.
4. Trojaborg W, Wulff CH. X-linked recessive bulbospinal neuronopathy (Kennedy's syndrome): a neurophysiological study. *Acta Neurol Scand* 1994;89: 214-9.
5. Parboosingh JS, Figlewicz DA, Krizus A et al. Spinobulbar muscular atrophy can mimic ALS: the importance of genetic testing in male patients with atypical ALS. *Neurology* 1997;49:568-72.