

# Ekspansive knogleforandringer hos en patient med polyostotisk fibrøs dysplasi



En 51-årig mand var blevet diagnosticeret med polyostotisk fibrøs dysplasi som barn. Affektionen var primært lokaliseret til højre kraniehalvdel, højre humerus samt bækken og femur på venstre side. Han havde tidligere haft frakturer i begge underekstremiteter og havde vedvarende smerter i venstre hofte.

Fibrøs dysplasi er en ikkearvelig, sporadisk forekommende genetisk sygdom, der er forårsaget af mutationer i gener, der er lokaliseret på 20q13 [1]. Sygdommen er karakteriseret ved abnorm differentiering og proliferation af stromale celler i knoglemarven [2]. Dette leder til fibrøs omdannelse i knoglemarven samt tynde og uregelmæssige knogletrabekler.

Prædilektionssteder er de lange rørknogler, ribben, kraniofaciale knogler og pelvis. Patienterne er ofte asymptomatiske, og lidelsen opdages tilfældigt ved røntgenfund. I andre tilfælde ses der gentagne knoglebrud, smerter, nervepåvirkning og knogledeformitet [3].

Incidensen og prævalensen af fibrøs dysplasi er svær at estimere og er ikke veldokumenteret. Knoglelæsionerne er sjældne, men er rapporteret at udgøre 5-7% af de benigne knogletumorer, og sygdommen er rapporteret at have en prævalens på 1:30.000 i visse øsamfund [2, 3]. Tilfælde med svære forandringer som her beskrevet er langt sjældnere.

Knoglelæsioner kan ses samtidig med andre kliniske manifestationer i form af endokrin dysfunktion og café au lait-pletter [4]. Denne triade kaldes McCune-Albright's syndrom. Forekomsten estimeres at være under 5% af alle tilfælde med fibrøs dysplasi [3].

Billedet illustrerer hvor udtalte og i dette tilfælde unilaterale de ekspansive knoglelæsioner hos patienter med polyostotisk fibrøs dysplasi kan være.

*Jakob Holm*

E-mail: jakobph@hotmail.com

*Jens-Erik Beck Jensen*

Endokrinologisk Afdeling, Hvidovre Hospital

*Jan Erik Nielsen*

Radiologisk Afdeling, Næstved Sygehus

**INTERESSEKONFLIKTER:** Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

## LITTERATUR

- Shenker A, Weinstein LS, Sweet DE et al. An activating Gs alpha mutation is present in fibrous dysplasia of bone in the McCune-Albright syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 1994;79:750-5.
- Chapurlat RD, Orcel P. Fibrous dysplasia of bone and McCune-Albright syndrome. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2008;22:55-69.
- DiCaprio MR, Enneking WF. Fibrous dysplasia. *J Bone Joint Surg Am* 2005;87:1848-64.
- Collins MT, Singer FR, Eugster E. McCune-Albright syndrome and the extraskeletal manifestations of fibrous dysplasia. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7(suppl 1):S4.

## MÅNEDENS BILLEDE

redigeres af:

*Tove Agner,*

*Margrethe Herning,*

*Jens Otto Lund,*

*Peter Skinhøj og*

*Karen Lisbeth Bay Dirksen*

Ugeskr Læger

2015;177:V66339