

Sjældent syndrom som differentialdiagnose ved markant fregnedannelse



En seksårig rask pige blev henvist til vurdering på en hudafdeling pga. ugelang anamnese med eksantem på ekstremiteterne. Da hun mødte til undersøgelse, var udslættet forsvundet, men der blev bemærket pigmentforandringer i form af tætstillede lentiginosus centralt i ansigtet. Der blev rejst mistanke om *Carney complex*, hvilket blev bekræftet ved fund af en mutation i *PRKARIA*, som er et muligt tumorsuppressor-gen af særlig betydning for endokrin neoplasie. Der blev iværksat genetisk udredning af familien.

Ved *Carney complex* ses tumordannelse, langt overvejende af benign karakter, bl.a. i endokrint væv, hud (lentiginosus og blå nævus) bryst og hjerte (myksom) samt evt. som primær pigmenteret nodulær adrenokortikal sygdom med Cushings syndrom.

En ekkokardiografi viste normale forhold. Der blev planlagt løbende kontrol inkl. ultralydskanning af thyroidea, ovarier og binyrer samt bestemmelse af niveauerne af adenokortikotrofisk hormon, kortisol, prolaktin og immunglobulin F1.

Carney complex kan diagnosticeres på den distinkte kliniske fremtræden med lentiginosus symmetrisk fordelt centralt i ansigtet. Opmærksomhed på de meget markante lentiginosus kan give den specifikke

diagnose, når en patient i øvrigt undersøges for endokrin abnormitet, tumordannelse eller hjertemyksom.

Kristina Lings

E-mail: klings@yahoo.com

Hudafdeling I og Allergicentret,
Odense Universitetshospital

Mathilde Faurholdt Lauridsen

Klinisk Genetisk Afdeling,
Odense Universitetshospital

Lars Kjærsgaard Hansen

Børneafdeling H, Odense Universitetshospital

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 21. november 2016

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

SUPPLERENDE LITTERATUR

Carney JA, Hruska HS, Beauchamp GD et al. Dominant inheritance of the complex of myxomas, spotty pigmentation, and endocrine overactivity. *Mayo Clin Proc* 1986;61:165-72.

Casey M, Vaughan CJ, He J et al. Mutations in the protein kinase A R1-alpha regulatory subunit cause familial cardiac myxomas and *Carney complex*. *J Clin Invest* 2000;106:R31-R38, 2001;107:235.

Kirschner LS, Carney JA, Pack SD et al. Mutations of the gene encoding the protein kinase A type I-alpha regulatory subunit in patients with the *Carney complex*. *Nature Genet* 2000;26:89-92.

UGENS BILLEDE

redigeres af:

Tove Agner

Karen-Lisbeth Bay

Dirksen

Ida Gjørup og

Peter Hovind

Ugeskr Læger

2016;178:V67431