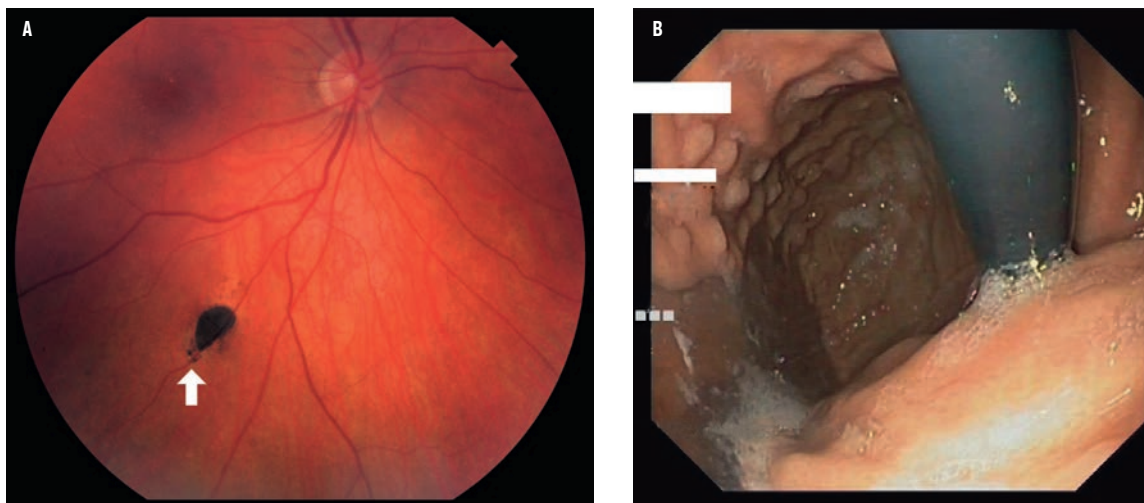


Oftalmologisk opsporing af colonpolypose hos en asymptomatisk ung kvinde



En 32-årig tidligere rask kvinde blev behandlet akut på en øjenafdeling pga. et uheld med salmiakspiritus i det ene øje. Øjet havde ikke taget skade. I forbindelse med øjenundersøgelsen fandt man tilfældigt ved oftalmoskopi pigmenterede forandringer i nethinden på begge øjne. Læsionerne skyldtes et hamartom i nethinden, hvilket kendes som kongenit hypertrofi af retinal pigmentepitel (CHRPE). Læsionerne hos denne patient var forenelige med atypisk CHRPE, der er kendetegnet ved en hypopigmenteret krans omkring læsionerne, som har en »fiskehale«-konfiguration (A, pil). Disse forandringer forekommer hos over 80% af patienter med den autosomt dominant arvelige sygdom familiær adenomatøs polypose (FAP) og er til stede fra fødslen. CHRPE opdares som tilfældige fund ved oftalmoskopi, da patienterne er asymptomatiske.

En kusine til patienten døde af mave-tarm-kræft, men derudover havde ingen i patientens familie haft kolorektalcancer. Patienten blev henvist til videre udredning på en kirurgisk gastroenterologisk afdeling, hvor man ved koloskopi fandt multiple polypper, ca. 1.000 (B). Hun blev efterfølgende proktokolektomeret, og polypperne viste sig at være af *low grade*-neoplasi. Siden har man ved gentest fundet, at patienten

var positiv for sygdomsdisponerende mutation i *APC*. FAP forårsages af defekt i dette gen, lokaliseret på kromosom 5 (5q21). Ubehandlede patienter med FAP diagnosticeres gennemsnitlig med kolorektal cancer i 40-årsalderen.

Gastroenterologisk undersøgelse inkl. koloskopi bør udføres hos patienter, hvor atypisk CHRPE opdares oftalmoskopisk.

Lene Poder Olsen

E-mail: lene.poder.olsen@rsyd.dk

Christos Christakopoulos

Øjenafdelingen, Sjællands Universitetshospital

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

SUPPLERENDE LITTERATUR

1. Kanski JJ, Bowling B. *Clinical Ophthalmology – a systematic approach*. 7th ed. Elsevier Saunders, 2011.
2. Shields CL, Materin MA, Karatza EC et al. Optical coherence tomography of congenital simple hamartoma of the retinal pigment epithelium. *Retina* 2004;24:327-8.
3. Vejledende retningslinjer for diagnose, behandling og kontrol af patienter med FAP. Polyposeregistret, Gastroenheden, Hvidovre Hospital, 2012.

UGENS BILLEDE

redigeres af:

Tove Agner

Karen-Lisbeth Bay

Dirksen

Ida Gjørup

Peter Hovind

Ugeskr Læger

2017;179:V68494