

Fibrøs dysplasi hos en 12-årig dreng med svær husstøvmideallergi

Signe Faurshou¹, Kirsten Skamstrup Hansen^{1,2} & Bo Chawes^{1,3}

KASUISTIK

1. Børne- og Ungeafdelingen, Herlev og Gentofte Hospital
2. Klinik for Allergi, Herlev og Gentofte Hospital

3. Dansk BørneAstma Center/COPSAC, Herlev og Gentofte Hospital

Ugeskr Læger
2018;180:V06180452

Fibrøs dysplasi (FD) er en sjælden, genetisk mosaiksygdom, som har varierende mosaikgrad og skyldes en nymutation i *GNAS*-genet i den tidlige embryogenese. Mutationen medfører, at knoglevæv erstattes med fibrøst væv [1]. FD kan afficere én eller flere knogler og kan give deformiteter, smerter og patologiske frakturer pga. svækkelse af knoglestrukturen og ekspansion af vævet [2]. Diagnosen stilles ud fra kliniske symptomer, radiologiske fund og evt. histologisk undersøgelse og mutationsanalyse. Påvisning af mutation i *GNAS* ved f.eks. *next generation sequencing* (NGS) er guldstandard for at stille diagnosen, men det kan være vanskeligt pga. undersøgelsens lave sensitivitet (ned til 63% for NGS) og graden af mosaik i det afficerede væv [2]. FD kan også ses som led i McCune Albrights syndrom (MAS), hvor der ses café-au-lait-pletter og/eller endokrine forstyrrelser [3], såsom pubertas praecox [3]. Prævalensen af MAS er 1:100.000-1.000.000, og syndromet findes hos ca. 5% af patienterne med FD, især hvor flere knogler er involveret.

I modsætning til FD er allergisk rinitis (AR) en meget hyppig sygdom, der rammer mere end en tredjedel af verdens befolkning [4]. De hyppigste luftvejsallerge-

ner er pollen, husstøvmider og pelsdyr. Ud over de klassiske symptomer som nysen, vandig sekretion, kløe og nasalstenose påvirker AR også livskvaliteten [4], hvorfor sufficient behandling er vigtig. Denne kasuistik har til formål at gøre opmærksom på næse- og bihuletumorer, herunder FD, som differentialdiagnose ved AR med vedvarende symptomer trods medicinsk behandling.

SYGEHISTORIE

En dreng havde fra toårsalderen haft irritative og obstruktive næsesymptomer. Han var positiv ved priktest for kat og husstøvmider. Han blev henvist til en pædiatrisk afdeling som otteårig og blev initialt med nogen effekt behandlet med antihistamin-tabletter, antihistamin-øjendråber og nasalsteroid. Pga. vedvarende symptomer, især nasalstenose, blev han set af en øre-næsehals-læge, som ikke fandt adenoide vegetationer eller anden patologi. Blodprøver viste forhøjet specifik immunoglobulin E-koncentration for husstøvmider (*D. farinae* 43,2 kU/l, *D. pteronyssinus* 20,9 kU/l), og der blev skiftet til næsespray med antihistamin og steroid. Trods dette havde drengen fortsat tilstoppet næse, og der blev planlagt sublingval allergenimmunoterapi med støvmidetablet.

Før påbegyndelse af immunterapien blev han dog akut indlagt med hovedpine, nasalstenose, feber og smerter over højre kindben. På mistanke om purulent sinusitis blev der foretaget en MR-skanning, som viste en 4 × 3 × 3 cm stor tumor i højre sinus ethmoidalis (**Figur 1**). En histologisk undersøgelse viste FD. Den benigne tumor blev fjernet ved operation, hvilket medførte, at hovedpinen og smerterne over kindbenet forsvandt, samt at den nasale obstruktion blev lindret. Det var ikke muligt at påvise mutation i *GNAS* ved NGS, og der blev ikke fundet holdepunkter for MAS.

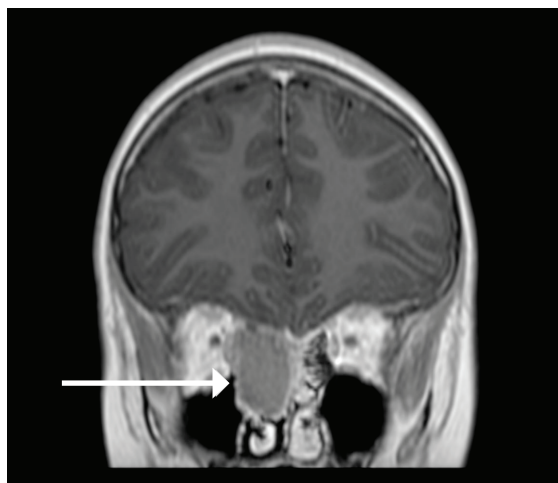
Postoperativt blev al allergimedien pauseret, hvilket medførte tiltagende daglige gener med irritative næsesymptomer, tilstoppet næse, øjenkløe, dårlig søvn og træthed. Behandling med nasalsteroid, antihistamin-tabletter og øjendråber blev genoptaget, og man planlagde igen immunoterapi mod husstøvmideallergi.

DISKUSSION

FD i det kraniofaciale skelet kan vise sig som en langsomtvoksende, indolent tumor, men ca. 40% af

FIGUR 1

MR-skanningsbillede, som viser en tumor (pil) på 4 × 3 × 3 cm i højre sinus ethmoidalis.



patienterne vil have ledsagende smerter, der ofte er debutsymptom [5]. Ved smerter, hurtig vækst eller paræstesier bør både benigne og maligne knogle-tumorer, f.eks. osteoblastom, osteosarkom eller knogle-metastaser, overvejes som differentialdiagnose [2]. En biopsi vil ofte være nødvendig.

Klinisk betydende FD vil typisk debutere før fem-årsalderen [2]. Hos patienten i sygehistorien debuterede de nasale symptomer i toårsalderen. Pga. relevant sensibilisering, allergidisposition og nogen effekt af standardrinitisbehandling blev symptomerne initialt tilskrevet husstøvmideallergi alene. Diagnosen FD blev først stillet, da der tilkom akutte smerter i kombination med febrilia, muligvis med ti års forsinkelse fra første symptom. Der bør altid henvises til øre-næse-hals-undersøgelse med henblik på differentialdiagnostik, når børn og unge med AR har vedvarende nasale symptomer, især nasalstenose, trods relevant medicinsk behandling. Billeddiagnostik må ligeledes overvejes. Ved tidlig debut af AR, som hos patienten i sygehistorien, bør der henvises til en pædiatrisk allergolog, da dette er en specialistopgave. Smerter hører ikke til symptombilledet ved AR hos hverken børn eller voksne, og dette faretegn bør altid føre til akut henvisning og udredning.

SUMMARY

Signe Faurschou, Kirsten Skamstrup Hansen & Bo Chawes:

Fibrous dysplasia in a 12-year-old boy with severe house dust mite allergy

Ugeskr Læger 2018;180:V06180452

In this case report, a two-year-old boy debuted with irritative and obstructive nasal symptoms and a positive house dust mite allergy test. Antihistamines and nasal steroids were prescribed, but he had persistent nasal symptoms. An initial ear-nose-throat examination was without pathology. At the age of 12 he presented with fever, headache and nasal obstruction, and an MRI scan showed a 4 × 3 × 3 cm tumour in the right ethmoid sinus. Eventually, he was diagnosed with fibrous dysplasia. Persistent nasal obstruction despite medical treatment in children with allergic rhinitis should always lead to an ear-nose-throat examination and possibly MRI scan to rule out nose and sinus tumours.

KORRESPONDANCE: Bo Chawes. E-mail: chawes@copsac.com

ANTAGET: 6. november 2018

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 7. januar 2019

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

LITTERATUR

1. Robinson C, Collins MT, Boyce AM. Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: clinical and translational perspectives. *Curr Osteoporos Rep* 2016;14:178-86.
2. Burke AB, Collins MT, Boyce AM. Fibrous dysplasia of bone: craniofacial and dental implications. *Oral Dis* 2017;23:697-708.
3. Utriainen P, Valta H, Björnsdóttir S et al. Polyostotic fibrous dysplasia with and without McCune-Albright syndrome – clinical features in a Nordic Pediatric cohort. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2018;9:96.
4. Novakova SM, Staevska MT, Novakova PI et al. Quality of life improvement after a three-year course of sublingual immunotherapy in patients with house dust mite and grass pollen induced allergic rhinitis: results from real-life. *Health Qual Life Outcomes* 2017;15:189.
5. Kelly MH, Brillante B, Collins MT. Pain in fibrous dysplasia of bone: age-related changes and the anatomical distribution of skeletal lesions. *Osteoporos Int* 2008;19:57-63.