

Ugens Billede

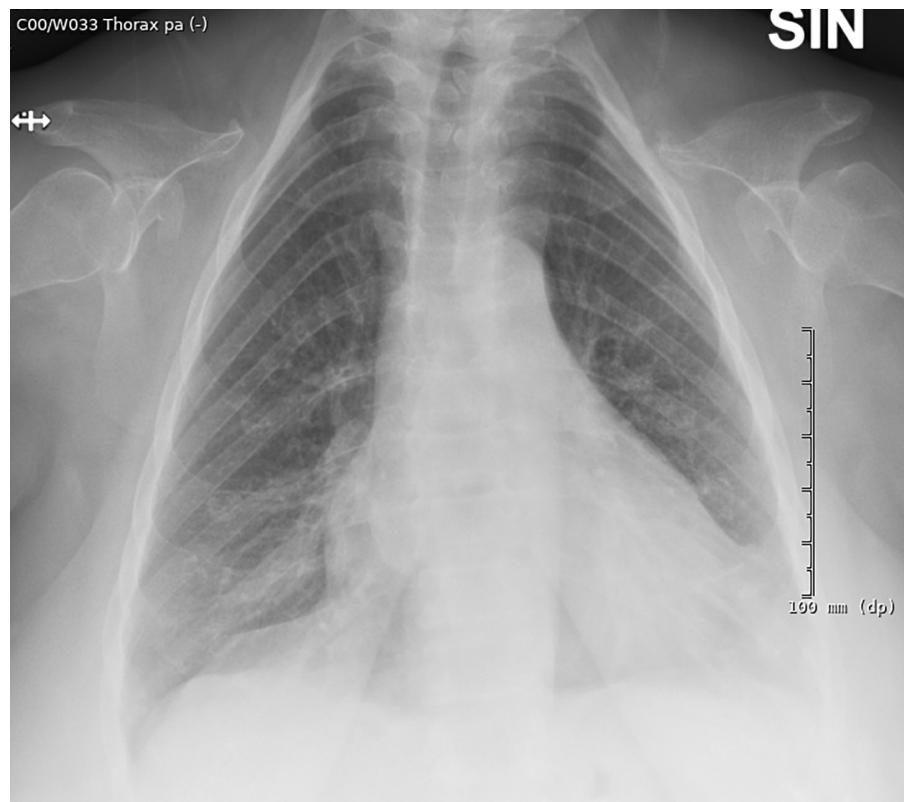
Ugeskr Læger 2020;182:V71006

Usædvanligt røntgenbillede ledte til usædvanlig diagnose i høj alder

Jens Majgaard¹ & Charlotte Kvist Lautrup²

1) Medicinsk Afdeling, Aalborg Universitetshospital, Hobro, 2) Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

Ugeskr Læger 2020;182:V71006



En 80-årig kvinde med KOL blev indlagt med eksacerbation. Et røntgenbillede af thorax viste et klokkeformet thorax og manglende klavikler. Ved en objektiv undersøgelse fandt man, at patienten havde bred pande med medial kløft opadtil og stor afstand mellem øjnene. Hun havde tandprotese og fortalte, at hun havde mælketænder indtil 20-årsalderen. Skuldrene var smalle og hængende, højden var 147 cm (som ung 150 cm), fingrene var korte og brede, og der sås platfod bilateralt.

Ved efterfølgende genetisk udredning påviste man en variant i *RUNX2*, der bekræftede

diagnosen kleidokraniel dysplasi [1], der er en autosomal dominant sygdom, der klassisk består af forsinket lukning af kraniesuturer, hypoplastiske klavikler og tandanomalier [2].

Familieanamnestisk havde flere afdøde og nulevende familiemedlemmer samme udseende som patienten.

Hun fik en samlet forklaring på sine mange symptomer gennem livet. Kleidokraniel dysplasi disponerer for osteoporose, hvilket hos patienten blev bekræftet med DXA, og behandling blev påbegyndt. Desuden kunne diagnosen forklare patientens nedsatte funktionelle vitalkapacitet. Endelig kunne familien tilbydes genetisk vejledning.

Korrespondance: *Jens Majgaard*. E-mail: jensmajgaard@hotmail.com

Publiceret på Ugeskriftet.dk: 6. april 2020

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

LITTERATUR

1. Hansen L, Riis AK, Silahtaroglu A et al. RUNX2 analysis of Danish cleidocranial dysplasia families. Clin Genet 2011;79:254-63.
2. <https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/sjaeldne-sygdomme/sjaeldne-sygdomme/cleidocranial-dysplasi/> (1. feb 2020).