



# Lungeembolisme hos en pasient med Klinefelters syndrom

---

## KORT KASUISTIKK

### MAGNUS LEIDLAND

Sokndal kommune

Magnus Leidland er LIS1-lege. Han er tidligere LIS1-lege ved Haraldsplass Diakonale Sykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

### BRITT UNDHEIM

Hjerteklinikken Vest

Bergen

Britt Undheim er spesialist i indremedisin og i hjertesykdommer og tidligere avdelingsoverlege ved Hjerte- og lungeavdelingen, Haraldsplass Diakonale Sykehus.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

### ANAGHA P. PARKAR

Radiologisk avdeling

Haraldsplass Diakonale Sykehus

og

Klinisk institutt 1

Universitetet i Bergen

Anagha P. Parkar er spesialist i radiologi, overlege og ph.d.-kandidat.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

### LASSE MELVÆR GIIL

E-post: lassegiil@gmail.com

Haraldsplass Diakonale Sykehus

Lasse Melvær Giil er LIS3-lege i kardiologi og postdoktor.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

---

Dette forløpet illustrerer utfordringer ved utredning av lungeembolisme og belyser en sammenheng mellom tromboembolisme og Klinefelters syndrom.

En mann i 40-årene ble innlagt i medisinsk avdeling med funksjonsdyspné. Mannen hadde tre uker tidligere bemerket hevelse i høyre underekstremitet og forbigående brystmerter. Han hadde hatt funksjonsdyspné i to dager og besvimte da han gikk opp en trapp.

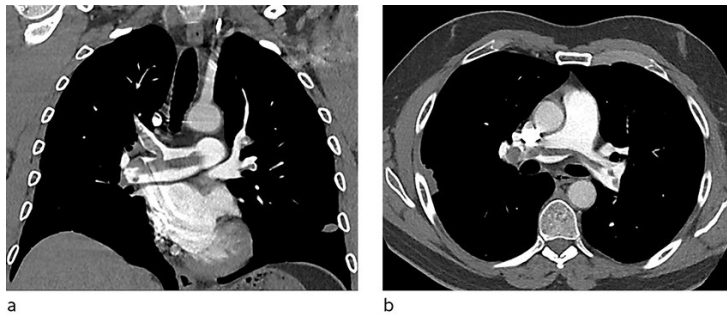
Ved ankomst på sykehuset var pasienten respiratorisk ubesværet, med blodtrykk 124/84 mm Hg, puls 84 slag per minutt, respirasjonsfrekvens 16 per minutt og temperatur 36,5 °C målt ved infrarødt pannetermometer. Oksygenmetning var 97 % ved pulsoksymetri på romluft. Respirasjonslyden var svekket basalt over venstre lunge. Høyre legg var spent og palpasjonsømt med pittingødem til midt på leggen uten rødme eller varme.

Han hadde en moderat pretestsansynlighet for lungeemboli ut ifra skåringsverktøy; ti

poeng på Geneva-skår og seks poeng på modifisert Wells skår. Pasienten hadde Klinefelters syndrom og brukte testosterontilskudd. Han hadde polycytemi, sannsynlig sekundært til testosteronbehandlingen, og gikk derfor regelmessig til venesection og brukte acetylsalisylsyre (Albyl-E) 75 mg  $\times$  1. Han hadde ingen andre kjente risikofaktorer for lungeembolisme.

EKG viste ikke-signifikante ST-elevasjoner (II, aVF og V6) og T-inversjoner (V1 og V2). Arteriell blodgass (romluft) viste pH 7,45 (referanseområde 7,36–7,44),  $p\text{CO}_2$  4,5 kPa (4,7–5,9) og  $p\text{O}_2$  9,7 kPa (11,0–14,4). Røntgen thorax viste sparsomme laminære atelektaser basalt, og blodprøver viste CRP 24 mg/L ( $<$  5), troponin T 22–25 ng/L i to sett ( $<$  15) og D-dimer  $>$  4,00 mg/L ( $<$  0,5).

Enoksaparin (Klexane) 1 mg/kg ble gitt subkutant  $\times$  2. Pasienten ble lagt på telemetriovervåking, og CT av lungearterier ble bestilt til dagen etter. Denne avdekket en omfattende sadeltrombe samt bilaterale segmentale lungeemboluser (figur 1). Pasienten ble derfor flyttet til medisinsk intermediær avdeling for tett overvåking av sirkulasjonsstatus. Ekkokardiografi påviste en trombe i pulmonalarterien, lett dilatert høyre ventrikel og avflatning av det interventrikulære septum. Estimert systolisk lungearterietrykk var 55 mm Hg ( $<$  36).



**Figur 1** Koronale (a) og aksiale (b) snitt på pulmonal CT-angiografi viser utbredt lungeembolisme i *truncus pulmonalis* samt høyre og venstre pulmonalarterie.

Pasienten fikk 59 poeng på skåringsverktøyet Pulmonary Embolism Severity Index (PESI), tilsvarende klasse I ( $\leq$  65 poeng), med god prognose. De påfølgende fire dagene var det ikke tegn til sirkulatorisk sjokk, og det ble derfor ikke gitt trombolytisk behandling. Troponinverdier normaliserte seg etter fire dager. Ekkokardiografi før utreise viste normalisert septumbevegelse og tilnærmet normale trykkforhold.

Pasienten ble utskrevet i god allmenntilstand etter én uke med direktevirkende orale antikoagulasjonsmidler (DOAK) med medikamentet rivaroksaban (15 mg to ganger daglig i tre uker, deretter 20 mg én gang daglig livet ut). Albyl-E ble seponert. To år senere har han fortsatt ikke hatt plager med tungpustethet.

## Diskusjon

Lungeemboli med sirkulatorisk sjokk er en klar indikasjon for trombolytisk behandling. I fravær av sirkulatorisk sjokk bør man ut fra PESI-skår, troponinverdier og tegn til høyre ventrikel-dysfunksjon vurdere hvilke pasienter som bør overvåkes for utvikling av sjokk, og ved senere utvikling av sjokk er det anbefalt å vurdere trombolytisk behandling. Dersom det er tegn til både høyre ventrikel-dysfunksjon og økt troponinverdi bør pasienter initialt overvåkes tett. Et vanlig spørsmål på vakt er om man bør gjennomføre CT lungearterier umiddelbart eller vente til neste dag. Her avvartet man CT, men hadde man brukt CT til å måle ratio mellom størrelsen på høyre og venstre ventrikel, kunne man påvist høyre ventrikel-dysfunksjon tidligere (1). Bevissthetstap i anamnesen ved lungeemboli er en klinisk indikator på økt fare for alvorlig embolisering og død (2). Slike pasienter trenger rask kartlegging og tett overvåking.

Pasienten hadde Klinefelters syndrom, et kromosomavvik hos menn, med vanligvis ett ekstra X-kromosom. Tilstanden forekommer hos 1: 500–1: 1 000 menn, men det er anslått at

75 % av menn med Klinefelters syndrom ikke blir diagnostisert. Typiske fysiske trekk er høyde over gjennomsnittet, nedsatt kroppsbeholdning og gynekomasti som vedvarer etter puberteten. Alle voksne med Klinefelters syndrom har små testikler, og mange vil ha nedsatt seksuallyst og hypergonadotrop hypogonadisme (3).

Flere studier har vist økt forekomst av venøs tromboembolisme hos pasienter med Klinefelters syndrom. I en svensk studie fra 2016 ble 1 085 menn med Klinefelters syndrom fulgt i 41 år, og man fant en standardisert insidensratio for venøs tromboembolisme på 6,43 (95 % KI 5,15 til 7,93) sammenlignet med normalbefolkningen. Forekomsten av venøs tromboembolisme var 8,6 % ved 50 år og hele 20,8 % ved 70 år (4). Ut fra dette har pasienter med Klinefelters syndrom vedvarende forhøyet tromboserisiko, slik som ved hyperkoagulabilitetssyndromer (4, 5), og som for andre pasientgrupper med vedvarende risikofaktorer anbefalte vi derfor livslang antikoagulasjonsbehandling. Vi kjenner ikke studier på hva som er optimal varighet av antikoagulasjonsbehandling hos pasienter med Klinefelters syndrom (5). Hos en ung mann med lav blødningsrisiko ville antikoagulasjonsbehandling sannsynlig blitt gitt på ubestemt tid også ved uforklart lungeembolisme.

Man har ikke kunnet påvise én enkeltårsak som forklarer hvorfor pasienter med Klinefelters syndrom har økt risiko for venøs tromboembolisme, men genene for faktor VIII og faktor IX befinner seg på X-kromosomet, og økte nivåer av koagulasjonsfaktorer er observert ved Klinefelters syndrom (6). Testosteronbehandling kan tenkes å øke risikoen for tromboembolisme. Derfor bør tromboserisiko vurderes før oppstart med testosteronbehandling ved Klinefelters syndrom.

---

#### LITTERATUR:

1. Konstantinides SV, Meyer G, Becattini C et al. 2019 ESC Guidelines for the diagnosis and management of acute pulmonary embolism developed in collaboration with the European Respiratory Society (ERS): The Task Force for the diagnosis and management of acute pulmonary embolism of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Respir J* 2019; 54: 1901647. [PubMed][CrossRef]
2. Omar HR, Mirsaeidi M, Weinstock MB et al. Syncope on presentation is a surrogate for submassive and massive acute pulmonary embolism. *Am J Emerg Med* 2018; 36: 297–300. [PubMed][CrossRef]
3. Lanfranco F, Kamischke A, Zitzmann M et al. Klinefelter's syndrome. *Lancet* 2004; 364: 273–83. [PubMed][CrossRef]
4. Zöller B, Ji J, Sundquist J et al. High risk of venous thromboembolism in Klinefelter syndrome. *J Am Heart Assoc* 2016; 5: e003567. [PubMed][CrossRef]
5. Anderson FA, Spencer FA. Risk factors for venous thromboembolism. *Circulation* 2003; 107: 19–16. [PubMed][CrossRef]
6. Dissemond J, Knab J, Lehnen M et al. Increased activity of factor VIII coagulant associated with venous ulcer in a patient with Klinefelter's syndrome. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2005; 19: 240–2. [PubMed][CrossRef]

---

Publisert: 21. januar 2021. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.20.0523

Mottatt 11.6.2020, første revisjon innsendt 5.8.2020, godkjent 20.11.2020.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no