

## Kommentar

# Kunnskap, assosiasjonsevne og årvåkenhet

Petter Schandl Sanaker og medarbeidere viser hvor viktig solide kunnskaper og assosiasjonsevne er for å stille korrekt diagnose, og at pasienter med komplekse neurologiske lidelser kan ha andre sykdommer i tillegg. Kontinuerlig årvåkenhet er derfor nødvendig for å ivareta slike pasienter.

Leger er opplært til å lete etter en felles forklaring på pasientens symptomer, alt skal helst passe under en hatt. I dette tilfellet viste biokjemisk og immunhistologisk diagnostikk at pasienten hadde X-bundet adrenoleukodystrofi (X-ALD). X-ALD kan gi en rekke neurologiske og endokrinologiske symptomer (1, 2). Det kunne derfor vært fristende å tilskrive alle symptomene til denne diagnosen. Pasienten hadde imidlertid også spiserørskreft. Dette illustrerer at pasientens grunnlidelse ikke må svekke legens diagnostiske årvåkenhet, slik at andre sykdommer overses. Ikke minst neurologiske pasienter kan bli ofre for dette; for eksempel kan brudd mistolkes som forverring av multippel sklerose (3).

Det er beskrevet 463 ulike mutasjoner i *ABCD1*-genet som gir opphopning av ultralange fettsyrer og X-ALD (4). Det er ingen sikker sammenheng mellom genotype og fenotype, og søsken med samme gendefekt har ofte ulik klinisk sykdomsform (5). De vanligste kliniske hovedtypene av X-ALD hos menn er progredierende inflammatorisk cerebral sykdom hos barn, adrenomyeloneuropati hos voksne, og isolert binyrebarksvikt hos barn som ofte før eller senere også utvikler neurologiske symptomer. Disse sykdomsbildene kan lett mistolkes som AD/HD (attention deficit hyperactivity disorder),

multippel sklerose og idiopatisk Addisons sykdom (1). Kvinner som er heterozygote bærere av sykdomsmutasjoner, utvikler svært sjelden cerebral affeksjon eller klinisk binyrebarksvikt, men om lag halvparten får myelopati i voksen alder.

Vi kjenner ikke hyppigheten av X-ALD i Norge, men sannsynligvis er om lag en av 20 000 menn affisert av sykdommen, mens noe flere kvinner bærer sykdomsgenet (1). X-ALD er derfor ikke ekstremt sjelden, og mange av oss har kanskje sett flere slike pasienter enn vi tror! Det er nyttig å vite at foruten måling av ultralange fettsyrer ved Klinisk Kjemisk avdeling ved Rikshospitalet, utføres genetisk diagnostikk med analyse av *ABCD1*-genet ved Avdeling for medisinsk genetik ved Ullevål universitetssykehus.

Transplantasjon av hematopoetiske stamceller fører sannsynligvis til betydelig bedret overlevelse hos barn med inflammatorisk cerebral X-ALD, forutsatt at behandlingen gis tidlig i forløpet (6). Mekanismen for effekten av behandlingen kan involvere både korreksjon av den metabolske forstyrrelsen og virkning på betennelsesreaksjonen. Sanaker og medarbeidere påpeker at slik behandling er forbundet med betydelig morbiditet og mortalitet, og derfor ikke brukes i Norge. Det er riktig at transplantasjon av hematopoetiske stamceller ikke er aktuelt ved adrenomyeloneuropati og andre former for X-ALD uten tegn til cerebral affeksjon (6). Dette må imidlertid ikke forstås slik at behandlingen aldri er aktuell. Ved Rikshospitalet vil barn med begynnende cerebral sykdom bli vurdert for slik behandling i tråd

med internasjonal praksis (Anders Glomstein og Ola Skjeldal, personlige meddelelser).

**Trygve Holmøy**  
trygve.holmoy@medisin.uio.no  
Neurologisk avdeling  
Ullevål universitetssykehus  
og  
Immunologisk institutt  
Det medisinske fakultet  
Universitetet i Oslo  
Rikshospitalet  
0027 Oslo

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

### Litteratur

1. Moser HW, Mahmood A, Raymond GV. X-linked adrenoleukodystrophy. *Nat Clin Pract Neurol* 2007; 3: 140–51.
2. Berger J, Gartner J. X-linked adrenoleukodystrophy: clinical, biochemical and pathogenetic aspects. *Biochim Biophys Acta* 2006; 1763: 1721–32.
3. Holmøy T, Sandberg L. Lårhalsbrudd uten smerter ved multippel sklerose. *Tidsskr Nor Lægeforen* 1996; 116: 249.
4. Kennedy Krieger Institute, Emma Children's Hospital: X-linked Adrenoleukodystrophy Database [www.x-ald.nl/](http://www.x-ald.nl/) [8.8. 2007].
5. Moser HW, Moser AB, Smith KD et al. Adrenoleukodystrophy: phenotypic variability and implications for therapy. *J Inher Metab Dis* 1992; 15: 645–64.
6. Mahmood A, Raymond GV, Dubey P et al. Survival analysis of haematopoietic cell transplantation for childhood cerebral X-linked adrenoleukodystrophy: a comparison study. *Lancet Neurol* 2007; 6: 687–92.

Manuskriptet ble mottatt 8.8. 2007 og godkjent 20.8. 2007. Medisinsk redaktør Åslaug Helland.