

Kommentar

Effektiv behandling for sjelden diagnose

■ Sykdommer bør ideelt inneles etter årsak. Symptomer og objektive sykdomsmanifestasjoner som regelmessig observeres sammen, danner imidlertid grunnlag for sykdomsbilder, eller syndromer. Ofte bærer de personers navn, slik som Schnitzlers syndrom. Det siste året er ytterligere en slik sykehistorie rapportert i Norge (1). Sekvensiell utvikling av symptomer eller karakteristiske manifestasjoner fører ofte til at det tar tid å komme frem til riktig diagnose. Ulike manifestasjoner kan oppfattes som selvstendige diagnoser og tilsløre at det dreier seg om et samlet sykdomsbilde. Kombinasjonen monoklonale bånd, hud- og leddeksymptomer og tegn til inflammasjon er en differensialdiagnostisk utfordring som er forenlig med mange ulike sykdommer og som krever grundig utredning.

Utredningen av sykdomsbilder tar ofte utgangspunkt i de ulike manifestasjonene. Påvisning av en monoklonal komponent gir assosiasjoner til sykdommer basert på monoklonal cellevekst med malignt potensial som myelomatose eller lymfom. Ikke-maligne, men alvorlige sykdommer som amyloidose må ikke glemmes når vedvarende symptomer og sykdomstegn som forhøyet konsentrasjon av C-reaktivt protein, trombo- og leukocytose indikerer en langvarig inflammatorisk tilstand. Likeledes kan fravær av autoantistoffer være til god nytte i diagnostikken. Mange inflammatoriske sykdommer har om enn ikke sikkert diagnostiske, likevel

nokså spesifikke antistoffmønstre som kan utnyttes diagnostisk. Manglende påvisning hos den aktuelle pasienten usannsynliggjør tilstander som systemisk lupus erythematosus, enkelte former for vaskulitter og myositter. Ved de autoinflammatoriske syndromene er residiverende feber, artritt og hudmanifestasjoner hyppig forekommende sykdomstegn. Men debut i voksen alder og påvisning av M-komponent taler imot disse diagnosene, og gjør Schnitzlers syndrom til en aktuell alternativ diagnose.

Ved Schnitzlers syndrom er årsaken ukjent og patogenesen lite klarlagt. Muligens kan IgM-deponering i epidermalt vev med danning av immunkomplekser og komplementaktivering forklare det urtikarielle hudutslettet (2). De inflammatoriske symptomene kan være knyttet til aktivering av celler og økt produksjon av IL-1. Nylig er det også hos en pasient påvist genmutasjoner som ved de cryopyrinassosierte autoinflammatoriske syndromene hvor urtikarielt utslett er en vanlig manifestasjon (3).

Antiflogistika og tradisjonelle immunmodulerende legemidler som kortikosteroider, syklofosfamid og syklosporiner har vært til liten nytte ved behandling av Schnitzlers syndrom. Det har også vært lite oppløftende resultater for en rekke andre legemidler som kolkisin, immunglobuliner og thalidomid. Det er derfor godt nytt at mer effektiv behandling kan tilbys pasientene. IL-1-antagonister gir god respons og tilnærmet sym-

ptomfrihet hos de fleste. Ulempen med den anbefalte IL-1-antagonisten (anakinra) er behovet for daglige subkutane injeksjoner og nødvendigheten av god etterlevelse av behandlingen for å unngå tilbakefall, da sykdommen residiverer raskt uten regelmessig bruk. For en liten, men plaget gruppe pasienter har det skjedd et betydelig fremskritt.

Erik Rødevand

erik.rodevand@stolav.no
Revmatologi
St. Olavs hospital
7006 Trondheim

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

Litteratur

1. Besada E, Nossent H. Dramatic response to IL-1-RA treatment in longstanding multidrug resistant Schnitzler's syndrome: a case report and literature review. *Clin Rheumatol* 2010; 29: 567-71.
2. Olsen E, Forre O, Lea T et al. Unique antigenic determinants (idiotypes) used as markers in a patient with macroglobulinemia and urticaria. Similar idiotypes demonstrated in the skin and on peripheral blood lymphocytes. *Acta Med Scand* 1980; 207: 379-84.
3. Loock J, Lamprecht P, Timmann C et al. Genetic predisposition (NLRP3 V198M mutation) for IL-1-mediated inflammation in a patient with Schnitzler syndrome. *J Allergy Clin Immunol* 2010; 125: 500-2.

Mottatt 16.11. 2010, første revisjon innsendt 30.11. 2010, godkjent 8.12. 2010. Medisinsk redaktør Lars Frich.