

Tilfelli mánaðarins

**Ágúst Óskar
Gústafsson**
læknir

**Janus Freyr
Guðnason**
læknir

**Gunnar
Sigurðsson**
sérfræðingur í lyflækningum
og innkirtla- og
efnaskiptasjúkdómum

29 ára gamall, áður hraustur karlmaður leitaði á slysa- og bráðadeild Landspítala. Hann hafði í nokkra mánuði fundið fyrir aukinni þreytu, úthaldsleysi, svima og mæði við áreynslu. Á hálfu ári hafði hann lést um 10 kg, matarlyst hafði minnkað, en hann sótti mikið í piparbrjóstsykur. Vinum fannst húðlitur óvenju dökkur miðað við árstíma. Hann tók engin lyf. Við skoðun var húð áberandi brún, sérstaklega í andliti, á olnbogum, á hnúum og í lófafellingum (mynd 1 og 2). Blóðþrýstingur mældist 117/70 mmHg liggjandi

og 107/65 mmHg standandi, og jókst puls við það um 30 slög/mín. Skoðun var annars ómarkverð. Blóðprufur sýndu Se-Na 135 mmól/L og Se-K 5,2 mmól/L. Blóðhagur, glúkósi, kreatínín, kalk og þvagskoðun voru eðlileg, sem og hjartalínurit og röntgenmynd af lungum.

Hver er greiningin og helstu mismunagreiningar? Hvernig er hægt að staðfesta greininguna og í hverju felst meðferð?



Mynd 1.



Mynd 2.

Sjúklingur veitti leyfi fyrir myndbirtingu.
Inger Helene Boasson,
ljósmyndari
Landspítala, tók myndirnar.

Fyrirspurnir og
bréfaskipti:
Janus Freyr
Guðnason,

janusfreyr@gmail.com

Svar við tilfelli mánaðarins

Greiningin í þessu tilfelli er langvinn frumkomin nýrnahettubíun eða Addison'sveiki. Almennur slappleiki, úthaldsleysi, megrun, svimi og saltþörf, ásamt einkennandi húðlit, lágþrýstingi með háu kalíum í blóði og lágu natríum bendir til nýrnahettubíunar. Vangreindur sjúkdómur getur einnig komið fram mjög brátt og er þá talað um „Addison's crisis“. Einkenni eru þá alvarlegri og meiri líkur á að þau komi í ljós í tengslum við aukið álag á líkama við sýkingar eða skurðaðgerðir.

Sjúkdómurinn veldur skorti á glúkórkortikóíðum (aðallega kortisól) og mineralkortikóíðum (aðallega aldósterón) vegna eyðingar nýrnahettufrumna. Heiladingull eykur myndun ACTH (adrenórkortikótrópik-hormón) til móts við lækandi styrk glúkórkortikóíða í blóði. Við myndun á ACTH myndast einnig MSH (melanocyte stimulating hormone) sem örvar myndun melaníns, litarefnis húðarinnar, og veldur einkennandi húðlit Addison'sjúklinga. Mest áberandi í olnbogum, í lófum, á hnúum, í slímhúðum og nýlegum örur.

Algengasta orsök frumkominnar nýrnahettubíunar er sjálfsöfnæmi í 90% tilfella, áður fyrr voru það berklar.^{1,2} Auknar líkur eru á öðrum sjálfsöfnæmissjúkdómum, svo sem sykursýki 1, B12-skorti og skjaldkirtilssjúkdómum við greiningu.³⁻⁵ Á Íslandi greinist að meðaltali einn einstaklingur á ári með frumkomna nýrnahettubíun, algengast í kringum 20-30 ára aldur.

Greining Addison'sveiki er gerð með mælingu á kortisóli og getu nýrnahettunnanna til að mynda kortisól við örvun með ACTH. Að morgni mældist kortisól 132 nmól/L [200-700] og ACTH mældist verulega hækkað, eða 2101 ng/L [0-46]. Að morgni var gert Synacthen próf með 250 µg Synacthen í vöðva. Engin kortisólshækkun mældist við 0,30 og

60 mínútur, en við eðlilega svörum hækkar kortisól um 200 nmól/L. Að auki mældist TSH 30,11 mU/L [0,3-4,2] og frítt T4 6,6 pmól/L [12,0-22,0]. Mótefnamælingar sýndu thyroxin peroxidase (TPO) 295IU* [<60IU], að auki mældust mótefni gegn nýrnahettuberki og parietalfrumum jákvæð.

Margar mismunagreiningar koma til greina. Tíu kílóa megrun í þessu tilfelli skýrist af lystarleysi, líkast illkynja sjúkdómi, fremur en ofstarfsemi skjaldkirtils sem oft er samfara aukinni matarlyst. Sykursýki hefði fylgt þorstlæti og aukið þvagmagn. Salttruflanir í sermi og húddökkvinn benda eindregið til frumkominnar nýrnahettubíunar fremur en afleiddrar.

Meðferð miðar að því að bæta sjúklingi skort á glúkórkortikóíðum og mineralkortikóíðum. Sjúklingur var meðhöndlaður með natríumklóríðvökva og hýdrórkortisón 100 mg í æð og útskrifaðist með hýdrórkortisón 20 mg að morgni og 10 mg síðdegis, flúdrórkortisón 0,1 mg á dag og levotyroxín 0,1 mg á dag. Brýnt var fyrir sjúklingi að tvöfalda hýdrórkortisónskammta í verulegum veikindum.

*international unit

Heimildir

1. Arlt W. The approach to the adult with newly diagnosed adrenal insufficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 2009; 94: 1059-67.
2. Silva Rdo C, Castro M, Kater CE, et al. Primary adrenal insufficiency in adults: 150 years after Addison. *Arq Bras Endocrinol Metabol* 2004; 48: 724-38.
3. Balázs C, Fehér J. Associations of autoimmune disorders in endocrine disease. *Orv Hetil* 2009; 150: 1589-97.
4. Boelaert K, Newby PR, Simmonds MJ, et al. Prevalence and relative risk of other autoimmune disease in subjects with autoimmune thyroid disease. *Am J Med* 2010; 123: 183.
5. Erichsen MM, Løvås K, Skinningsrud B, et al. Clinical, immunological, and genetic features of autoimmune primary adrenal insufficiency: observation from a Norwegian registry. *J Clin Endocrinol Metab* 2009; 94: 4882-90.

Tilfelli mánaðarins:
Sólbrúnn og úthaldslauss
karlmaður.

Greining: Langvinn
frumkomin nýrnahettubíun
eða Addison'sveiki.

Case of the month:
Addison's syndrome