

## Fordypning S6.1

### **Familiær hyperkolesterolemi er en arvelig tilstand som disponerer for opphopning av LDL-kolesterol**

Plasmakonsentrasjonen av kolesterol er ikke bare et produkt av kostholdet; genetiske faktorer har også stor betydning. *Familiær hyperkolesterolemi* eller *Müller-Harbitz' sykdom* (oppkalt etter de to norske legene Francis Harbitz (1867–1950) og Carl Arnoldus Müller (1886–1983)) er en alminnelig, arvelig tilstand som disponerer for opphopning av LDL-kolesterol. Heterozygote individer har ofte moderat forhøyede nivåer, mens homozygot genotype gir opphav til skyhøye konsentrasjoner og utvikling av aterosklerotiske sykdommer i svært ung alder – i verste fall får pasientene hjerteinfarkt i tenårene!

## Fordypning S6.2

### **Ved aortadisseksjon spaltes åreveggen, noe som resulterer i en smertefull tilstand med dårlig prognose**

*Aortadisseksjon* innebærer at blodet baner seg vei gjennom endotellaget og inn i selve åreveggen, slik at det oppstår en langsgående spalte. Høyt blodtrykk og visse arvelige bindevevssykdommer kan disponere, men noen underliggende årsak påvises slett ikke alltid. Tilstanden er vanligst i torakalaorta, og påvirker av og til sirkulasjonen i arteriene til hodet, slik at pasienten pådrar seg en hypoksisk hjerneskade. Det er også stor risiko for at åreveggen kan revne fullstendig, noe som fører til en akutt, livstruende blødning til brysthulen.

Aortadisseksjoner er svært smertefulle og har høy dødelighet. Kirurgisk behandling er vanskelig og risikofyllt, men kan være livreddende for enkelte pasienter.

## Fordypning S6.3

### **Raynauds sykdom er karakterisert av opphevet blodstrøm til fingrer og tær som følge av kuldeutløst arteriekonstriksjon**

Pasienter med *Raynauds sykdom* plages av kuldeutløste «anfall» der den distale delen av ekstremitetene blir blek, vissen og følelsesløs – jf. den folkelige betegnelsen *likfingrer*. Årsaken er unormalt kraftig sammentrekning av glatt muskulatur i fingrenes og tærnes arterier, slik at blodstrømmen stopper fullstendig opp. Fenomenet forsvinner når pasienten kommer inn i varmen, og gir svært sjelden opphav til komplikasjoner i form av hypoksisk vevsskade. Noen kan imidlertid ha nytte av farmakologisk behandling med en *kalsiumblokker* (se  SYK 7.1.1).

## Fordypning S6.4

### **Åreknuter oppstår hovedsakelig på grunn av svikt i veneklaffene**

Åreknuter eller *varicer* brukes om vener som er utvidet og slyngete (figur). Tilstanden er vanligst i hudvener på underekstremitetene, men kan oppstå hvor som helst i kroppen. Årsaken er hovedsakelig svikt i veneklaffene; dette gir høyere venetrykk som i sin tur spiler ut veneveggen. Dermed svekkes klaffefunksjonen ytterligere, og det er etablert en ond sirkel.

Flere forhold disponerer for åreknuter. Eldre er utsatt på grunn av normale aldersforandringer. Høyt venetrykk finner vi blant annet hos gravide, fordi livmoren klemmer mot vener i buken og hindrer blodstrømmen; mange kvinner får derfor sine første åreknuter i forbindelse med et svangerskap.

Åreknuter i hudvener er for de fleste et rent kosmetisk problem. Enkelte ganger kan det imidlertid oppstå tromber, noe som gir opphav til en smertefull tilstand – en *tromboflebitt*. *Hemoroider* og *oesophagusvaricer* er åreknuter i slimhinnen i henholdsvis nedre del av tarmen (rectum) og nedre del av spiserøret. Disse tilstandene omtaler vi nærmere i  SYK kapittel 9.

### **Åreknuter behandles kirurgisk, mens tromboflebitt bekjempes med lokalbehandling og ikke-steroide betennelsesdempende legemidler**

Åreknuter er vanligvis lette å diagnostisere ved alminnelig klinisk vurdering; supplerende undersøkelser er som regel ikke påkrevd. Pasienten kan ha nytte av elastiske strømper, men fullstendig helbredelse forutsetter at den utvidede venen fjernes i sin helhet ved hjelp av et lite kirurgisk inngrep. Slik behandling får ingen konsekvenser for blodstrømmen, fordi blodet finner andre veier i venenettverket.

Plagene ved tromboflebitt kan lindres ved hjelp av et ikke-steroid betennelsesdempende middel (se  SYK 4.1.8). En salve med et heparinliknende stoff (Hirudoid®) gitt lokalt kan også ha god effekt.

Figur tatt ut på grunn av rettigheter.

## Fordypning S6.5

### **Lymfødem, som skyldes hindret passasje i lymfeårene, gir etter hvert opphav til elefanthud**

Hindret væskestrøm gjennom lymfeårene fører til opphopning av væske i ekstracellulærrommet; pasienten får altså et ødem. I utgangspunktet kan det kliniske bildet ikke skilles fra ødem av andre årsaker; over tid blir imidlertid huden påfallende tykk og stiv, noe som har gitt opphav til betegnelsen *elefanthud*. Kroniske sårddannelser er vanlig. Dersom lymfødemet rammer en hel ekstremitet, kan den hovne voldsomt opp og anta groteske dimensjoner – også på dette punktet er sammenlikningen med en elefant treffende (figur).

### **Kirurgi og stråleterapi i forbindelse med kreftsykdommer er den vanligste årsaken til lymfødem i vår del av verden**

Den underliggende årsaken til lymfødem er ofte skader på lymfeårer og lymfeknuter i forbindelse med et kirurgisk inngrep. Problemet er størst i forbindelse med kreftkirurgi; på grunn av faren for metastaser forsøker man jo ofte å fjerne flest mulig lymfeknuter i nærheten av svulsten, jf. historien om Astrid Halvorsen i kapitlene 3 og 4. I tillegg gir man i mange tilfeller postoperativ stråleterapi, noe som fører til ytterligere skader på lokale lymfeårer (figur).

På verdensbasis er bestemte parasittinfeksjoner den viktigste årsaken til kronisk lymfødem.

Figur tatt ut på grunn av rettigheter.

### **Lymfødem skal behandles med elastiske bandasjer, høyt leie, mosjon, fysioterapi og god hudpleie**

Lymfødem er lett å diagnostisere på bakgrunn av den kliniske undersøkelsen. Behandlingen er desto vanskeligere: verken legemidler eller forsøk på kirurgisk rekonstruksjon av lymfeårene har noen særlig effekt. De viktigste tiltakene er elastiske bandasjer og høyt leie (for å motvirke væsketransporten gjennom kapillærveggen), mosjon og fysioterapi (for å stimulere venedrenasjen), samt omhyggelig hudpleie (for å forebygge sårddannelser og infeksjoner).

## Fordypning S6.6

### **Henoch-Schönleins purpura er som regel lett å diagnostisere og trenger ingen behandling**

Klinisk vurdering er som regel tilstrekkelig til å stille diagnosen *Henoch-Schönleins purpura*. Blødninger i nyrene og tarmen kan eventuelt påvises ved stiksundersøkelse og hemofec. Tilstanden er nesten alltid harmløs og går over av seg selv uten behandling – tilstanden oppstår hos barn, som i eksempelet med Kristian i [SYK 6.3](#), og det viktigste er ofte å berolige foreldrene!

## Fordypning S6.7

### **Polyarteritis nodosa og Wegeners granulomatose er vaskulitter som kan føre til celledøde i mange organer, og som har en dårlig prognose**

Polyarteritis nodosa og Wegeners granulomatose er to beslektede vaskulitter som i likhet med Henoch-Schönleins purpura sannsynligvis skyldes en immunkompleksmediert autoimmun reaksjon. Prognosen er imidlertid langt dårligere. Lidelsene er dessuten vanligst hos voksne, og forekommer sjelden hos barn.

Polyarteritis nodosa kan ramme nærmest alle organer i kroppen, med unntak av respirasjonsorganene, som til gjengjeld er det foretrukne angrepspunktet for Wegeners granulomatose. Begge tilstander er ofte forbundet med nyreskade og gradvis utvikling av kronisk nyresvikt (se [SYK 11.8](#)).

Diagnosen kan være svært vanskelig, og forutsetter ofte biopsier fra et angrepet organ. Behandlingen baserer seg hovedsakelig på betennelsesdempende midler (glukokortikoider) og antirevmatiske midler; den sistnevnte gruppen blir omtalt mer detaljert senere (se [SYK 16.2.5](#)).

## Fordypning S6.8

### **Lymfangitt skyldes vanligvis en streptokokkinfeksjon**

Lymfangitt, det vil si betennelse i lymfeårene, er ofte forbundet med et infisert sår eller en annen lokal hudinfeksjon. Forløpet av lymfeårene kommer til syne i huden som karakteristiske røde linjer som strekker seg i retning av nærmeste lymfeknutegruppe. I tillegg har pasienten vanligvis allmenne infeksjonssymptomer, inkludert muskelverk, hodepine og høy feber.

Den ansvarlige mikroorganismen er ofte *Streptococcus pyogenes* (gruppe A-streptokokker), som også gir opphav til blant annet bakteriell halsbetennelse og skarlagensfeber (se [SYK 2.6.5](#)). Behandlingen er tilførsel av antibiotika, fortrinnsvis alminnelig penicillin (se [SYK 4.1.7](#)).

## Fordypning S6.9

### **Hemangiomer er benigne åresvulster i huden hos barn; mange tilbakedannes spontant**

*Hemangiomer* er benigne svulster som skyldes neoplastisk transformasjon av endotelceller, slik at det dannes et uorganisert nøste av blodårer. Vanligvis oppstår de i huden hos barn. Noe forenklet kan man operere med to undergrupper: *kapillære hemangiomer*, som er medfødte, rødlilla «portvinsflekker», og *kavernøse hemangiomer*, som utvikles i spedbarnsalderen og resulterer i jordbærliknende utvekster (figur). Liknende svulster kan utgå fra lymfeårer – da blir de kalt *lymfangiomer*.

De kavernøse hemangiomene vokser raskt og kan i verste fall gi alvorlige komplikasjoner, dels fordi de tar opp plass og trykker på nabostrukturer, og dels fordi

de «stjeler» en stor del av kroppens samlede blodvolum. De fleste svulstene i denne undergruppen tilbakedannes imidlertid spontant. Kapillære hemangiomer forsvinner ikke av seg selv, men utgjør til gjengjeld utelukkende et kosmetisk problem.

Figur tatt ut på grunn av rettigheter.

**Hemangiomer er lette å diagnostisere og trenger vanligvis ingen behandling**

Hemangiomer i huden diagnostiseres ved klinisk vurdering alene. Dersom svulsten også omfatter indre organer, kan man ha nytte av bildeundersøkelser. Det er vanligvis ikke nødvendig å behandle kavernøse hemangiomer. Ved kapillære hemangiomer som er kosmetisk skjemmende, kan man ha nytte av laserterapi når barnet er blitt eldre.

**Fordypning S6.10**

**Angiosarkomer og Kaposi sarkom er maligne åresvulster med dårlig prognose**

Neoplastisk transformasjon av endotelceller kan også gi opphav til maligne svulster. *Angiosarkomer* kan forekomme i lever og milt, og er en sjelden gang årsak til spontane blødninger i buken. *Kaposi sarkom* er en særegen kreftform som nesten utelukkende finnes hos pasienter med nedsatt immunforsvar, spesielt aids-pasienter. Ved begge tilstander er muligheten for behandling begrenset og langtidsprognosen dårlig.