

I denne spalten ønsker vi å trykke kasuistikker som har gjort spesielt inntrykk og som bidragsyterne har opplevd som spesielt lærerike. For har vi selv lært noe i slike situasjoner, vil det som oftest også være av interesse for andre. Og vi vil gjerne ha en kommentar til slutt om hvilke tanker du har gjort deg rundt denne opplevelsen. Bidrag sendes Ivar Skeie (red.) ivskeie@online.no. Kast dere frampå, folkens!



Pasienten hadde rett – igjen!

Pasienten er en snart 50 år gammel kvinne som kom til meg for et par år siden. Det var ikke spesielle familiære opphopninger av sykdommer. Hun er enslig og har ikke barn. Hun fikk cøliakidiagnosen da hun var 47 år gammel. Journalresymé viser en nokså typisk sykehistorie med mye mageplager uten funn på blodprøver og røntgen. Hun har også hatt litt psykiske plager og gått til psykiater i perioder. I flere år seilte hun under diagnosen irritabel colon. Ytre sett kunne hennes symptomer også passe med en slik diagnose.

Pasienten slo seg imidlertid ikke til ro med denne diagnosen, og på ett tidspunkt ble det tatt blodprøver for å avklare cøliakidiagnosen. Det var forhøyede verdier av Anti-tTG-IgA, Anti-gliadin-IgA. Total IgA var innen normalområdet. Det ble utført tarmbiopsi som viste typiske funn, og behandling i form av glutenfri diett ble iverksatt.

Da jeg ble kjent med pasienten, var det ved gjentatte biopsier ikke helt optimale funn, idet det var moderat tottatrofi, og det ble ikke påvist laktase i tarmen. Hun hadde klinisk også en laktoseintoleranse. Inntak av melk og melkeprodukter ga økte mageplager med luft, løs, urolig mage.

I et slikt tilfelle er det lett å tenke at dietten ikke ble overholdt. Det opplevde også min pasient at man tenkte. Hun opplevde derfor kontrollene på sykehuset som en belastning. Mitt inntrykk av pasienten var imidlertid at hun fullt ut hadde forstått hva glutenfri diett innebærer og at hun etterlevde det. På denne tiden dukket det opp et nytt diagnostisk aramentarium: Laktase C-13910T gentest. Jeg fikk utført en slik gentest, og den viste at hun var homozygot CC. Hennes tarm mangler altså laktase på genetisk grunnlag.

Diskusjon

Tottatrofi, ikke bare ved cøliaki: Bl.a. forsvinner tottene relativt raskt ved gastroenteritt hos barn og med dem laktasen, slik at melk skal inntas med forsiktighet hos barn med/etter diaré. Cøliaki gir karakteristiske, men ikke spesifikke

tarmforandringer. Tilsvarende sees ved lymfom-sykdom, ved tropisk sprue, hypogammaglobulinemi med malabsorpsjon. I dette tilfelle hadde glutenfri diett bedret tarmen og hennes plager, slik at cøliakidiagnosen var sikker nok.

Prevalensen av cøliaki skal være minst 1:250 i Norge. Sykdommen kan utvikle seg og gi symptomer i alle aldre. At det tok så vidt lang tid før pasienten fikk sin cøliakidiagnose, er ikke uvanlig. Pasienten var ikke fornøyd med den diagnostikk og diagnostiske tenkning som var gjort, og det gjorde at hun tilslutt fikk korrekt diagnose. Ofte skjer dette fordi det er cøliaki i familien. Jeg har ni cøliakipasienter i min populasjon, alle diagnostisert før de kom på min liste. Denne pasienten hadde en annen årsak til laktasemangel enn cøliakien hennes. Heldigvis er det slik at pasienten ofte har rett. Hun hadde overholdt dietten. Gjennom gentesten fikk pasienten et synlig tegn på at hun ble trodd, noe som var viktig for henne og for lege-pasientforholdet.

Laktasepersistens varierer fra befolkning til befolkning. I Sverige er det 90 prosent av voksne som har laktase i voksen alder, i Hellas 30–40 prosent. Testen er uegnet i diagnostikk hos barn, idet barn vil ha laktase fram til treårsalder. De homozygote for laktasemangel vil så gradvis få redusert laktaseaktivitet fram mot 12-årsalder. Denne testen utføres på Hormonlaboratoriet på Aker Universitets-sykehus.

Vi finner bare det vi leter etter... Noen sykdommer, som hemokromatose, cøliaki og hypotyreose, må man lete etter for å finne, og diagnosen er viktig for pasienten. Symptomene er ofte ukarakteristiske. Jeg spør meg ofte: Er jeg flink nok til å få mistanke når pasienten presenterer sine symptomer? Hører jeg hva de forteller? Leter jeg etter de riktige diagnosene, eller tenker jeg bare at det vanlige er vanligst?

Svein Aarseth
Frysja legekontor, Oslo