

«Sinusvenetrombose for andre gang – tenk på nytt»

Forfattere: Katarina Nordeng*, Sebjørg Nordstrand, Andreas Øberg. Barne- og ungdomsklinikken, OUS Rikshospitalet.

Bakgrunn: Behandling og utredning av andre gangs episode med sinusvenetrombose.

Metode: Kasuistikk.

Resultater: En tidligere frisk 15 år gammel jente ble innlagt med sinusvenetrombose i august 2023, utredet uten funn av underliggende årsak. Hun ble behandlet med Fragmin og senere Xarelto som ble seponert i februar -24 etter at MR caput viste venøs rekanalisering. Persisterende forhøyet intrakranielt trykk førte på tross av behandling med Diamox til abducensparese med skjeling og dobbeltsyn. 6 uker etter seponering av Xarelto, i april -24, ble hun reinnlagt grunnet forverring av

dobbeltsyn, snøvlete tale, hengende høyre arm og høyre munnvik, samt venstresidig hodepine med varighet på 10-15 minutter. MR caput viste residiv av sinusvenetrombose. Hun ble overflyttet Rikshospitalet for trombektomi beredskap.

Pasienten hadde Marfanliknende trekk i form av lange fingre, ben og høy i forhold til sine foreldre. Det er en velkjent assosiasjon mellom Marfanoid habitus, sinusvenetrombose og klassisk homocysteinuri. Homocystein viste en forhøyet verdi på 282 mikromol/L (referanseverdi <10). Det ble startet empirisk behandling med Pyridoxin, folsyre og vitamin B12 som medførte et fall av homocystein til 60. Genetikk viste to kjente patogene varianter i CBS som gav diagnosen klassisk homocysteinuri.

Konklusjon: Homocysteinuri er en autosomal recessiv sykdom med en insidens på ca. 1 per 100.000 på verdensbasis. Det er beskrevet at tilstanden gir betydelig økt risiko for tromboser og kan forklare hvorfor en ellers frisk jente fikk sinusvenetrombose to ganger i løpet av kort tid.

Ved 15-20% av sinusvenetromboser hos barn finner man ingen underliggende årsak, en idiopatisk sinusvenetrombose. Dog bør residiv av sjeldne tilstander hos tidligere friske barn føre til at gjennomført utredning gjennomgås i detalj og eventuelt suppleres med nye undersøkelser.

Samtykke er innhentet fra pasient/ foresatte.

* LIS3 Barnesykdommer