

Hypertoni plus hypokalemi bör leda tankarna till Liddles syndrom

Hypertoni är en multifaktoriell sjukdom där sekundär hypertoni endast svarar för en liten del av den totala hypertoni-förekomsten. Hypertoni i kombination med hypokalemi inger misstanke om hyperaldosteronism. Denna kan i sin tur vara kombinerad med låga rennivåer såsom vid primär hyperaldosteronism, binjurebarksenzymdefekter, vissa ärftliga syndrom och hög lakritskonsumtion, alternativt kombinerad med höga rennivåer såsom vid vissa njursjukdomar.

En 41-årig sjuksköterska sökte ögonklinik på grund av synnedsättning sedan något år tillbaka. Där konstaterades att synförsämringen berodde på skleroserade linser, men man fann även kraftig artärpåverkan med korsningsfenomen bilateralt i ögonbotten. Patienten remitterades vidare till medicinklinik med frågeställningen hypertoni-sjukdom som orsak till ögonbottenförändringarna.

I anamnesen framkom att patienten sedan många år tillbaka haft upprepade djupa infektioner såsom sinuiter, otiter och pneumonier och intagit dussintalet antibiotikakurer per år. Hon hade dessutom astma och födoämnesallergier och medicinerade med budesonid, ipratropiumbromid och terbutalin, samtliga i inhalationsform.

Hypertoni och hypokalemi konstaterades

Sedvanlig hypertoniutredning påbörjades, varvid man kunde konstatera

Författare

PETER SVENARUD

underläkare, thoraxkliniken, Hud-dinge sjukhus

MATS PALMÉR

docent, överläkare, medicinkli-niken, Regionsjukhuset, Örebro.

lätt förhöjt diastoliskt blodtryck, ca 100 mm Hg, samt hypokalemi med S-kaliumnivå 3,1–3,4 mmol/l. Vid närmare genomgång av anamnesen framkom inte några gastrointestinala rubbningar eller något intag av diuretika, laxantia eller någon överkonsumtion av lakrits. Inte heller framkom någon hereditet för hypertoni.

Låga aldosteron- och reninvärden uppmättes

Patienten lades in, efter förbehandling med kalium peroralt, för utredning på grund av misstanke om hyperaldosteronism som bakomliggande orsak. Mätning av aldosteron visade snarast tecken till suppression med ett S-aldosteron klockan 06.00 på 51 pmol/l (referensområde 29–440) och klockan 10.00 på 87 pmol/l (ref 110–860) samt dU-aldosteron <11,5 nmol/d (ref 16,6–69).

Efter natriumkloridsuppressionstest noterades nästan omätbara aldosteron-nivåer. Även reninvärden låg vid nedre normalgränsen. Vidare fann man en hypogammaglobulinemi med framför allt sänkta total IgG-värden (5,6 g/l ref 8–20) och IgG3-subklassbrist (0,09 g/l ref 0,34–1,1). Arbetsprov visade ordi-när fysisk prestationsförmåga (120 W) med anmärkningsvärt högt diastoliskt blodtryck i såväl vila som under arbete (110 mm Hg). Datortomografi av buken visade binjurar med ordinarie utseende utan några tecken till expansivitet.

Blodtryck och kaliumvärde normaliserades med amilorid

Trots låga aldosteronnivåer prövades behandling med spironolakton initialt i dosen 100 mg per dygn utan någon större effekt på hypertonin. Kaliumvärdet steg endast några tiondelar. Dosökning till 200 mg per dygn ledde till menstruationsrubbningar, som upplevdes som mycket besvärande av patienten, men utan förbättring av hypertonin eller hypokalemin. Spironolakton byttes då mot amilorid i dosen 5 mg × 2 med omedelbar normalisering av såväl blodtryck som S-kalium (4,5 mmol/l). Blodtrycket blev så lågt (110/65) att patienten initialt blev ortostatisk, varför dosen successivt reducerades till slutligen 2,5

mg dagligen. Med denna låga dos normaliserades både patientens blodtryck (125/80) och kaliumvärde (4,1 mmol/l). Blodtryck och kaliumvärden har sedan legat stabilt normalt under tre års uppföljning med oförändrad amiloriddos. Den slutliga diagnosen blev Liddles syndrom.

Ärftlig defekt

Liddles syndrom, eller pseudoaldosteronism, beskrevs första gången på 1960-talet av Grant W Liddle [1]. Han hade då undersökt en 16-årig flicka med hypertoni (180/120) och hypokalemisk alkalos i kombination med subnormal aldosteronnivå. Trots hypokalemin ut-söndrade njurarna normalt med kalium (80 mEq/dygn) och hade normal kon-centrationsförmåga. När patientens yngre bror senare undersöktes fann Liddle samma sak. Redan tidigt fram-lades teorin om någon ärftlig defekt i den renala natriumtransporten [2] som orsak till syndromet.

Senare forskning har visat att Liddles syndrom beror på en mutation i ge-nen för de Na-kanaler i distala tubuli som normalt regleras av aldosteron [3], precis som Liddle själv föreslog. Mutationen är kartlagd och väldefinierad [4]. Denna medför att jonkanalerna ständigt är aktiverade, vilket leder till ökad åter-resorption av Na och samtidig förlust av K. Dessa kanaler kan även regleras av amilorid, därav det utmärkta behandlingsresultatet med denna substans, men inte med några andra antihyperten-siva substanser. Ärftlighetsgången är autosomal dominant. Diagnostiken bygger på konstaterandet av hypertoni och hypokalemi i kombination med låga aldosteron- och rennivåer.

Visst samband mellan hypertoni och katarakt

Vår patient led även av katarakt och hypogammaglobulinemi. I en del studier finner man ett samband mellan hypertoni och katarakt [5–7], men sambandet är inte speciellt starkt. I det här fallet var det fråga om en mycket tidigt debuterande bilateral operationskrävande katarakt.

Liddles syndrom i kombination med hypogammaglobulinemi har vi inte

kunnat finna beskrivet tidigare, och det är möjligt att det rör sig om ett slumpmässigt sammanträffande.

Effektiv behandling finns

Även om Liddles syndrom är ett ovanligt tillstånd är det viktigt att ha i åtanke vid kombinationen hypertoni, hypokalemi och låga aldosteron- och reninnivåer, inte minst med tanke på att enkel och effektiv behandling finns tillgänglig, något som klart illustreras av detta fall.

Referenser

1. Liddle GW, Bledsoe T, Coppage WS. A familial renal disorder simulating primary aldosteronism but with negligible aldosterone secretion. *Trans Ass Amer Phys* 1963; 76: 199-213.
2. Liddle GW, Bledsoe T, Coppage WS. A familial renal disorder simulating primary aldosteronism but with negligible aldosterone secretion. *Aldosterone Symp* 1963: 353.
3. Gardener JD, Lapey A, Simopoulos P, Bravo EL. Abnormal membrane sodium transport in Liddle's syndrome. *J Clin Invest* 1971; 50: 2253-8.
4. Shimkets RA, Warnock CM, Bosits CM, Nelson-Williams C, Hansson JH, Schambelan M et al. Liddle's syndrome: Heritable human hypertension caused by mutations in the beta subunit of the epithelial sodium channel. *Cell* 1994; 79: 407-14.
5. Szmyd L Jr, Schwartz B. Association of systemic hypertension and diabetes mellitus with cataract extraction. A case-control study. *Ophthalmology* 1989; 96: 1248-52.
6. Burgess CA, Sowers M. Systemic hypertension and senile cataracts: an epidemiologic study. *Optom Vis Sci* 1992; 69: 320-4.
7. Klein BE, Klein R, Jensen SC, Linton KL. Hypertension and lens opacities from the Beaver Dam Eye Study. *Am J Ophthalmol* 1995; 119: 640-6.

Pre-, peri- och postjourångest – vad kan vi göra?

Jag tänkte skriva något om mina tankar kring jourandet och jourångesten. Jag är legitimerad sedan ett och ett halvt år tillbaka, gör ST på distrikt och har nyss randat mig på medicin.

Att gå jour innebär inte bara att arbeta på dåliga arbetstider med ringa uppbackning, utan även förstörd fritid i form av förväntans- och efterjourångest. Som AT upplevde jag ingen jourångest eftersom jag alltid hade en legitimerad »på huset». Alltför snart blev man den där legitimerade själv och förväntades klara oerhört mycket mer ...

Prejourångest

Det är ångest som kommer dagarna, ibland upp till en vecka före jour för att man gruvar sig över hur hemskt det kommer att bli. Det kan ibland förstöra hela helger då det inte går att koppla av för att man är stressad över juren som komma skall: Vem är bakjour? Vem är AT? Är det fest på stan och risk att det blir stökigt?

Prejourångest kan även, liksom postjourångest, ta sig uttryck i »jourdrömmar» – om nätter när man arbetar på akuten tills ögonen blöder och telefonen i jourrummet ringer i ett, trots att man ligger hemma i sin egen säng och inte får ett öre betalt för sin förstörda nattsömn.

Perijourångest

Mitt i stormens öga är det oftast ganska bra. Perijourångesten dyker framför allt upp när man har en bakjour som man inte litar på eller får svar av som man själv inte vill stå för. Vad gör man när bakjuren säger: »Det där med myasten kris kan jag ingenting om, du kan väl läsa på själv medan narkosen ventilerar?»

När jag direkt efter legitimation »vickade» som tillförordnad distrikts-

Författare

MARIA ALSÉN

ST-läkare, Alnö vårdcentral.

Jourens eklut. En serie där läkare redovisar tidiga och viktiga erfarenheter av jourarbete. De första bidragen har varit införda i nr 22, 32-33 och 41/99.

läkare fanns ingen bakjour på distrikt efter midnatt. Där kunde jag känna mig enormt övergiven. En sen natt blev jag väckt för att gå till patologen och konstatera dödsfall på en trettiofemåring som kört ihjäl sig under oklara omständigheter.

Då hade det behövts någon att prata med, dels för att trafikdödade trettiofemåringar inte ska komma till patologen utan med fullt pådrag till kirurgakuten, dels för att få stöd och kanske till och med hjälp med att informera den drabbade familjen. I ett sådant läge tror jag att även en rutinerad specialist skulle kunna tänkas vilja ha någon att ventilerera händelsen med akut och inte vara sämre doktor för det.

Postjourångest

»Vad sa jag egentligen när de ringde och frågade? Vad ville de över huvud taget? Hur många patienter orkade jag inte vara trevlig och empatisk mot utan var den där allmänt snäsiga och otrevliga doktorn – som jag lovat mig själv att aldrig bli – därför att jag precis blivit uppdragen ur sängen efter tjugo minuters tung sömn? Hur dåliga beslut har jag fattat därför att jag var alltför trött för att kunna tänka klart?»

Ett omvänt dygn tär även på nära och kära, som man inte orkar med när sömnunderskottet tar ut sin rätt. Med alltför många jurer på kort tid är det