

**Fråga 1.**

Ange mest sannolik diagnos? Motivera!

Svar: Blefarospasm pga bilaterala symptom. Distinkta anamnestiska uppgifter rörande ljuskänslighet. Funktionell a symptom skulle visa sig vid undersökningen. Facialishemispasm är så gott som alltid unilateral. Man kan även överväga om Litium skulle kunna vara orsak och att det i så fall skulle röra sig om tardiv dyskinesi.

Hur kan man föra diagnostiken vidare med klinisk undersökning eller ytterligare anamnestisk uppgift?

Svar: Lysa i ögonen, stressa patienten vilket skulle kunna provocera fram symptomen. Om symptomen kommer bör man studera ev förekomst av sensory trick. Det sistnämnda bör även inkluderas i anamnesen.

Är radiologisk undersökning indicerad? Motivera!

Svar: Vi blefarospasm är det normalt inte indicerat, däremot vid facialishemispasm då man ev. kan påvisa en s.k neurovaskulär konflikt.

Vilken behandling är den mest adekvata?

Svar: Botulinumtoxin i orbicularis oculi både vid blefarospasm och facialishemispasm. Doser i allmänhet högre vid blefarospasm och man bör då även ge pretarsalt.

**Fråga 2.** Hur klassificerar du anfällen (enligt ILAEs föreslagna klassifikation 2010)?

*Fokalt anfall utan medvetandeförlust med somatosensorisk aura följt av afasi*

. Vilka två huvudsakliga typer av interaktionsproblem föreligger vid användning av per oral hormonell antikonception och epilepsiläkemedel. Ge också exempel på läkemedel för respektive grupp.

*Inducerande läkemedel som fenytoin och karbamazepin ökar nedbrytningen av etinylestradiol och gestager och ger minskad säkerhet av hormonella preventivmedel. Serumkoncentrationen av lamotrigin minskar vid användning av kombinerad hormonell antikonception. Detta är en effekt av östrogen.*

Vilka åtgärder bör man vidta om patienten berättar att hon är gravid? *Vid graviditet bör man regelbundet följa serumkoncentration av lamotrigin och eventuellt justera dosen. Remiss till specialistmödravård*

. Vid behandling med antiepileptika är det vanligt med biverkningar som t.ex. trötthet och försämrad kognition. Ge andra exempel på en annan idiosynkratisk respektive en dosberoende biverkan för a) lamotrigin samt b) valproat. *Lamotrigin idiosynkratisk:*

*steven johnson syndrom, dosberoende ex tremor, sömnstörning, ataxiValproat  
idiosynkratisk: leverskada, dosberoende ex håravfall, aptitökning, tremor*

### **Fråga 3.**

Duchenne och Beckers muskeldystrofi

- Förlust av dystrofin
- X-bundet ärftlig
- Drabbar bara pojkar
- Vadhypertrofi

Dermato- polymyosit

- Mycket högt CK
- Koppling till cancer

Inklusionskroppsmysit (IBM)

- Drabbar övervägande flexormuskler i underarmen
- Drabbar övervägande män (C7)

### **Fråga 4.**

Vilken diagnos överväger du i första hand och vilka statusfynd förväntar du dig?  
*Polyneuropati. Symptom från perifera nervsystemet. Känsel störning perifert i  
extremiteterna , symmetrisk distribution, ”strumpformigt” och ”handskformigt”,  
nedsatta reflexer, nedsatt vibrationssinne. Eventuellt motorisk påverkan med nedsatt  
dorsalextension främst i fötterna.*

Du finner fynd som stämmer väl med de förväntade. Vilken laboratorieundersökning  
väljer du för att bekräfta diagnosen? och vad förväntar du dig att den ska visa?

*Neurofysiologisk undersökning. Neurografi och EMG, ev kvantitativ känselundersökning (2 p). Den visar ofta en övervägande sensorisk axonal polyneuropati med övervikt för tunnfiberengagemang (C-fibrer).*

Du funderar på att göra en likvorundersökning, men är tveksam till nyttan. Resonera utifrån ev fynd (celler, protein, isoelektrisk fokusering) i likvor hos patient med liknande bild som patienten.

*Förhöjt protein speglar blod-nervbarriärskada och kan tala för en immunmedierad polyneuropati. Cellökning kan tala för annan genes ex Borrelia, annan virusinfektion, maligna celler. Isoelektrisk fokusering mer ospecifik men är oftast normal vid polyneuropatier av de immunmedierade.*

#### **Fråga 5.**

Vad i anamnes kompletterar du med tanke på Johans klumpighet och otydliga tal redan som barn?

*Ärftlighet.*

Vilka två detaljer (neurologiskt) lägger du speciellt märke till i bilden av patienten?

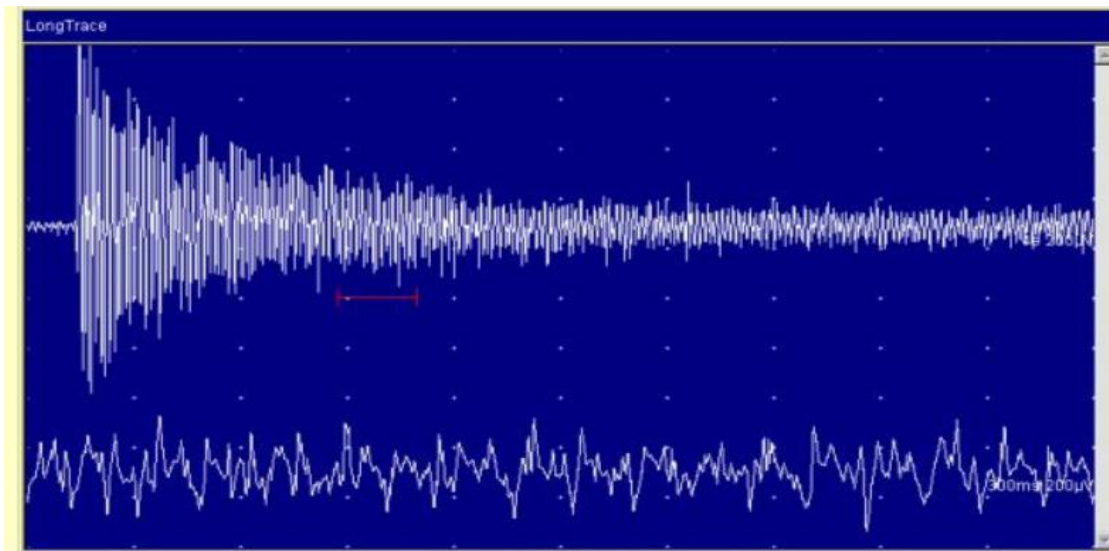
*Facialispåverkan och ptos*

Vilken sjukdom misstänker du (motivera)?

*Dystrofia myotonica*

Du beslutar dig för att skicka patienten på en neurofysiologisk undersökning med neurografi, repetitiv nervstimulering och EMG för att bedöma perifer nervfunktion och muskelengagemang.

Vid EMG undersökningen fann man en bild (nedan). Beskriv vad undersökningen visar



Myoton urladdning

### Fråga 6

Ange diagnostiska överväganden.

Vad gör du?

Hur följer du upp patienten?

**Svar: Rutinblodprover:** Hb i underkant (110), lätt leukopeni, Lätt förhöjt TSH och T3 i underkant men i övrigt inget speciellt anmärkningsvärt.

**CT** utan kontrast visar inget anmärkningsvärt

**MR** visar ett högsignalerande område kortikalt och aningen subkortikalt frontalt i centrum semiovale på höger sida. Förändringen är förenlig med lågradigt astrocytom.

**Neuropsykologisk us** visar betydande mental långsamhet. Kognitivt ser man i allt normala resultat.

**Likvorus:** i allt inkl celler och protein-el-fores normala förhållanden.

**EEG:** inget anmärkningsvärt i vila eller vid ljusstimulering.

**Uppföljning:** Remiss till neurokirurg för bedömning om ev operation

## Fråga 7

- A. Vilka typiska fenomen för narkolepsi förutom lätt för att somna bör efterfrågas?
- B. Om misstankar om narkolepsi finns, hur går du vidare utredningsmässigt för att stärka diagnosen?
- C. Om du får stöd för diagnosen narkolepsi, berätta om behandlingsalternativ.
- D. Om patienten inte uppfyller diagnoskriterierna för narkolepsi och om undersökningarna inte heller ger stöd för diagnosen, vad misstänker du då att patienten lider av?

### Svar:

- A. Kataplexi, sömnparalys, hypnagoga hallucinationer.**
- B. Polygrafisk sömnregistrering. Lumbalpunktion med bl a undersökning av orexinnivån**
- C. Modafinil, metylfenidat, amfetamin mot hypersomni  
natriumoxybat mot kataplexi och dyssomni  
ev SSRI/SNRI mot kataplexi**
- D. Obstruktiv sömnapné**

## Fråga 8

Vilken diagnos anser du mest sannolik och varför?

Nämn några differentialdiagnoser, minst 3.

Utredning?

### Svar:

- A. Begynnande demenssjukdom, möjligen vaskulär sjukdom eller subcortikal, frontotemporal kognitiv nedsättning**
- B. Depression, Alzheimers sjukdom, NPH, metabol rubbning, SVD, FTD**
- C. CT/MR hjärna, neuropsykologisk utredning, LP**

### Fråga 9

Ange differentialdiagnostiska överväganden? (*herpesencefalit/annan virusencefalit, limbisk encefalit, paraneoplastisk encefalit, ev. tumör, ev. vaskulit*)

Vilken utredning föreslår du? (*PCR herpes, andra virusserologier, TBE-serologi, NMDA och andra neuronala antikroppar, paraneoplastiska ak, malignitetsutredning*)

Vilken/vilka behandlingar rekommenderar du? (*Acyklovir, Solu-Medrol, PE/ IVIG, ev. Rituximab*)

### Fråga 10

Vilket egennamn har den kliniska bild som patienten uppvisar och vilken är den anatomiska bakgrunden?

*(Brown-Séquards syndrom. Påverkan på ena sidan av ryggmärgen med symptom beroende på var bansystemen korsar medellinjen, dvs. tractus spinothalamicus med kontralateral nedsättning av smärta och temperatur, tractus corticospinalis med påverkan på ipsilateral motorik och baksträng med påverkan på ipsilateral beröring, vibration och proprioception )*

Vilken lokalisation inklusive sida har rimligen förändringen som orsakar denna bild?

*(tryck på vänster sida av brösttryggmärgen i nivå ovan Th8)*

Med tanke på patientens bakgrund – vilket agens misstänker du i första hand?

*(tuberkulos)*

### Fråga 11

Myastenia gravis

*(endast yttre ögonmuskler drabbas, unilateral el bilateral ptos, svaghet yttre ögonmuskler och dubbelseende som varierar från en undersökning till en annan och ökar vid uttrötning, svaghet i m orbicularis oculi)*

Progressiv supranukleär pares

*(först blickpares nedåt, följt av blickpares uppåt, och horisontella rörelserubbningar av först sackader och sen följerörelser, till slut kan båda ögonen bli helt orörliga)*

Wernickes encephalopati

*(abducenspares (bilateral men ej symmetrisk), nystagmus (horisontell el vertikal), blickpareser (horisontell vanligast, unilateral el bilateral, INO förekommer)*

Amyotrofisk lateralskleros

*(i typfallet och i tidiga stadier av sjukdomen ingen påverkan på ögonmuskler, dvs normal ögonmotorik, fallbeskrivningar av rubbningar liknande PSP finns liksom beskrivning av påverkad ögonmotorik i sena stadier)*

## Fråga 12

Hur utför man ett vestibulärt impulstest?

*(håll patientens huvud mellan dina händer och be henne fästa blicken på din näsa, vrid huvudet snabbt 5-10 grader åt sidan, upprepa några gånger åt båda hållen. normalt = ej perifer skada = vestibulo-okulära reflexen fungerar; patologiskt = skada på 1:a neuronet, dvs. vestibularisnerven på den sidan, man ser en eftersläpning och återställningssackad*

Hur utför man ett cover test?

*(ett öga i taget täcks över alternerande i 5-6 sekunder, när man sedan avtäckes ögat kommer ev. ett öga att röra sig vertikalt eller torsionellt, vilket talar för patologi i hjärnstammen)*

Hur påverkar resultatet av vestibulärt impulstest och cover test din diagnostik och fortsatta utredning/handläggning?

*(HINTS, ger vid det akuta vestibulära syndromet ledning i om det är en central skada såsom hjärninfarkt/blödning i bakre cirkulationen eller perifer som vestibularisneurit, dvs. inläggning på strokeavdelning och radiologisk utredning vs remiss till ÖNH-klinik) Hur påverkar resultatet av vestibulärt impulstest och cover test din diagnostik och fortsatta utredning/handläggning?*

*(Det viktigaste i akutsituationen är att inte missa allvarlig orsak till det akuta vestibulära syndromet. HINTS ger ledning i om det är en central skada såsom hjärninfarkt/blödning i*

*bakre cirkulationen eller perifer skada som vestibularisneurit, dvs. inläggning på strokeavdelning och radiologisk utredning vs remiss till ÖNH-klinik*

*Vestibulärt impulstest (head impulse test) och skevhetstest (test of skew) kombineras med nystagmusriktning i den kliniska beslutsregeln HINTS (head impulse, nystagmus, test of skew) för att identifiera stroke. Förekomsten av **något** av följande vid akut vestibulärt syndrom talar för stroke (minnes- ramsan INFARCT):*

*• impulstest negativt (IN) • riktningsväxlande nystagmus (fast phase alternating: FA) • Positivt täcktest (cover test) (refixation on cover test: RCT).*

*Studier talar för att denna beslutsregel har större sensitivitet än MRT för att i akutskedet diagnosticera infarkt i bakre cirkulationen.)*

Nystagmus kan graderas som 1,2 el 3. Vilken grad har denna patient? (*grad två*)

Vid vestibularisneurit: om nystagmus slår med snabba fasen åt vänster – vilken sidas nerv är då drabbad? (*höger*)

### **Fråga 13.**

*FFFFFS*

### **Fråga 14.**

Vad är den mest sannolika förklaringen till patientens tillstånd?  
Vilken är den bästa undersökningen för att diagnosticera detta, var specifik?  
Vad finner man sannolikt på denna undersökning?  
Finns det laboratorieprover som kan bidra till diagnostiken?  
Hur är prognosen vid detta tillstånd?

SVAR:

Diffuse Axonal Injury (DAI)  
MRI med blödningskänsliga sekvenser (SWI, gradienteko, DTI)  
Multipla mikrobldningar i cortikalt, i CC, hjärnstam och basala ggl. Ödem i hjärnstam  
NFL, NSE, S100B, Tau  
Dålig prognos

### **Fråga 15.**

Subarachnoidalblödning: DT utan kontrast inom 6 tim utesluter SAH  
RCVS: DT angio visar kaliberväxlingar, företrädesvis i den bakre cirkulationen



PRES: MR visar vitsubstansförändringar av ödemkaraktär, företrädesvis posterioert och temporalt  
 Sinustrombos: DTA eller MRA i venfas visar trombos i venösa sinus  
 Migrän: All ovanstående utredning är normal

1 p för varje korrekt diagnos och 1 p för varje korrekt utredning upp till 6 p

## Fråga 16.

Glasgow Coma Scale (GCS):

TABLE 38-2 Glasgow Coma Scale		
BEHAVIOR	RESPONSE	SCORE
Eye opening response	Spontaneously	4
	To speech	3
	To pain	2
	No response	1
Best verbal response	Oriented to time, place, and person	5
	Confused	4
	Inappropriate words	3
	Incomprehensible sounds	2
	No response	1
Best motor response	Obeys commands	6
	Moves to localized pain	5
	Flexion withdrawal from pain	4
	Abnormal flexion (decorticate)	3
	Abnormal extension (decerebrate)	2
	No response	1
Total score:	Best response	15
	Comatose client	8 or less
	Totally unresponsive	3

Reaction Level Scale (RLS):

Väken. Ej fördröjd reaktion. Orienterad	1
Slö eller oklar. Kontaktbar vid lätt stimulering. Tilltal, enstaka tillrop, beröring.	2
Mycket slö eller oklar Kontaktbar vid kraftig stimulering. Upprepade tillrop, ruskning, smärtstimulering.	3
<ul style="list-style-type: none"> <li>Föra samtal eller yttra ord</li> <li>Följa med blicken och fixera</li> <li>Lyda en uppmaning</li> <li>Avvärja smärtstimulering</li> </ul>	4
Medvetslös. Lokaliserar men avvärjer ej smärta.	5
Medvetslös. Undandragande rörelse vid smärta	6
Medvetslös. Stereotyp böjrörelse vid smärta.	7
Medvetslös. Stereotyp sträckrörelse vid smärta.	8
Medvetslös. Ingen smärtreaktion.	9

3 p per rätt beskriven skala där följande skall finnas med för full poäng:

**GCS:** Samtliga områden som värderas med antalet poäng i vardera med ungefärliga "skalsteg" inom varje samt gränsens för coma  $\pm 1$  (dvs 7-9).

**RLS:** 0,25 p för varje korrekt beskrivning av specifikt skalsteg. 1 p för nivå 4 och uppåt som comagräns.

## Fråga 17

(svaret bör innehålla följande eller komponenter därav)

### Sjukhistoria

Långsam symtomutveckling, duration minst 3-6 månader

Ålder > 40 år

Inget tidigare blödning, trauma etc

Sjukdomsprogress

Ingen komorbiditet som bättre kan förklara symtomen

### Nervstatus

Gång- och balansstörning (obligat) + ytterligare en av kognitiv svikt och/eller urinbekymmer

I bifogad artikel finns tabell med diverse beskrivningar av gångrubbningen

I bifogad artikel finns tabell med karaktäristika av demensen

### Fynd på MR hjärna

Vida ventriklar (Evans index > 0,3), ej helt förklarad av atrofi

Ingen synlig obstruktion för likvorflöde

Fynd som t ex förstörade temporalhorn, korpus callosumvinkel < 40 grader, högsignalerande förändringar (flair) runt ventriklarna, ökad flödesvolym/hastighet i akvedukten

### Intrakraniellt tryck

< 18 mm Hg (25 cm vatten eller 2,5 kPa)

## Fråga 18.

Vad kan orsaka denna patients huvudvärk? Ange 2 möjliga differentialdiagnoser.

Redogör för din fortsatta utredning.

Vilken behandling erbjuder du din patient?

Svar:

-Idiopatisk intrakraniell hypertension, episodisk spänningshuvudvärk.

- Ögonbottenspegling samt LP med tryckmätning.

MRT hjärna med venösa angiosekvenser (sinustrombos? Intrakraniell expansivitet?, empty cella?). En remiss för ögonbedömning: staspapiller? och synfältsundersökning.

-För spänningshuvudvärksdiagnos kan bedömning av sjukgymnast vara att rekommendera men detta är när IIH i detta fall har uteslutits.

IIH behandling: Acetazolamid (Diamox) med upptrappning till 2-4 g per dygn eller så högt som pat tolererar biverkninagrna. Vid behov kan Topiramamat läggas till. Viktreduktion ska rekommenderas personer med övervikt.

### Fråga 19.

Hur säkerställer du diagnosen och vilka differentialdiagnoser överväger du?

Hur lägger du upp attackbehandlingen?

När överväger du profylaktisk behandling och vad rekommenderar du?

Svar:

1. Hortons huvudvärk är en klinisk diagnos. Möjligen kan du genomföra ett nitroglyserintest om du finner sjukhistorien atypisk. En radiologisk undersökning tex CTskalle med tunna snitt över orbita kan ingå i utredningen speciellt om pat ej är besvärsfri mellan attackerna. I detta fall räcker det med den kliniska beskrivningen. Viktiga differentialdiagnoser: akut glaukom eller annan ögonsjukdom som episclerit. Det förekommer också Horners syndrom med ögonsmärta vid carotidisdissektioner men då är huvudvärk och autonoma symtom kontinuerliga och inte i attacker. I fallet ovan är det i princip inget annat än Horton.
2. Inj sumatriptan via autoinjektor där antalet injektioner enl FASS är max 2 st per dygn (vissa dygn kan du tillåta pat att ta det dubbla om han är hjärt-kärlfrisk). Om pat som i detta fall har fler attacker än han kan behandla med sumatriptan bör du också erbjuda inhalation av 100% oxygen som kan förskrivas på recept och ingår i läkemedelsrabatten..

3. Profylaktisk behandling ska erbjuda patienter med många attacker per dygn som i detta fall, eller om pat inte svarar på attackbehandlingen eller får biverkningar. Du bör erbjuda profylaktisk behandling till såväl episodisk som kronisk Horton. Förstahandsmedlet är verapamil med upptrappning till 80 mg x 3. Dosen kan sedan ökas upp mot 700mg/dygn med regelbundna EKG-kontroller inför varje upptrappningssteg och gärna övergång till depot-beredning av praktiska skäl. Andrahandsmedel: litium till långa episodiska eller kroniska besvärsperioder.

## Fråga 20.

a. Nämn vilka fakta i anamnes och status som talar mot att misstänka akut rekanaliserande behandling.

**Svar: Ep-anfall och postiktalitet, tidigare huvudvärk, misstänkt oskarpa papiller.**

b. Förutom herpesencefalit (som varken denna eller följande delfrågor handlar om), vilka två övriga viktiga principiella differentialdiagnoser där akut rekanaliserande behandling (med trombolys/trombektomi) inte är lämpligaste behandling bör misstänkas?

**Svar: Tumör och sinustrombos**

c. Du gör akut DT hjärna. Svaret är att det finns en yttlig 2x2x3 cm stor lågattenuerande förändring kortikalt vänster. Förändringen ter sig inte särskilt expansiv. Undersökningen utförd endast utan kontrast. Vilken undersökning bör nu akut utföras för att komma närmare diagnosen. Om du vill göra MR akut så säger rtg att det kommer att ta minst 4 timmar innan man kan göra detta nu i kväll.

**Svar: Akut DT-angiografi med venösa sekvenser.**

d. Den undersökning som du beställt enligt delfråga c bekräftar en av de två diagnoser som efterfrågat i delfråga b. Vilken behandling bör sättas redan nu i kväll?

**Svar: Antikoagulantibehandling med lågmolekylärt heparin.**

e. Ange några riskfaktorer för den diagnos som nu bekräftats och diskutera även genusaspekter.

**Svar: Puerperium, p-piller, infektion, koagulationsrubbnings, obesitas, malignitet. Hos yngre är det oftare kvinnor som får sinustrombos. Hos äldre både män och kvinnor.**

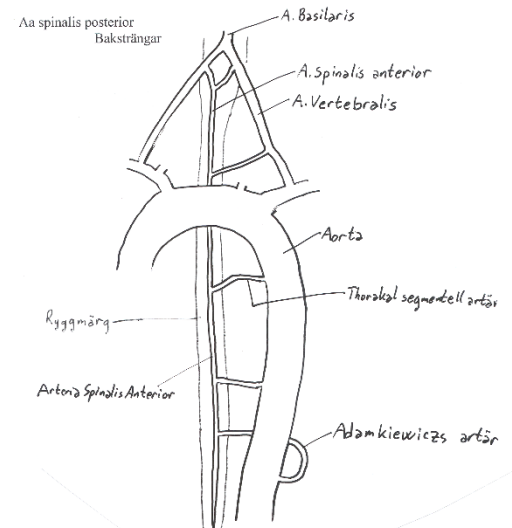
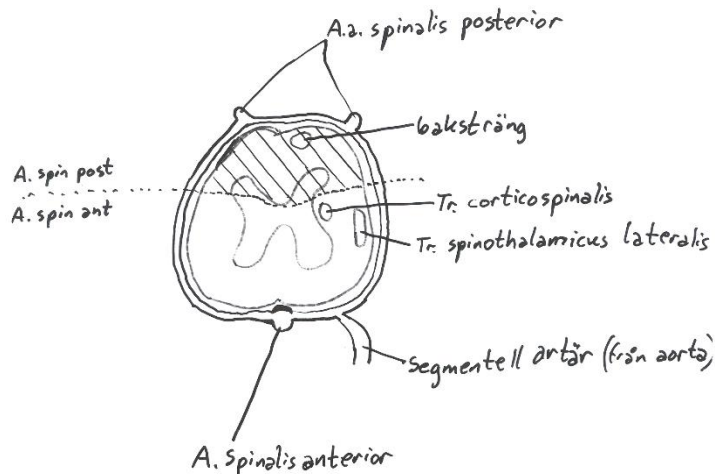
## Fråga 21

a. Vad kallas med ett egenamn den större artär som försörjer den lumbala delen av ryggmärgen?

**Svar: Adamkiewicz artär**

b. Beskriv den arteriella kärlförsörjningen av ryggmärgen även hur försörjning sker till thorakal och cervikal ryggmärg. Tänk även på att ge en beskrivning som anknyter till delfråga a och den aktuella patientens förväntade symtombild.

**Svar: se bilder. Skall diskutera vilka anatomiska strukturer som försörjs av vilka blodkärl.**



c. Vilka fynd i neurologisk undersökning förväntar du dig om skadan sitter i lumbala ryggmärgen och är orsakad av påverkan på den artär som efterfrågas i delfråga a?

**Svar: Adamkiewiczz syndrom - Adamkiewiczz artär Ischemi nedom ca L1-nivå**

- Slappa pareser i benen
- Dissocierad känselnedsättning nedom L1 (från ljumsknivå)
- Baksträngar sparas oftast
- 

d. Lämplig behandling?

**Svar: Symtomatisk behandling inklusive trombosprofylax.**

e. En av läkarna på avdelningen frågar om man skall göra akut MR.

Resonera kring vad du bör ge för svar.

**Svar: Lämpligt att göra för att trots allt utesluta annan orsak i form av kompression.**

22.

Tremor i vila, rörelse? Stelhet? Svårt att knäppa knappar, skriva? Balansförmåga?

Ansiktsmimik, primitivreflexer, medrörelser vid gång, gånghastighet, problem i vändningar, tonus i armar och ben, finmotorik i händer, tremor (vilo-, kinetisk, postural, frekvens), extremitetsreflexer hälstamp, Pull test.

MRT hjärna för att utesluta parkinsonism av strukturell orsak ex vaskulär. Om tvekan finns om det rör sig om ET eller PD kan man med fördel låta patienten genomgå SPECT/DATscan. Likvorundersökning med tau, fosotau, betaamyloid, neurofilament, monomaminometaboliter

Sömnstörning, depression, kognitiv svikt, obstipation, ortostatisk hypotoni, impotens, svettningar, fatigue, smärta

När den medikamentella behandlingen av doglapp och dyskinesier inte ger tillräcklig symptomlindring. Apomorfin sc, Duodopa via PEG, DBS, främst STN. DBS är troligen bäst i detta fall. Förekommande dysartri, balanssvårigheter och kognitiv dysfunktion kan försämrans av STN-stimulering. Yngre patienter < 70 är ffa lämpliga.