

Delmål STc3- c4, neuromuskulära sjukdomar

Fråga 1. På mottagningen träffar du Olle som är 51 år. Hans symtom började smygande för snart 4 år sedan. Då noterade han att han inte längre kunde springa eller spela fotboll utan att benen stumnade. Sedan dess har gångsträcken också gradvis blivit något begränsad, han känner sig stel i benen och får en tendens att snubbla. Av och till har han smärtsamma muskelkramper i benen. Han kan känna sig aningen mer fumlig i händernas funktion. Ingen subjektiv känselnedsättning, inga symtom från blåsa eller tarm. Det går bra att tala och svälja. Det har gått sex månader sedan du träffade honom första gången. Under den tiden har han genomgått en del utredningar.

I status noterar du inget avvikande från kranialnerverna. Det finns ingen tydlig svaghet i armarnas eller benens muskulatur, ingen synlig muskelatrofi. Käkreflexen är ej stegrad men senreflexer i armar och ben är klart stegrade, Babinskis tecken föreligger liksom en lätt tonusökning i benen. Känsel för stick och vibration är u.a.

1. Vilken utredning bör patienten ha genomgått? (2p)

Svar: MRT av hjärna och ryggmärg med i.v. kontrast, gärna upprepad vid minst två tillfällen. Likvoranalyser avseende celler, protein, CSV-elfores, Borreliaserologi samt Neurofilament/NfL. EMG. Syfilistester och analys av HTLV-1+ -2 i blod. Ev. paraneoplastiska antikroppar i blod och likvor samt analys av långa fettsyrekedjor/VLCFA.

2. Neurofilament/NfLi likvor är lätt förhöjt. I övrigt har all utredning varit neg, dvs med normala resultat. Du tänker nu på två differentialdiagnoser. Vilka? En viktig uppgift saknas för övrigt i anamnesen avseende den ena – vilken? (2p)

Svar: Motorneuronsjukdom (PLS eller ALS med dominerande första motorneuronpåverkan) och hereditär spastisk parapares HSP; hereditet är en viktig uppgift vid den senare.

3. Vilka undersökningar skulle nu/framöver kunna hjälpa dig till en säkrare diagnos? (2p)

Svar: Upprepa EMG – om det inte ses tydliga tecken på engagemang av nedre motorneuron efter 4 års symtom talar det för PLS mer än ALS. MEP kan skilja MND fr HSP men inte alltid. Genetisk analys avseende HSP och ALS. Det kliniska förloppet med upprepad neurologisk undersökning.

MG (delmål STc4)

Fråga 2. Du är neurologjour och blir av medicinjouren tillfrågad om en 23-årig kvinna som söker pga andningsbesvär och andningskorrelerad bröstsmärta. Hon har diagnos generaliserad myastenia gravis och står på Mestinon 60 mg 1x4, Prednisolon under nedtrappning och har fått sin första dos av rituximab för en månad sedan. Vid återbesök till läkare i samband med denna infusion bedömdes patienten som stabil med mycket ringa fynd vid uttröttningsprover. Hon är frisk i övrigt och står förutom ovanstående på P-piller.

Hon har precis tagit en kur med Dalacin mot bakteriell vaginos och läst att antibiotika kan försämra myastena symtom. Det har gjort henne orolig, hon har faktiskt känt en ökad svaghet i armar och ben. Eftersom Mestinon har hjälpt henne bra tidigare har hon ökat dosen till det dubbla. Trots det har hon mått sämre och idag började hon känna av andningssvårigheter. Medicinjouren uppfattar patienten som stressad, a-gas talar för hyperventilation. Patienten är uppegående och har ingen muskelsvaghet i vila. Du genomför riktat status med uttröttningsprover som endast visar mild svaghet i extremitetsmuskulatur, ungefär som vid senaste återbesök. PEF 430.

1. Hur ska man tänka kring kontraindikation för respektive försiktighet med olika läkemedel vid MG? (2p)

Svar: Det finns läkemedel med absolut kontraindikation (såsom botulinumtoxin och vissa antidepressiva, betablockerare och statiner). Vid relativ kontraindikation är det vanligen ingen stor risk att ge behandlingen om patienten inte har en instabil generaliserad myasteni. Risk föreligger snarare för underbehandling om man överskattar faran.

2. Medicinjouren vill utesluta lungemboli genom att beställa en datortomografi med kontrast och undrar om det går bra. Vad svarar du? (1p)

Svar: Undersökning med jodkontrast kan och ska göras om det är relevant för säker diagnostik och behandling enligt SNEMAS rekommendationer från 2024. Undersökningen bör göras på sjukhus och om det är en patient med bulbära/respiratoriska symtom relaterade till MG ska patienten observeras innetiggande ett dygn efteråt. Alla patienter ska informeras om att ta kontakt med vården vid en försämring.

3. Du misstänker att patienten kan ta för mycket Mestinon och ha biverkningar av detta. Vad ska du specifikt fråga om och undersöka i status? (2p)

Svar: Symtom på kolinerga biverkningar /kolinerg kris: GI-symtom - illamående, kräkning, diarré, buksmärta. Sekretoriska symtom - svettning, ökat tårflöde, bronksekretion, salivering. Nikotinerga symtom: muskelkramper. Fynd: salivering, bradykardi, mios, fascikulationer OM patienten skulle ha en kolinerg kris, vilket inte är så troligt, det rör sig om en orolig patient som mest behöver ett lugnande besked.

4. För att motverka biverkningar vid adekvat dos av pyridostigmin kan du ge hyoscyamin (licenspreparat). På vilka receptorer verkar detta läkemedel? (1p)

Svar: verkar som icke-selektiv antagonist på muskarina acetylcholinreceptorer

Degenerativa tillstånd och demens (ej NPH) (delmål STc3)

Fråga 3. Jessica 47 år kommer på remiss från VC till neurologimottagningen på länssjukhuset. Hon är orolig för att ha samma sjukdom som sin far. Föräldrarna skildes när hon var 12 år och hon har först nyligen fått veta att fadern hade Huntingtons sjukdom. Han avled för ett par år sedan och då hade de inte haft kontakt på många år: Det som skrämmer henne är att hon har börjat få omotiverade humörsvägningar och minns att hennes pappa hade liknande symtom de sista åren han bodde med familjen. Hon har en yngre bror och är själv trebarnsmor.
Vid observation och neurologisk undersökning kan du inte notera något avvikande.

1. Hur ser mönstret för ärftlighet ut vid Huntingtons sjukdom och vilken mutation rör det sig om?
Påverkar något i mutationen debut och förlopp? (2 p)

Svar: *autosomal dominant nedärvning med fullständig penetrans. Mutation i genen HTT på kromosom 4p16.3 som kodar för huntingtin med ökat antal repetitioner av trinukleotiden CAG, s.k. tripletteexpansion. Antalet repetitioner påverkar risk att insjukna, >40 ger full penetrans och ju fler repetitioner, desto tidigare debut, men antalet kan inte säkert förutsäga förloppet hos en individ. Anticipation förekommer, ffa vid gen från fadern.*

2. Vilka symtom ger Huntingtons sjukdom i typfallet, vad kännetecknar dessa och hur ser förloppet ut? (2p)

Svar: *Med smygande debut ses psykiatriska, kognitiva och motoriska symtom. Psykiatriska symtom: irritabilitet, depression, ångest, sömnstörning, ibland psykotiska symtom. Kognitiva symtom: exekutiv dysfunktion, nedsatt emotionell perception, apraxi och nedsatt insikt/omdöme som gradvis utvecklas till svår kognitiv svikt. Motoriska symtom: till en början diskreta ofrivilliga rörelser i händer/fötter/tunga, som utvecklas till svår chorea med ballistiska rörelser med hög amplitud som försvårar alla viljestyrda rörelser. Svårigheter att upprätthålla motorisk aktivitet, i t.ex. tunga. Påverkan på ögonmotorik ses tidigt med latens för sackader och optokinetisk nystagmus. Dysartri, dysfagi är vanligt i sent skede och dystoni förekommer, liksom tics och myoklonier. I slutskedet ses ofta rigiditet och bradykinesi. Det progressiva förloppet slutar oftast i immobilisering och behov av hjälp med all ADL.*

3. Hur handlägger du denna patient? Motivera! (2p)

Svar: *Patienten har inga motoriska symtom eller fynd i status. Remiss till multidisciplinärt team på universitetskliniken för ställningstagande till presymtomatisk testning av anlag för Huntingtons sjukdom. Test ska föregås av genetisk vägledning och psykologiskt omhändertagande före och efter eventuell testning.*

Delmål STc2, epilepsi

Fråga 4. Du träffar en 26-årig kvinna med epilepsi sedan 2 år. MR hjärna (1,5T) har varit utan avvikelser och EEG visat långsam aktivitet temporalt höger, inget epileptiskt. Trots behandling med lamotrigin 250+250 mg och levetiracetam 1500+1500 mg har hon tre-fyra anfall med déjà vu, illamående och medvetandepåverkan per vecka och ungefär ett tonisk-kloniskt anfall varannan månad. Hon tar inga andra läkemedel. Hon vill bli gravid snart (försöker just nu) och är sjukskriven från jobbet som personlig assistent för sin epilepsi. Hon vill gärna prova något annat läkemedel för epilepsi.

1. Du informerar om att anfallssituationen är alltför instabil för att rekommendera graviditet nu. En utvidgad utredning av epileptiskt fokus kan bli aktuell. Patienten säger att hon trots det vill bli gravid nu, men kan tänka sig att ändra behandlingen så att den blir så bra som möjligt. Vad föreslår du för förändring av läkemedelsbehandlingen som är kompatibel med graviditet och hur förklarar du valet av din strategi för patienten motivera (3p)

Svar: 2 Poäng för lämplig revision av epilepsiläkemedel med motivering, också ok om ingen förändring så länge som motiverat. 1p poäng för folsyra med motivering att minska risker för fostret (missbildningar och kognition)

I första hand kan oxkarbazepin eller karbamazepin föreslås. lakosamid, zonisamid kan godtas, men med beaktande av mer begränsade graviditetsdata enligt EURAP. Topiramat har känd ökad risk för fosterskador jämfört med andra läkemedel och får vara tydligt motiverat utifrån hög frekvens tka i så fall. Det kan också vara rätt att inte ändra läkemedelsbehandling om man motiverar det bra (patienten vill bli gravid nu och kanske undvika trippelbehandling eller risk för anfallsförsämring under bytet). För full poäng fordras strategi och resonemang om epilepsiläkemedel på specialistnivå (korrekta skäl anges för den strategi man väljer) och tillägg folsyratt. Acceptabelt är dosökning av lamotrigin eller möjligen levetiracetam, alternativt byte eller tillägg av annat lämpligt preparat.

Perampanel eller cenobamat är knappast godkänt, graviditetsriskerna är otillräckligt kända. Valproat är olämpligt på grund av hög teratogen risk och kan endast godtas vid ett mycket välmotiverat resonemang där andra alternativ bedömts otillräckliga. Samtidigt har patienten tonisk-kloniska anfall, så avvägningen är på specialistnivå.

2. Patienten undrar hur behandlingen går till under graviditet och hur epilepsin påverkar förlossning. vad säger du? (2p)

Svar: 1p för adekvat information om serumkoncentrationsmätningar regelbundet (1-3 månader intervall ok), 1p för bra info om förlossning – man bör nämna två av: a) epilepsin påverkar i sig inte val av förlossningsmetod, men beaktas förstås av obstetrike tex om pat är mycket orolig för anfall under vaginal förlossning b) viktigt att fortsätta ta läkemedel under utdragen förlossning, c) lamotrigin kommer troligen att behöva dosändras snabbt efter förlossning, d) förlossning bör vara på enhet med beredskap för anfall (sk specialförlossning, men numera är de flesta förlossningar det).

3. Behövs någon vidare utredning – vad föreslår du och hur informerar du patienten om vad den innehåller och syftar till? (1p)

Svar: 0,5p för avancerad utredning alltså remiss till regionklinik för ställningstagande till epilepsikirurgi (man måste inte nämna just avancerad utredning för poäng), 0,5p för adekvat information om att det innebär inläggande EEG, mer utbildning (annan MR, SPECT) osv.

Delmål STc11, topisk diagnostik

Fråga 5. Du är strokejour på ett sjukhus och mottar ett samtal från ambulansen om en 60-årig man, rökare med hypertoni, frisk för övrigt, som varit välmående för en timme sedan och nu funnits är svag i höger sida, svårkontaktbar, med konjugerad blickdeviation (tittar) åt höger och en dragning av huvudet åt höger sida. Vid ankomst till sjukhus är patienten fortsatt svag i höger sida, men har nu konjugerad blickdeviation åt vänster och ingen ökad tonus. DTA visar en storkärlsocklusion och patienten genomgår trombektomi.

1. Förklara symtombilden och dess utveckling ut ett neuroanatomiskt perspektiv. Var fanns problemet och varför tittade patienten åt olika håll? (2p)

Svar: *Fallet beskriver ett akutsymtomatiskt epileptiskt anfall till följd av stroke i vänster hemisfär. 1p för rätt lokalisation och 1p för förklaring om anfall följt av bortfall – antingen på grund av postiktal pares eller stroke. Man skulle kunna tänka sig enbart ett fokalt anfall som förklaring till symtombilden, men då skulle patienten inte genomgått trombektomi.*

Senare på ditt jourpass ser du en patient med en annan vaskulär problematik som återhämtar sig på postop efter trombektomi. Ett dramatiskt insjuknande med medvetslöshet började med kraftig skelning som noterades av ett vittne och patienten berättar att han såg dubbelt.

2. Var i nervsystemet satt det här problemet och hur vet du det? (1p)

Svar: *1p för arteria basilaris och/eller hjärnstam som motiveras med att diplopi/skelning lokaliserar till hjärnstam där ögonmotorikkärnorna sitter – man skulle kunna tänka sig kranialnerver, men då knappast medvetslöshet och trombektomi. Lokalisation och motivering krävs för poäng.*

Slutligen på jouren träffar du en patient med smärta på halsen och något smal ögonspringa och liten pupill på samma sida. Du misstänker problem med ett kärl.

3. Vilket kärl och hur förklarar du ögonsymtomen neuroanatomiskt? (3p)

Svar:

1p för a carotis interna på samma sida.

1 p för att det beror på ipsilateral sympaticusfiberpåverkan som löper längs kärlet

1p för sympatikusbortfall av pupilldilatator och ögats muskler (levator tarsalis sup, ej nödvändigt)

Delmål STc12, yrsel

Fråga 6. 62-årig man, har attackvis yrsel sedan igår. Han vill helst hålla huvudet stilla och säger att det hela började när han föll i trädgården och slog i skallen i gräsmattan. Han var inte avsvimmad och har ingen amnesi. När han ligger alldeles stilla känns det ganska bra och du ser ingen spontannystagmus. Nervstatus är ua. Dix-Hallpikes test med huvudet vridet åt höger utlöser en nystagmus, yrsel och illamående.

1. Vilken diagnos misstänker du? (1 p)

Svar: Kristallsjuka, BPPV

2. Hur ter sig nystagmus vid denna diagnos i samband med Dix-Hallpikes test? (3 p)

Svar: Nystagmusen är horisontell med rotatoriskt inslag eller uppåtslående med rotatoriskt inslag (1p)

Den startar efter en kort latens (1p)

Den går över spontant efter cirka 30–60 sek (1p)

3. Vad heter manövern som botar tillståndet och ungefär hur genomförs den? Beskriv eller rita (2 p)

Svar: Epleys manöver (1p)

Patienten roteras i liggande, utgående från slutpositionen vid Dix-Hallpikes test, åt motsatt håll (i det här fallet åt vänster) tills patientens näsa pekar snett ned mot golvet. Därefter reses patienten upp till sittande i patientens högra riktning (1p)

Delmål STc3- motorik

Fråga 7. Patient: 56-årig kvinna, tidigare frisk. Arbetar 50 %. Symtomdebut 2015 i vänster ben (stelhet, skakningar). 2016 progress till vänster arm/hand med vilotremor, hypokinesi och rigiditet. MR hjärna och helrygg då u.a. DAT-Scan visade sänkt upptag i höger putamen. God initial effekt av L-dopa som avslutas av patienten efter symtomlindring som bestått under några år. Medicinfri 2017–2019, därefter återinsatt L-dopa med god effekt.

Aktuellt: Gradvis ökat medicinbehov. Xadago tillagt för 1,5 år sedan; övriga tillägg (COMT-hämmare, agonister) ej tolererats pga. biverkningar med besvärande symtom från vä ben. Sedan hösten 2025 fluktuerande motorik i vänster ben (dystoni vid gång, yviga rörelser/dyskinesier i sittande). Kommer nu för uppföljning av aktigraf mätning i hemmet under ca 1 v PKG (Parkinson Kinetigraf).

Akutell medicinering: T Madopark 100 mg 1x4, T Xadago 100 mg x1, T Madopark Quick Mite 50 mg vb (ca 5 ggr/vecka, anger dålig effekt av extradosen); Totaldos LEDD, levodopa ekvivalent dygnsdos drygt 500 mg.

Status; 20 min efter intag av 100 mg Madopark: släpande gång, kortare steg vänster. Uttalade roterande rörelser i sittande i vänster ben, ingen smärta.

1. Välj ett av följande alternativ som beskriver situationen och din tolkning (1 p)

- a/ Patienten är i komplikationsfas av Parkinsons sjukdom, ca 10 år efter symtomdebut. Patienten har synlig överrörlighet och dosglapp.
- b/ Patienten har bara 5 års sjukdomsbehandling och kan inte vara i svår komplikationsfas.

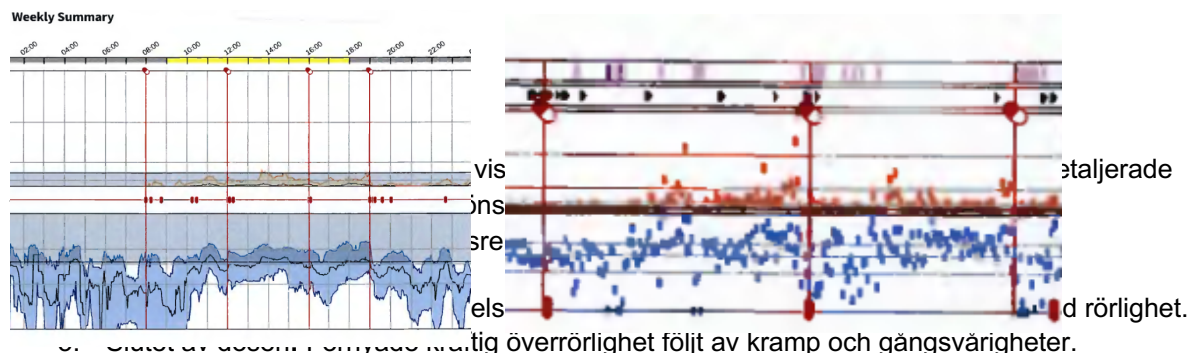
Svar: 1/ a – Patienten är i komplikationsfas – det är symtomen som avgör, inte tid

2. Välj ett av följande alternativ som är lämpligt nästa steg för patienten (1 p).

- a. Patienten är i komplikationsfas men förloppet är avvikande och patienten bör utredas för atypiska former av parkinsonism. Autonoma funktioner och andra icke-motoriska symtom skall undersökas via parkinson-sjuksköterska och arbetsterapeut.
- b. Patienten är i komplikationsfas men har haft ett anmärkningsvärt förlopp med lågt medicinintag genom åren, och har nu dosglapp med snabba fluktuationer. Bör bedömas vidare på regional specialistrnivå för eventuell avancerade behandlingar.
- c. Patienten är i komplikationsfas av Parkinsons sjukdom, ca 10 år efter symtomdebut. Patienten har synlig överrörlighet och dosglapp, och tillägg av anti-dyskinesi medel Dintrel 100 mg x 2 lämpligt.

Svar: b – Patienten har en komplex klinisk bild med snabba fluktuationer. Bör remitteras vidare.

Del B- Parkinson Kinetograf – PKG mätning över 1 v (aktigraf)



Samma mönster upprepas vid varje dos som tas ca var 5:e timme.

3. Fenomenet kan beskrivas med en vedertagen medicinsk term – vilken (2 p)?

Svar: Den korrekta termen är bi-fasisk dyskinesi (ibland benämnd di-fasisk = 2 p). Lågdos dyskinesi täcker också begreppet ffa i detta fall (2 p).

End-of-dose dyskinesi är en del av av bi-fasisk dyskinesi, men är vanligen mindre besvärligt (1p) och täcker inte patientens besvär. Enbart dyskinesi eller varianter av detta ger (1 p)

4. Du misstänker detta fenomen –vilken strategi är i närtid det snabbaste sättet att få bättre behandlingseffekt? (1p)

Svar: total dosen måste ökas, exv.ge ytterligare 3 doser om 50–100 mg emellan doserna (med ca 2½ timmars intervall), eller genom tillägg av COMT-hämmare och dopaminagonist.

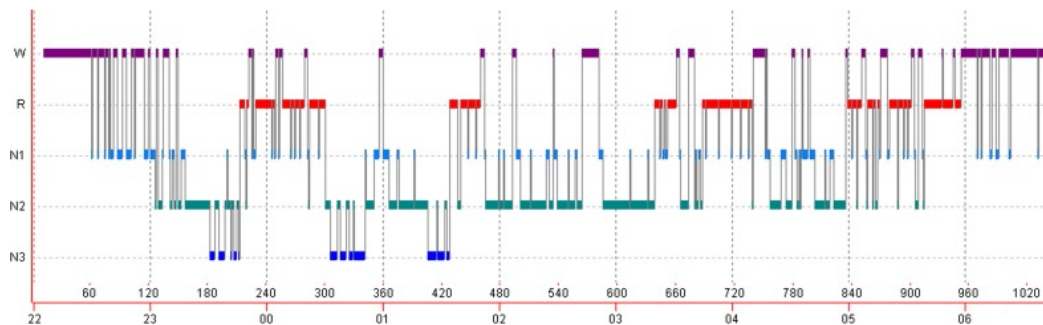
5. Patienten inlagd på kirurgavdelning och är fastande. Ingen medicinering sedan kl. 08. Vid jourbesök kl. 20 har patienten kraftiga, okontrollerade rörelser i vänster ben. Vad gör du? (1p)

Svar: ger 100 mg Madopark Quick upplöst i ca 3 – 5 mL vatten och ger under tungan

Patienten har en lågdos dyskinesi - end-of dose dyskinesi tillstånd (överrörlighet) och det är en dos L-dopa som kommer att minska överrörligheten. Både patient och personal behöver få information att de onormala rörelserna beror på för lite medicin.

Sömnmedicin

Fråga 8. Du har skickat en patient som klagat på dagtrötthet och sömnbesvär på en sömnundersökning. Hypnogrammet visar förlängd sömnlätens och djupsömnbriist.



1. Är dessa fynd förenliga med narkolepsi? Motivera ditt svar.

SVAR: Nej, Vid narkolepsi krävs typiskt förkortad sömnlätens och Sleep Onset REM (SOREM) och nattlig sömnfragmentering. (1,5p)

2. Du träffar en patient som söker för händelser under nätterna i form av kraftiga skrik och mycket rörelser. Du misstänker REM sömnsbeteende störning (RBD) som är ett prodromal symtom för alfa-synukleinopatier bl.a. parkinsons sjukdom.

- Beskriv vad som behövs för en säker RBD diagnos förutom anamnes och frågeformulär (1p)
- Ge två behandlingsförslag. (1p)
- Näm en grupp av läkemedel som ökar risken för RBD symtom (1p)

Svar: a. RBD diagnos baserat på anamnes och frågeformulär har låg specificitet/sensitivitet, och för en säker diagnos krävs polysomnografisk undersökning. B. Inga RTC för behandling av RBD föreligger men man kan prova T Melatonin 5-10 mg eller Iktorivil 0,5 mg 1-4 tn. c. SSRI preparat

3. Frågan handlar om obstruktivt sömnapné syndrom (OSAS).

- Vilka symtom förknippas med OSA, nämna fyra stycken. (0,5p)
- Svår OSAS har högre egen risk för stroke än övervikt, diabetes, hypertoni och rökning var för sig. Vilka mekanismer ligger bakom detta? Nämna två. (0,5p)
- Hur behandlar man OSAS? Nämna både medicinska och mekaniska åtgärder. (0,5p)

Svar: a. torr mun, huvudvärk, käk och tandvärk, och dagtrötthet. b. ökat blodtryck, förmaksflimmer. C. Minskad alkoholförbrukning, medicinjusteringar av sedativa, viktnedgång och åtgärder för stabila lägesändringar under sömn bör föregå mekaniska åtgärder som CPAP behandling

Om svår OSAS behandlas med CPAP minskar stroke risken mer än den enskilda riskreduktionen för stroke med ASA-, statin-, rökstopps- och blodtrycks-behandlingar

NPH (Delmål STc3 och STc6)

Fråga 9. En 83-årig man med tidigare anamnes på hypertoni och diabetes mellitus typ 2 inkommer till akutmottagning efter fall med skalltrauma. CT skalle visar ingen fraktur eller blödning men påvisar vidgade ventriklar. Remiss skrivs till Neurologimottagning med frågeställning normaltryckshydrocefalus (NPH). Patienten bokas till dig för nybesök och inför besöket granskar du CT-bilderna.

1. Vilka är de viktigaste neuroradiologiska fynden vid NPH? (1 p)

Svar: *Vidgade sidoventriklar (Evans index > 0,3; liten corpus callosum-vinkel <90°), kompression av konvexitetsfårar (utslätade sulci) samt vidgning av fissura Sylvii och fokalt vidgade fåror. Periventrikulära vitsubstansförändringar kan nämnas men ersätter inte ovanstående. (3 korrekta svar ger 1p)*

Du tar anamnes och det framkommer ca ett års anamnes på långsamt tilltagande gångstörning med fall, men även trängningar till miktions och kognitiva symtom, framför allt nedsatt uppmärksamhet och initiativförmåga samt psykomotorisk förlångsamning och sämre praktisk förmåga.

2. Nämn minst tre viktiga differentialdiagnoser (eller komorbiditet) till NPH. (1p)

Svar: *Subkortikal vaskulär sjukdom, Parkinsons sjukdom eller annan neurodegenerativ rörelsesjukdom, Alzheimers sjukdom. (3 korrekta svar ger 1p)*

Du finner efter anamnes och neurologiskt status att det fortsatt finns en stark klinisk misstanke om NPH.

3. Vilka undersökningar bör alltid göras innan ställningstagande tas till operation, antingen på din mottagning eller vid NPH-center? Ange undersökning och vad syftet med respektive undersökning är. (3p)

Svar:

- (1) Gångtest, kognitivt screeningtest och miktionslista, för kvantifiering av symtom (1p)**
- (2) MR hjärna för att utesluta/kvantifiera vaskulära skador samt obstruktiv hydrocefalus (1p)**
- (3) Lumbalpunktion med mätning av likvortryck och neurodegenerativa markörer (amyloid-beta 42, total-tau och fosfo-tau, neurofilament) - som led i differentialdiagnostik av t.ex. demenssjukdom (1p)**

(Likvordynamiska undersökningar är inte obligatoriska för operation vid typisk klinik och radiologi, men görs i någon form i de flesta fall vid många centra)

Patienten genomgår shuntoperation.

4. Vilka är de vanligaste komplikationerna post-operativt? (0,5 p) b. När är det störst risk för shunt dysfunktion? (0,5p)

Svar: *(a) Subduralhematom eller hygrom pga överdränage, (b) shunkateter i felaktigt läge, (c) underdränage (0,5 p ges för minst 2 korrekta svar)*

(b) Shunt dysfunktion är vanligast första året efter operation

Delmål STc5. MS/demyeliniserande sjukdomar i CNS

Fråga 10. Alla högeffektiva behandlingar mot MS utverkar en kraftig påverkan på immunsystemet på olika sätt, vilket man måste vara medveten om för att kunna hantera och undvika komplikationer av behandlingen.

1. Vid anti-CD20 behandling är det två laboratoriemässiga avvikelser som var och en utgör ökade risker för infektion och därför måste följas under behandling. Vilka är detta och vad kallas tillstånden när dessa påverkas kraftigt? (2p)

Svar: s-IgG/Hypogammaglobulinemi ger 1 poäng samt Neutrofiler/Late -onset neutropenia ger 1 poäng

2. Vaccination försvåras påtagligt av behandling med rituximab. Vad kan man göra för att komma runt detta problem hos en nydebuterad patient utan att riskera ett snabbt återfall i inflammatorisk aktivitet (1p)

Svar: Initial behandling med i första hand NTZ under vilken vaccination med icke levande virus kan ske och därefter byte till RTX. Kan behandla 6-12 månader med NTZ även vid högt JCV-index initial (1p för NTZ-brygga). Det är godkänt att ge andra läkemedel som inte påverkar immunsvaret såsom DMF, IFN och GA.

3. Sfingosin-1-fosfat (S1P) receptor modulerare innebär risk för att få en mycket allvarlig infektion av ett specifikt agens, vilket man därför måste vara immun mot innan man startar behandling med dessa läkemedel. Vilket agens är det? (1p)

Svar: Patienten måste vara immun mot varizella-zoster virus, annars måste han/hon vaccineras. Detta är ett levande virus och kan idag inte göras under NTZ-skydd. Antingen ingen behandling eller behandling med IFN eller GA. (1 p för Varicella Zoster)

4. AHSCT är den mest potenta behandlingen vid höginflammatorisk MS idag och kräver att man måste hålla dessa patienter isolerade på sjukhus under ett par veckor; Vilken del av proceduren är i första hand till för att skapa remission i den autoimmuna sjukdomen och vilken del av proceduren är i första hand till att undvika komplikationer? (2p)

Svar: Det är högdos cellgifter (och lite polyklonala antikroppar) som står för hela behandlingseffekten vid AHSCT. Det "rensar" immunsystemet" genom att eliminera de allra flesta lymfocyter och varierande mängd plasmaceller och dendritceller vilket förhoppningsvis "raderar minnet" av immunsystemet mot själv-antigen (cellgifter ger 1p). Blodstamcellerna används sedan för att underlätta att snabbare bygga upp ett nytt immunförsvar som förhoppningsvis inte skall "lära fel" utan låta nervsystemet vara ifred (blodstamceller/hematopoetiska stamceller ger 1p)

Delmål STc5. MS/demyeliniserande sjukdomar i CNS

Fråga 11. Optikusneurit och myelit är vanliga debutsyndrom på neuroinflammatoriska sjukdomar. Nedan finner du olika karaktäristika på dessa symptom där du skall ange vilken diagnos som är mest sannolik vid de olika presentationerna (1p för varje rätt svar, totalt 6p)

Klinik	MS	NMOSD (AQP-4+)	MOGAD
Långsträckt myelit engagerande nedre delen av medulla inkl conus			
ON med visus som sämst 0,5			
Bilateral bakre ON med djup synnedsättning och engagemang av chiasma			
Långsträckt ensidig ON med svullnad, papillödem och perineurit			
Thorakal myelit i baksträngar motsvarande längden av en kotkropp			
Myelit och optikusneurit hos en 12-årig flicka ca 10 dagar efter övre luftvägsinfektion			

Svar:

Klinik	MS	NMOSD (AQP-4+)	MOGAD
Långsträckt myelit engagerande nedre delen av medulla inkl conus			X
ON med visus som sämst 0,5	X		
Bilateral bakre ON med djup synnedsättning och engagemang av chiasma		X	
Långsträckt ensidig ON med svullnad, papillödem och perineurit			X
Thorakal myelit i baksträngar motsvarande längden av en kotkropp	X		
Myelit och optikusneurit hos en 12-årig flicka ca 10 dagar efter övre luftvägsinfektion			X

Förklaring till varför varje rätt svar ger 1 poäng

- Alla ovan syndrom är klassiska presentation av de olika varianterna Att differentiera mellan MS å ena sidan och NMOSD/MOGAD å andra får STOR betydelse både i akutskedet och långtidsbehandlingen.

Kranialnervssjukdom (delmål STc4)

Fråga 12. Kranialnerver kan vara involverade i flera neurologiska sjukdomar. Bilden berör fråga 1-3

1. Vilken neurologisk skada ser du på bilden? (1p)

Svar: Högersidig perifer hypoglossus-pares

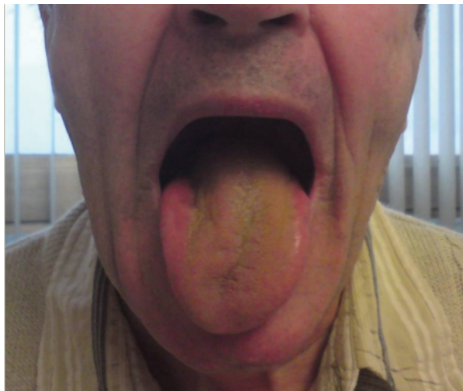
2. Det rör sig om en 74-årig man med besvär som utvecklats under loppet av några månader, under vilken han fick svårare och svårare att artikulera tydligt, medan nervstatus i övrigt var helt invändningsfritt. Vilken patofysiologi och lokalisation rör det sig mest sannolikt om? (1p)

Svar: Expansiv eller infiltrativ process skallbasen nära CN XII:s utträden ur skallen i canalis hypoglossii. Primära tumörer eller metastaser.

3. Om du skulle prioritera en diagnostisk undersökning, vilken skulle du då välja och hur skulle du formulera frågeställningarna? (1p)

Svar: MR-hjärna med kontrast med frågeställning Expansiv eller infiltrativ process i skallbasen nära canalis hypoglossii? Denerverad tunga hö sida? Meningeal kontrastladdning som vid granulomatösa eller infiltrativ process?

Man kan få poäng om man skriver att man vill göra en CT med kontrast för lytisk process i skallbasen som en första undersökning om resonemanget är riktigt i övrigt. Undersökningar utan kontrast ger inte full poäng



4. Bilateral facialis pares är ovanligt, men när det förekommer leder tankarna till tre distinkta tillstånd med helt olika behandlingar där detta ingår i den kliniska bilden. Vilka tre tillstånd är det? (3p)

Svar: Neuroborrelios, Neurosarcoidos, AIDP/CIDP, Melkerson-Rosenthal

Delmål STc9, huvudvärk

Fråga 13. Patienter med terapiresistent eller atypisk huvudvärk remitteras till neurolog för vidare bedömning. Ange kortfattat trolig diagnos, lämplig vidare utredning och behandlingsprinciper.

19-årig kvinna med hereditet för migrän med aura och sedan 2019 tilltagande huvudvärk som gradvis lett till full skolfrånvaro. Samsjuklighet med ångest och depression. I skolmiljö har hon haft episoder med medvetandepåverkan, dock aldrig föranlett ambulans eller akutsjukvård. I samtal med psykolog uppgett känslig för blodsockerfall.

Huvudvärken består av konstant basvärk samt attacker med visuell och sensorisk aura och uttalad vänstersidig armsvaghet som kan kvarstå upp till en vecka. Därefter yrsel, illamående och kontralateral tryckande huvudvärk. Neurologstatus visar nedsatt kraft i vänster arm med inkonsekvent rörelsemönster. Normala och symmetriska reflexer, inget sensibiliteitsbortfall.

God effekt av lamotrigin och botulinumtoxin. Propranolol viss effekt men biverkningar. CGRP-hämmare och amitriptylin utan effekt. Aktuell medicinering är lamotrigin 25 mg dagligen, sertralin 100 mg dagligen, kalciumantagonist (flunarizin) 5 mg, Melatonin 2 mg till natten samt intermittent behandling med botulinumtoxin. Patienten upplever även att nikotin (snus) har viss lindrande effekt på huvudvärken

1. Vilka två diagnoser är troliga utifrån ovanstående? (2 p)

Svar:

Kronisk migrän med aura, stark misstanke om sporadisk hemiplegisk migrän.

Samtidig sannolik funktionell neurologisk komponent (FND)

Strukturell orsak t.ex. AVM, MELAS

2. Vilken vidare utredning föreslår du? (2 p)

Svar: MR hjärna och MR angiografi. Genetisk testning (CACNA1A, ATP1A2, SCN1A) vid stark klinisk misstanke om hemiplegisk migrän. Strukturerad bedömning för FND.

3. Vilken blir din behandlingsstrategi för patienten? (2 p)

Svar: Fortsatt botulinumtoxin (dokumenterad effekt). Överväg optimering av lamotrigindos. Flunarizin kan fortsättas vid effekt. Undvik upprepade ineffektiva CGRP-försök. Fysioterapi med funktionell neurologisk symtomstörning (FND)-kompetens. Nikotin bör inte rekommenderas som behandling trots subjektiv effekt, risk för beroende och rebound.

Delmål STc9, huvudvärk

Fråga 14. Man med kardiovaskulär samsjuklighet, DVT och tidigare prostatacancer insjuknar i november 2025 med nyttillkommen huvudvärk, feber och förhöjt CRP. Misstanke om jättecellsarterit (GCA).

Utredning visar positivt ultraljud av temporalartärer, MR angiografi med bilateral kontrastuppladdning men temporartärsbiopsi är negativ. SR/CRP normaliseras snabbt på steroider.

Fem månader senare är huvudvärken oförändrad och är nu strikt högersidig, brännande och ytlig i tinning/pannregion med samtidig sensorisk förändring i samma område. Periodvis accentuering och nu dagligt analgetikabehov. Även pulsannde smärta över hjässan men ej kontinuerligt. Ansiktsmotoriken är normal. Samma sensoriska avvikelser noterades redan vid initial vårdkontakt. Patienten hade en liknande episod för ett par år sedan.

1. Förslag på troliga diagnoser? (2 p)

Svar: Neuropatisk huvudvärk/trigeminusneuropati i högersidig tinning/ansiktsområde. Herpes Zoster. Aktiv jättecellsarterit bedöms som osannolik, då CRP och SR normaliserats och prednisolon inte påverkat huvudvärken

2. Förslag på vidare utredning? (2 p)

Svar: MR med tunna snitt (high-resolution) över trigeminusnerven.

Fokus på trigeminusnerven från hjärnstam till ganglion och perifera grenar. Kompletterande MR temporalben kan göras om man misstänker benrelaterad patologi, men är inte första val för neuropatisk huvudvärk.

3. Förslag på behandling? (2 p)

Svar: Neuropatisk smärtlindring: gabapentin/pregabalin, ev. TCA (amitriptylin).

Delmål STc9, smärta

Fråga 15. 58-årig man söker med subakut debut av högersidig, attackvis, huggande ansiktssmärta i V1–V2 (ibland V3), 5–10 min duration, attackerna triggas av tal, tuggning, tandborstning, inga autonoma symtom.

1. Vilken huvudvärksdiagnos enligt ICHD-3 är mest sannolik? (1 p)

Svar: Trigeminusneuralgi, dock något atypisk med längre attackduration.

2. Ange minst tre viktiga differentialdiagnoser som bör uteslutas vid denna klinik. (1 p)

Svar: Intrakraniell tumör (bakre skallgropen, sinus cavernosus), kärlmissbildning/aneurysm (framför allt basilaris), arteriell dissektion, multipel skleros, postherpetisk trigeminusneuralgi

Fyra år senare utvecklar patienten en ny typ av huvudvärk: strikt ensidig supraorbital smärta, duration 60–90 minuter, mycket intensiv, åtföljd av ipsilateral lakrimation och rinorré. Attackerna kommer i perioder under några veckor.

3. Vilken huvudvärksdiagnos är mest sannolik? (1 p)

Svar: Klusterhuvudvärk.

Fem år senare tillkommer en tredje typ av attacker: mycket frekventa (flera per timme), kortvariga (<10 minuter), periorbitala smärtor med uttalade ipsilaterala autonoma symtom. Delvis triggerbarhet. Ingen effekt av indometacin. Intravenös fenytoin ger snabb lindring.

4. Vilken huvudvärksgrupp är denna fenotyp mest förenlig med? (1 p)

Svar: Atypisk trigeminusneuralgi/SUNCT-liknande bild

SUNCT = Short Unilateral Neuralgiform Pain with Conjunctival injection and tearing.

MR hjärna med angiografi visar en ektatisk arteria basilaris med tydlig neurovaskulär kontakt mot höger trigeminusnerv. Efter genomgången mikrovaskulär dekompression blev patienten helt smärtfri utan medicinering.

5. Vilken principiell klinisk lärdom illustrerar detta fall? (2 p)

Svar: Sekundär genes måste övervägas vid atypiska eller förändrade huvudvärksmönster.

Samma strukturella lesion kan ge både trigeminusneuralgi och Trigeminal Autonomic Cephalalgias TAC. Mikrovaskulär dekompression kan vara kurativ.

Delmål STc7. Cerebrovaskulär sjukdom

Fråga 16. En 45-årig kvinna har sedan 4–5 år återkommande haft kortvariga episoder med ensidig (ibland högersidig, ibland vänstersidig) domning och svaghet, som varje gång går över inom ett dygn, ibland med samtidig huvudvärk. Hon har haft migrän med visuella aurafenomen sedan ung vuxen ålder och symtomen har tolkats som komplicerad migrän. Maken beskriver att patienten fått tilltagande glömska och svårigheter med planering det senaste året. I släkten finns flera på moderns sida som drabbades av stroke i 50-årsåldern. Rutinnervstatus är i huvudsak normalt, förutom lätt nedsatt hastighet vid snabba alternerande rörelser. Neuropsykologisk screening visar lätt nedsättning av exekutiva funktioner och uppmärksamhet.

MRT hjärna visar uttalade vitsubstansförändringar periventrikulärt, i capsula externa och i främre temporalloberna, tillsammans med 3–4 små kroniska lakunära infarkter.

1. Viktigaste neurologisk diagnos att överväga? (1P)

Svar: CADASIL

2. Utredning? (1P)

Svar: Genetisk utredning med frågeställning förändring i NOTCH3-genen.

Om oklarheter efter genetisk testning bör man gå vidare med hudbiopsi med (elektronmikroskopi) för att påvisa granular osmiophilic material (GOM) runt små kärl. Ev. B12, folat, TSH, glukos, lipider, inflammationsmarkörer för att utesluta differentialdiagnoser.

3. Behandling? (1P)

Svar: Blodtryckskontroll, Rökstopp, behandling av ev. kärlriskfaktorer, korrekt kost och motion. ASA kan övervägas hos patienter med tidigare klinisk ischemisk händelse (TIA/stroke), men begränsad evidens.

En 37-årig kvinna söker akutmottagningen efter en episod med plötslig vänstersidig svaghet och afasi som gick tillbaka inom en timme. Under det senaste året har hon haft flera liknande attacker, ofta i samband med stress eller hyperventilation. Hon är tidigare frisk och tar inga läkemedel.

Neurologstatus är normalt vid ankomst. DT hjärna visar små kortikala ischemier av varierande ålder. DT-angiografi påvisar uttalad stenosis i terminala delen av a carotis interna bilateralt, och ansamling av onormala, tunna, tät förgrenade små artärer basalt cerebralt bilateralt.

1. Diagnos i första hand? (1p)

Svar: Moya Moya sjukdom eller syndrom.

2. Utredning? (1P)

Svar: DT-Perfusion för att undersöka grad av hypoperfusion. ESO GL 2023: suggest against systematic variant screening of RNF213 p.R4810K.

3. Behandling? (1P)

Svar: Ev. kärlkirurgisk bypass.

BT-kontroll. Behandling av kärlriskfaktorer. ASA bör övervägas till denna patient, men undvikas om tecken på blödning.

Följa upp med MRA regelbundet.

ESO GL: Suggest waiting 6–12 weeks from an acute cerebrovascular event before performing surgery

Delmål STc1. Akut neurologi inkl. coma/medvetandestörning.

Fråga 17. En 60-årig man med känt alkoholmissbruk inkommer till akutmottagningen efter att hans f.d. hustru hittat honom i misär i hemmet. Vid inkomsten doftar patienten som efter intag av alkohol men blåser ej mer än 0,1 promille på alkomätaren. Patienten har nystagmus vid blick åt hö och vä. Han är desorienterad och konfabulerar. Tecken på känselnedsättning perifert i övre och nedre extremiteter. Vadreflexer ses ej. Ataxi vid gång, men klarar finger-näs och knä-häl med endast lättare tremor.

1. Du bör överväga att desorienteringen kan bero på minst tre olika orsaker. Vilka? (2P)

Svar: Wernicke encefalopati, delirium/alkoholabstinens, postiktalitet, subduralhematom. Wernicke och delirium/alkoholabstinens krävs för poäng.

2. Lämplig behandling? (2P)

Svar: B-vitaminer (Betabion/Neurobion) i injektionsform t ex inj. tiamin (Vitamin B1) i dos upp till 1 500 mg per dygn, uppdelat i tre doser i 2–3 dygn, därefter nedtrappning via 400 till 200 mg per dygn i totalt 7 dagar. Efter akutfasen tabl 60-300mg/dag i en månad.

Bensodiazepiner om abstinens. Tex 25 mg oxazepam vid måttlig abstinens, men vid svårare symtom kan upp till 100 mg ges omedelbart, och utvärderas efter cirka 90 minuter. Om oxazepam inte ger tillräcklig symtomlindring är diazepam möjligt andrahandsval.

3. Lämplig utredning? (2P)

Svar: Puls, BT, temp, DT hjärna, labprover inkl glukos. MR om bestående symtom.

Diagnos i detta fall: Wernicke-Korsakoff-encefalopati, orskad av tiaminbrist.

Delmål STc8

Fråga 18. Spasticitet uppstår som en följd av flera centralnervösa neurologiska sjukdomstillstånd såsom stroke, traumatiska hjärn-och ryggmärgsskador, cerebral pares, neuroinflammatoriska tillstånd m.m.

Ge förslag på vilken/vilka specifika behandlingar du skulle använda vid följande kliniska situationer

1. Ung man med cerebral pares, saxgång utan hjälpmedel, stel och ryckig gång och kramper nattetid (1p)

Svar: Tablett baklofen nattetid, helst inte på dagen pga. sedation

2. Patient med traumatisk ryggmärgsskada och parapares med kraftig adduktorspasticitet (1p)

Svar: Botulinumtoxin i adduktorerna för att kunna sära på benen och sköta om hygien

3. MS Patient med tetrapares, rullstolsburen, omfattande spasticitet i benen, som förflyttas med lift. Behöver behandling för både armar och ben (1p)

Svar: intratekal baklofen för benen, botulinumtoxin för armarna

4. Patient med traumatisk hjärnskada som under rehabiliteringen börjat utveckla spetsfot bilateralt (1p)

Svar: Botulinumtoxin i soleus/gastrocnemius, bättre att undvika po baklofen

5. Patient med hereditär spastisk parapares, gångare med kryckor (1p)

Svar: Tablett baklofen/botulinumtoxin

6. Nämn ytterligare ett läkemedel som är godkänt för spasticitet vid MS. Vilken substans och form har läkemedlet? (1p)

Svar: cannabinoider (Sativex), munhålespray

Delmål STc, ryggmärgssjukdomar

Fråga 19. Tidigare frisk 57-årig kvinna som insjuknade för 12 dagar sedan med snabbt progredierande neurologiska bortfallssymtom efter föregående luftvägssymtom. Lumbalpunktion med normala fynd förutom lätt förhöjt laktat på 2,4 och NFL i likvor > 45 000. Luftvägsblock var negativt. Patienten fick så småningom respiratorisk svikt varför hon intuberades.

I status noteras tetrapares och andningssvikt. MR visar longitudinell lesion C3–C6 med expansivitet, diffusionsinskränkning och svullnad.

1. Du misstänker spinal ischemi, men är inte helt säker. Vad talar för och emot ischemi?

(2 p)

Svar: för ischemi talar diffusionsinskränkning, snabbt insjuknande

Mot ischemi talar cervikal lokalisation, kraftig svullnad och luftvägsinfektion innan.

2. Vilka 3 serumprover beställer du akut med tanke på neuroinflammation? (1p)

Svar: Aquaporin-4, MOG, GFAP

3. Nämn två bakomliggande mekanismer till ryggmärgsinfarkt och ge två exempel för var och en (2p)

Svar:

- 1. Hypoperfusion t.ex. vid aortakirurgi/dissektion och systemisk hypotension**
- 2. Embolism, t.ex. vid infektion, fibrocartilaginös emboli**

4. Vad förväntar man sig för klinisk bild i den akuta fasen av ryggmärgspåverkan? Beskriv statusfynden. (1p)

Svar: spinal chock med slappa pareser, avsaknad av reflexer och muskeltonus

Delmål STc6. Tumörer i nervsystemet

Fråga 20. En 60-årig tidigare frisk man inkommer till akutmottagningen efter att ha haft ett bilateralt tonisk-kloniskt anfall i hemmet. Anhöriga berättar att patienten senaste 2–3 månaderna utvecklat tilltagande personlighetsförändring, trötthet och högersidig svaghet. Vid neurologiskt status noteras lätt högersidig hemipares och diskret expressiv afasi.

Akut DT hjärna visar en vänstersidig expansivitet frontalt med oregelbunden kontrastuppladdning och central nekros samt omgivande ödem.

1. Vilken är den mest sannolika diagnosen? (0,5 p)

Svar: a) Glioblastom (WHO grad 4)

2. Nämn tre typiska kliniska manifestationer vid denna sjukdom. (1p)

Svar: Epileptiska anfall (vanligt debutfenomen), Fokala neurologiska bortfall (t.ex. hemipares, afasi), kognitiv/personlighetsförändring, huvudvärk och tecken till ökat intrakraniellt tryck

3. Beskriv den initiala handläggningen (diagnostik och behandlingsstrategin). (1,5p)

Svar: Akut: Kortikosteroider (t.ex. betametason) för att reducera ödem, Antiepileptika vid anfall

Diagnostik: MRT hjärna med kontrast (gold standard)

Multidisciplinär bedömning (MDK)

Kirurgi: maximal säker resektion

Postoperativ behandling:

Strålbehandling + temozolomid (Stupp-regim)

4. Vilka faktorer är viktigast för prognosen vid denna tumörtyp? Nämn minst tre. (1,5p)

Svar: Ålder (yngre bättre prognos)

Performance status (t.ex. Karnofsky)

Grad av tumörresektion

MGMT-promotormetylering (associerad med bättre svar på temozolomid)

IDH-mutationsstatus (IDH-wildtype sämre prognos)

5. Redogör kort för hur denna tumör klassificeras enligt WHO 2021, inklusive molekylära kriterier. (1,5p)

Svar: WHO 2021-klassifikation:

Glioblastom definieras som:

Diffust astrocytärt gliom, IDH-wildtype, WHO grad 4

Diagnosen kan ställas antingen via:

Histologi: Nekros och/eller mikrovaskulär proliferation eller Molekylära kriterier (även utan klassisk histologi):

TERT-promotormutation

EGFR-amplifikation

+7/-10 kromosomförändringar