



Tidsskriftet
DEN NORSKE LEGEFORENING

Kjerubisme

MEDISINEN I BILDER

ESPEN HAARSTAD

espen_haarstad@hotmail.com

Sykehuset Levanger

Espen Haarstad er LIS-lege i radiologi.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

JØRGEN RØRVIK

Sykehuset Levanger

Jørgen Rørvik er spesialist i radiologi og overlege.

Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.



3D-CT-bildet viser ansiktsskjelettet til en tidligere frisk seksåring som ble henvist til utredning ved barneavdelingens poliklinikk på grunn av hypertrofiske kinn bilateralt. Kinnene hadde ifølge familien vært slik siden fødsel. CT av ansiktsskjelettet rekvirert på spørsmål om hypertrofi av musculus masseter avslørte symmetriske multilokulære dysplastiske ekspansjoner i ramus mandibulae på begge sider. Man fikk derfor mistanke om diagnosen kjerubisme. Fibrøs dysplasi (FD) var en aktuell differensialdiagnose, men man forventer ofte mer sklerotiske forandringer ved denne tilstanden.

Genetisk testing viste at pasienten var heterozygot for en genfeil på *SH3BP2*-genet som er forbundet med autosomt dominant kjerubisme (1–3). Genet koder for et protein som fører til en kombinasjon av inflammasjon og økt produksjon av osteoklaster i kjevebeinet, som leder til den karakteristiske cystiske ekspansjonen (3, 4).

Kjerubisme er en sjelden genetisk tilstand med autosomt dominant hereditet (2, 3). Det er publisert om lag 300 kasuistikker om tilstanden, men det mistenkes at den er underrapportert (1). Utvidelsen av kjevebeinet blir vanligvis synlig i løpet av de første leveårene og progredierer gjennom puberteten, for så å regrediere i voksen alder (1, 3). Tilstanden er benign og krever vanligvis kun konservativ behandling. Assosierte symptomer er prematur løsning av melketenner og unormal tannstilling.

Navnet kjerubisme skyldes assosiasjonen man får til kjerubene, i vestlig kunst ofte avbildet som barn med tykke kinn og englevinger.

Pasientens foresatte har gitt samtykke til at artikkelen blir publisert.

Artikkelen er fagfelleurdert.

LITTERATUR

1. Papadaki ME, Lietman SA, Levine MA et al. Cherubism: best clinical practice. *Orphanet J Rare Dis* 2012; 7 (suppl 1): S6. [PubMed][CrossRef]
 2. Prescott T, Redfors M, Rustad CF et al. Characterization of a Norwegian cherubism cohort; molecular genetic findings, oral manifestations and quality of life. *Eur J Med Genet* 2013; 56: 131–7. [PubMed][CrossRef]
 3. Kannu P, Baskin B, Bowdin S. Cherubism. I: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, red. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle, WA: University of Washington, Seattle; 1993–2019.
 4. Reichenberger EJ, Levine MA, Olsen BR et al. The role of *SH3BP2* in the pathophysiology of cherubism. *Orphanet J Rare Dis* 2012; 7 (suppl 1): S5. [PubMed][CrossRef]
-

Publisert: 16. mars 2020. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.19.0820

Mottatt 18.12.2019, godkjent 5.2.2020.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2022. Lastet ned fra tidsskriftet.no 11. august 2022.