



Veksthormoninsensitivitet

ARTIKKEL

VESTERHUS P

Sammendrag

Ved veksthormoninsensitivitet er det defekt reseptor i perifert vev for veksthormon fra hypofysen. I artikkelen omtales to innvandrerbarn, søsken, fra Kambodsja, med Larons syndrom. De er behandlet i to og et halvt år med IGF-1-injeksjoner subkutant i økende dose fra 40 mg/kg inntil 120 mg/kg to ganger daglig. Slik langvarig behandling er ikke tidligere utført i Norge. Veksten økte fra 2,7 cm/år før terapi til gjennomsnittlig 5,7 cm/år (gutt) og fra 2,4 cm/år til 6,3 cm/år (pike) dvs. det var mer enn fordobling av veksthastigheten. Molekylærgenetisk undersøkelse viste en ny homozygot mutasjon som gir delesjon av ekson 5 i genet for veksthormonreseptoren. Den ekstracellulære del av reseptoren er defekt. Pasientene har ikke påvisbart veksthormonbindingsprotein i serum, men de har meget høye verdier for veksthormon.

Det er økende forståelse for at veksthormoninsensitivitet, inklusiv Larons syndrom, er en heterogen gruppe. Noen barn med såkalt normal kortvoksthet kan ha partiell veksthormoninsensitivitet, hvor årsaken er heterozygote mutasjoner i genet for veksthormonreseptoren.

Klinisk og genetisk variasjon samt terapi ved disse tilstander diskuteres.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no