

Syndromer - riktig diagnose gir bedre oppfølging

REDAKSJONELT

STRØMME P

Ordet syndrom (gresk: samme vei) brukes ofte i medisinen om en samling symptomer eller tegn som definerer en bestemt sykdom eller tilstand. Syndrom brukes særlig ofte i beskrivelsen av misdannelser, men også ved sammensatte neurologiske og atferdsmessige avvik. Antall slike syndromer er stort, og omfatter omtrent 2000 diagnoser (1, 2). Syndrommistanken fremkommer som regel ved avvikende utseende, vekst og atferd, ofte kombinert med retardert psykomotorisk utvikling. Riktig diagnose resulterer ofte i bedre håndtering av pasienten, både med hensyn til akutte medisinske komplikasjoner, så vel som veiledning til foreldre og pedagogisk opplegg. Dette illustreres gjennom fire ulike syndromer omtalt i dette nummer av Tidsskriftet (3-6).

Hvem skal ha ansvaret for utredningen, og er vi flinke nok til å stille riktig diagnose? Det er viktig at helsestasjonene reagerer tidlig på barns avvikende utvikling og henviser til utredning. En del syndromer forekommer trolig uten at helsevesenet har vært koblet inn. I en epidemiologisk undersøkelse fra Akershus hadde f.eks. bare halvparten av alle barn med lett mental retardasjon (IQ 50-70) i alderen 8-11 år vært henvist til barneavdeling for utredning (7). Syndromdiagnostisering er i mange tilfeller til sist en høyspesialisert tjeneste som krever tett samarbeid mellom forskjellige regionsykehusavdelinger, f.eks. barneavdeling, røntgenavdeling, genetisk avdeling og avdeling for klinisk biokjemi. Selv om praktisk talt alle medisinske subspecialister kan bli involvert i utredningen av denne type pasienter, er det likevel ofte pediateren som har hovedansvaret for diagnostikken. Det er derfor viktig at pediatrien utdanner sine egne spesialister. Barneklubben, Rikshospitalet var den første barneavdeling i landet hvor man innså dette, og i 1986 ble det opprettet en egen barneneurologisk seksjon (tidligere Senter for mental retardasjon). Man forsøkte en systematisk utredning og koordinering av f.eks. blod- og urinprøver, kromosomanalyse, etablering av fibroblastkultur, spinalpunksjon og øyeundersøkelse, ofte kombinert med cerebral CT/MT i narkose. Modellen følges nå opp ved andre regionsykehus.

I hvilken grad man har oppnådd rimelig dyktighet i syndromdiagnostikk er ikke lett å vurdere. Bare et fåtall, kanskje en femdel, av barn med dysmorft utseende, vil ende opp med en spesifikk syndromdiagnose, selv i de beste sentre (D. Donnai, personlig meddelelse). Formell opplæring eksisterer ikke, og det er opp til den enkelte å bygge sin egen kompetanse. En inspirasjon er syndromdiagnostikkurset av to dagers varighet som i noen år har vært avholdt i regi av Karen Helene Ørstavik ved Avdeling for medisinsk genetikk, Ullevål sykehus. Kurset har vært finansiert av Sosial- og helsedepartementet gjennom Regjeringens handlingsplan for funksjonshemmede og godkjennes som ledd i

spesialistutdanningen, blant annet i pediatri og medisinsk genetikk.

Med økt kunnskap vil behovet for syndromdiagnostikk øke, men har vårt medisinske miljø kapasitet til å imøtekomme behovet? Syndromer som før kun var stadfestet klinisk og som i dag kan bekreftes med biologiske markører, f.eks. DNA-forandringer ved fragil X-syndrom, Prader Willis og Angelmans syndrom, eller cytogenetisk påvisbar mikrodelesjon med fluorescerende in situ-hybridisering ved Williams syndrom, setter våre laboratoriers kapasitet på prøve. Det er derfor viktig at rekvirering av genetiske analyser skjer etter nøye klinisk vurdering. På den annen side er det vanskelig for klinikeren å vite hvor velbegrunnet syndrommistanken skal være før genetisk testing rekvireres. Det brede kliniske spektrum ved DiGeorges syndrom oppmuntrer f.eks. til økt rekvirering av analyse ved fluorescerende in situ-hybridisering for påvisning av 22q11-delesjon (8). Det er derfor grunn til å tro at prøvevolumet til våre genetiske avdelinger vil øke i takt med nye diagnostiske muligheter.

Petter Strømme

LITTERATUR:

1. Winter RM, Baraitser M. London dysmorphology database. Oxford: Oxford University Press, 1993.
2. Strømme P. The diagnosis of syndromes by use of a dysmorphology database. Acta Paediatr Scand 1991; 80: 106-9.
3. Weidle B, Ørstavik KH. Simpson-Golabi-Behmels syndrom. Tidsskr Nor Lægeforen 1998; 118: 1556-8.
4. Bjørklund G. Barn med Aspergers syndrom. Tidsskr Nor Lægeforen 1998; 118: 1567-9.
5. Holthusen J, Røttingen J-A. Cøkal volvulus som komplikasjon ved Cornelia de Langes syndrom. Tidsskr Nor Lægeforen 1998; 118: 1559-60.
6. Kittang OB, Vesterhus P. Syndromet 47,XY. Tidsskr Nor Lægeforen 1998; 118: 1563-4.
7. Strømme P, Valvatne K. Mental retardation in Norway: prevalence and sub-classification in a cohort of 30037 children born between 1980 and 1985. Acta Paediatr 1998; 87: 291-6.
8. Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. J Med Genet 1997; 34: 798-804.

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

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