

Arvelige årsaker til psykisk utviklingshemning - diagnostiske muligheter

ARTIKKEL

TRANEBJÆRG L

Sammendrag

Psykisk utviklingshemning (mental retardasjon) er en livslang funksjonshemning hos 2-3% av alle barn. Arvelig betinget psykisk utviklingshemning er svært heterogen og oftest uspesifikk i sin kliniske presentasjon. Høyst 50-70% av alle pasienter får en presis diagnose. Det er ofte ikke mulig å utelukke en arvelig årsak, selv i sporadiske tilfeller. Fragil X-syndrom påvises hos 2-6% av både jenter og gutter, og er den hyppigste arvelige årsak til psykisk utviklingshemning. Kromosomanalyse og analyse med henblikk på fragil X-syndrom anbefales alltid utført ved uavklart årsak til sen utvikling.

Utvikling av molekylær cytogenetikk (FISH) har introdusert presis diagnostikk av flere sjeldne og klinisk karakteristiske syndromer. Fylldige kliniske opplysninger er avgjørende for å kunne velge relevante laboratorieundersøkelser. Biokjemiske og molekylærgenetiske analyser kan utføres for stadig flere, men sjeldne årsaker til psykisk utviklingshemning.

Rasjonelle storskalametoder for samtidig undersøkelse for en lang rekke sjeldne biokjemiske eller molekylærgenetiske abnormiteter er nå utviklet og kan antakelig radikalt forbedre diagnostikken av arvelige årsaker til psykisk utviklingshemning.

Langtidsoppfølging gir mulighet for fornyet diagnostisk utredning etter hvert som nye metoder kommer til, og diagnostikk av syndromer hvor karakteristika først utvikles over flere år.

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

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