

Redaksjonelt

Da rekombinant humant veksthormon ble tilgjengelig i nærmest ubegrensede mengder på midten av 80-tallet, åpnet mulighetene seg for utprøvende behandling i stor skala på andre indikasjoner enn påvist veksthormonmangel, og da i første rekke Turner syndrom og idiopatisk kortvoksthet. Det er nå gått mer enn 10 år siden starten av en rekke store studier, og i de seneste år er det kommet stadig flere rapporter om resultatene av behandlingen med veksthormon på den endelige voksne høyde.

Vi har gått gjennom et representativt utvalg av behandlingsforsøk ved Turner syndrom med henblikk på å gi en samlet vurdering av resultatene. Det synes klart at så å si alle behandlingsopplegg har ført til økt slutt høyde, men det er ganske stor variasjon i resultatene mellom de forskjellige studier. De sprikende resultater har klar sammenheng med ulik dosering av veksthormon, ulik gjennomsnittsalder ved start av behandlingen, varighet av behandlingen, alder ved pubertetsinduksjon og om det har vært gitt tillegg av anabole steroider.

Målsetningen med behandlingen er å oppnå en økning i den endelige voksne høyde og helst slik at den kommer til å ligge innenfor den normale variasjonsbredde for voksne kvinner. Med denne målsetning for øye er det viktig å ha klart for seg at kortvoksthet i seg selv ikke er noen sykdom, og at hensikten med behandlingen er å avverge mulige biologiske og psykososiale problemer som kan være forbundet med lav voksen høyde og dermed bedre fremtidig livskvalitet. Det er derfor verken nødvendig eller tilrådelig å sikte seg inn mot internasjonale toppresultater som er oppnådd med store doser veksthormon i enkelte dose-respons behandlingsforsøk. En ukritisk økning av veksthormondosen innebærer en sikkerhetsrisiko og også et cost-benefit element som må tas med i en totalvurdering. Etter en slik totalvurdering finner vi at det ikke er behov for en større revisjon av våre tidligere retningslinjer for behandling av Turner syndrom, men vi har funnet grunnlag for en del modifikasjoner slik det vil fremgå av artikkelen "Turner syndrom – 1999" i dette nummer av *Pediatrik Endokrinologi*.

I dette heftet gir også Anders Juul en meget oversiktlig og balansert oppdatering omkring

de insulin-lignende vekstfaktorenes (IGF) normalfysiologi. Han diskuterer praktisk bruk av målinger av IGF-I og dets bindingsproteiner ved mistanke om veksthormonmangel og viser med referanse til sin store tverrsnittstudie fra Danmark den normale utvikling av serumkonsentrasjonen av IGF-I gjennom barnealderen. Han demonstrerer også hvordan IGF-I-verdiene varierer med pubertetsstadium og viser hvordan en og samme IGF-I-verdi hos en 13 år gammel gutt kan være alt fra rett over gjennomsnittet hos en som ikke har startet pubertet til patologisk lav hos en som er kommet langt i sin pubertet. Dette er et viktig klinisk poeng, som dersom det tas hensyn til kan spare mange barn for unødvendige veksthormonutredninger. Et annet praktisk viktig moment er at serumkonsentrasjonen av IGF-I endres ved malabsorpsjon, lever- og nyresykdom, samt flere endokrine tilstander, og at lav IGF-I således ikke er ensbetydende med veksthormonmangel. Uansett blir korrekt klinisk bruk av IGF-I og IGFBP-3 kun mulig dersom de målte serumkonsentrasjoner relateres til valide normalmaterialer, lik det Anders Juul presenterer i sin artikkel i dette nummer av *Pediatrik Endokrinologi*.

Tidlig isolert pubesbehåring (prematyr pubarke) har tradisjonelt blitt sett på som en relativt uskyldig og selvbegrensende tilstand. Som vi anfører i vår artikkel om utredning av hyperandrogensime er det imidlertid mye som tyder på at det i denne gruppen er en klar overhyppighet av jenter som senere utvikler hirsutisme og polycystisk ovariesyndrom. Jenter som debuterer med prematyr pubarke eller andre tegn på hyperandrogenisme kan også ha en behandlingskrevende underliggende tilstand som et sent debuterende adrenogenitalt syndrom eller en tumor. Samlet betyr dette at tegn på hyperandrogenisme hos en jente alltid skal utredes, og i dette heftet presenteres et forslag til utredningsprosedyre.

Selv moderate symptomer på hyperandrogenisme som akne, hirsutisme og menstruasjonsforstyrrelser oppleves oftest som svært sjenerende, og ikke sjelden kan unge jenter med symptomer på hyperandrogenisme møte holdninger som at de er mindre feminine og attraktive enn andre. Det er viktig at pедиaterne tar ansvar for disse ungdommene hvis problemer ofte vil ligge i grenseområdet mellom pедиater-

rens og gynekologens ansvarsområde, slik at effektiv behandling kan settes inn på et tidlig tidspunkt.

Kvartalets syndrom er denne gang Bardet-Biedl syndrom. Tilstanden som har et vidt klinisk spektrum vil være differensialdiagnose ved bl.a. adipositas, retinal dystrofi, postaksial polydaktyli, nyremisdannelser og mental retardasjon hos barn. Det er nå avklart at Bardet-

Biedl syndrom er en tilstand adskilt fra Laurence-Moon syndromet, som inkluderer progressiv spastisk paraplegi, men som ikke innbefatter adipositas og polydaktyli. Betegnelsen Laurence-Moon-(Bardet)-Biedl syndrom skal altså unngås.

Dagfinn Aarskog
Robert Bjercknes