

Redaksjonelt

Medfødt hypothyreose er en tilstand som ubehandlet bl.a. medfører alvorlig mental retardasjon og kortvoksthet. De færreste barn med denne tilstanden har kliniske symptomer ved fødsel, men ved de mest alvorlige formene kan man se slapphet, ernæringsvansker, persisterende ikterus, lav kroppstemperatur, stor tunge og navlebrokk. Dersom barn med medfødt hypothyreose får tidlig behandling med adekvate doser thyroksin, vil mange kunne utvikle seg normalt. På denne bakgrunn har innføring av screening for denne tilstanden og resultatet av dette tiltaket blitt sett på som en av de absolutte suksesshistoriene i pediatrien.

Flere oppfølgingsstudier av barn behandlet tidlig for medfødt hypothyreose, har imidlertid vist at de som gruppe har noe lavere intelligens enn friske kontroller. Arbeidene til Sonja Heyerdahl fra begynnelsen av 1990-årene gav klar indikasjon på at høyere thyroksinbehandlingsnivå i de første leveår var assosiert med bedre intelligens senere i barnealder. Disse norske resultatene ble brukt som ett av flere argumenter for å øke startdosen i de retningslinjer som man senere har utarbeidet både i USA og i Europa. Det er imidlertid fortsatt diskusjon om hva som er den optimale startdose, selv om de fleste nå vil mene at de nevnte retningslinjenes anbefalte dosering på 10-15 µg/kg/d bør benyttes.

Beate Ørbeck har nå gjort en nevropsykologisk etterundersøkelse av de første tre årskohortene i Norge der diagnosen medfødt hypothyreose ble stillet på basis av screening. Dette er de samme unge voksne som Heyerdahl undersøkte i barnealder. En rekke interessante resultater fra denne studien omtales i dette nummer av *Pediatriisk Endokrinologi*. Et viktig funn er at de fleste med kongenitt hypothyreose klarte seg godt og hadde liten eller ingen nevropsykologisk svikt. Likevel er det et noen få med denne tilstanden som har vansker og som trenger tilrettelegging av skolesituasjonen. Det er viktig at både foreldre, skole og behandlende leger er klar over dette, slik at disse barna får den totaloppfølging de har krav på.

Det er velkjent at arvelige faktorer spiller en rolle for disposisjon for overvekt og fedme. I de aller fleste tilfeller dreier det seg om et komplekst samspill mellom mange forskjellige gener som

hver for seg har en begrenset effekt. Fra 1997 er det beskrevet flere arvelige syndromer med tidlig debut av økt appetitt og svær fedme hos barn. Et dominerende klinisk trekk med disse nye syndromer er forstyrrelse i appetittreguleringen, med en ukontrollerbar svær økning i appetitten. Disse syndromene er alle sjeldne og bare de færreste vil støte på dem i sin kliniske hverdag. Den hyppigste av disse tilstandene er dominant arvelig melanocortinreseptor type 4-defekt, som trolig forekommer med en frekvens på 2-3% hos barn med svær adipositas og økt appetitt fra spedbarnsalderen. Foreløpig er den viktigste praktiske konsekvens av disse syndromer at de er viktige "experiments by nature" som kan gi innblikk i de basale mekanismer for appetittregulering. Dette kan på sikt gi ny viten for utvikling av hardt tiltrengte nye og mer spesifikke medikamenter for behandling av pasienter med uttalt adipositas med polygenetisk bakgrunn.

Måling av vekt, lengde og kroppsproporsjoner er svært nyttige hjelpemidler i klinisk hverdag. Det er viktig med riktig måleteknikk og utstyr, og i dette heftet presenterer medarbeiderne i "Vekststudien i Bergen" anbefalte metoder for bestemmelse av auxiologiske data.

Robert Bjerknes
Dagfinn Aarskog