

Redaksjonelt

Fosteret ernæres kontinuerlig gjennom placenta, og glukose er det viktigste energisubstratet. Ved fødselen endres dette, og overgangen betyr en dramatisk metabolsk omstilling for det nyfødte barnet. Bl.a. må det den første tiden i stor grad selv produsere glukose for å dekke sentralnervesystemets behov. I dette nummer av *Pediatriisk Endokrinologi* gir professor Jan Gustafsson en meget god oversikt over energiomsetningen hos nyfødte, samtidig som han viser hvordan denne er endret hos premature, intrauterint vekstretarderte og barn av mødre med diabetes mellitus. Artikkelen illustrerer flere viktige metodologiske aspekter, samtidig som det knyttes tråder til praktisk hverdag som gjør fremstillingen både interessant og lærerik.

I en annen artikkel i denne heftet gir professor Martin Ritzén et sammendrag over emnet mikropenis. Definisjon presenteres, samtidig som utredning og behandling skisseres på en oversiktlig måte. I tillegg omtales psykologiske aspekter av mikropenis, der det bl.a. dras tankevekkende linjer tilbake til tidligere tiders syn på konsekvensen av denne tilstanden for kjønnsvalg hos nyfødte. Artikkelen vil være nyttig med tanke på å kunne gi saklig informasjon til gutter og foreldre som har bekymringer, og praktisk viktig når det skal gis riktig og rasjonell behandling.

Marfan syndrom skyldes en autosomalt dominant defekt i bindevevet på grunn av mutasjoner i FBN 1 genot som koder for det ekstracellulære matriksproteinene fibrillin 1. Ulike mutasjoner medfører manifestasjoner som i typiske tilfeller inkluderer overvekst av skjelettet, proksimalt aortaaneurysme og linseluksasjon. FBN 1 genot er et forholdsvis stort gen som inneholder 65 eksoner, og til nå er det registrert over 600 forskjellige mutasjoner i dette genot. I de arvelige tilfellene av Marfan syndrom har de forskjellige familiene oftest sin spesielle mutasjon, og det er ingen 'hot spots' for mutasjoner i de ulike eksonene. Dette gjør

at mutasjonsanalyse blir både komplisert og kostbart. Dermed blir diagnostikk av syndromet fortsatt avhengig av presise kliniske undersøkelser av symptomer og tegn. Med denne bakgrunn gis det i dette nummer av *Pediatriisk Endokrinologi* også en oppdatering av klinisk diagnostikk av Marfan syndrom.

Robert Bjerknes