

PEDIATRISK ENDOKRINOLOGI

Redaksjon:

Professor dr.med. Robert Bjerknes (redaktør)
Barneklubben, Haukeland Universitetssykehus, Bergen

Docent med.dr. Lars Hagenäs
Barneklubben, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Stockholm

Seksjonsoverlege Pétur B. Júlíusson
Barneklubben, Haukeland Universitetssykehus, Bergen

Professor dr.med. Pål Rasmus Njølstad
Barneklubben, Haukeland Universitetssykehus, Bergen

INNHold

Side 1-57

5

REDAKSJONELT

6

FRA UTGIVER

7

**FROM PSEUDOHYPOPARATHYROIDISM TO ALBRIGHT'S HEREDITARY
OSTEODYSTROPHY: A SPECTRUM OF CLINICAL PHENOTYPES DUE TO
INACTIVATING MUTATIONS IN THE *GNAS* LOCUS**

Giedre Grigelioniene

15

**NEURO-CARDIO-FACIO-CUTANA SYNDROM OCH DYSREGLERING AV
RAS-MAPK SIGNALERINGEN**

Lars Hagenäs, Pål R. Njølstad

30

**TO SØSTRE MED CEREBRALE, FACIALE, KUTANE OG KARDIALE SYMPTOMER OG
MUTASJONER I TO FORSKJELLIGE RAS-GENER**

Oddmund Søvik, Pål R. Njølstad, Anders Molven

38

**FORSLAG TIL RETNINGSLINJER FOR KARDIOLOGISK UTREDNING OG OPPFØLGNING
AV PASIENTER MED TURNER SYNDROM**

Ansgar Berg, Gottfried Greve

42

**BARN MED SKJELETTDYSPLASI SLIK DERES FORELDRE SER DEM:
EN KARTLEGGINGSSTUDIE**

Heidi Johansen, Inger-Lise Andresen

48

DIABETESNEFROPATI HOS BARN OG UNGE: SCREENING OG BEHANDLING

Hans-Jacob Bangstad

53

VEKSTKURVER: HVA ER FORSKJELLEN PÅ EN REFERANSE OG EN STANDARD?

Pétur Júlíusson, Mathieu Roelants, Robert Bjerknes

57

MØTEKALENDER

Utgiver:

Eli Lilly Norge A.S
Grenseveien 99
Postboks 6090 Etterstad
0601 Oslo
Tlf: 22881800