

Innhold

Forord	13
---------------------	----

Innledning	15
-------------------------	----

Av Gunnar Houge, Jarle Eknes og Ivar Mæhle

Seksjon I Innledende og overordnede tema

Kapittel 1 Ingen er perfekt!	21
---	----

Grete Müller

Kapittel 2 Genetiske årsaker til utviklingshemming	25
---	----

Gunnar Houge

Uberettiget skyldfølelse og samlivsproblemer	27
--	----

Hvor hyppig forekommer medfødte utviklingsavvik?	28
--	----

Genomet vårt	29
--------------------	----

Genetiske sykdomsmekanismer	32
-----------------------------------	----

Genetisk mosaisme	33
-------------------------	----

Kromosomsykdommer	34
-------------------------	----

Numeriske kromosomfeil	36
------------------------------	----

Strukturelle kromosomfeil	37
---------------------------------	----

Mendelske sykdommer	40
---------------------------	----

Autosomt recessiv sykdom	40
--------------------------------	----

Autosomt dominant sykdom	42
--------------------------------	----

X-bundet sykdom	43
-----------------------	----

Én sykdom – flere gener / ett gen – flere sykdommer	45
---	----

Epigenetiske forstyrrelser – imprinting-sykdommer	45
---	----

Kapittel 3 Fosterdiagnostikk av genetisk sykdom	48
<i>Gunnar Houge</i>	
Risikofrie metoder for fosterdiagnostikk	48
Metoder for fosterdiagnostikk som krever prøvetakning av fosteret	49
Preimplantasjonsdiagnostikk	50
Henvising til fosterdiagnostikk	51
Genetisk utredning og veiledning	51
Bioteknologiloven og etiske aspekter ved fosterdiagnostikk	51
 Kapittel 4 Syndromutredning: Hva bør en tenke på?	54
<i>Gunnar Houge</i>	
Klinisk utredning	55
Dataverktøy	56
Supplerende undersøkelser	57
Genetisk laboratoriediagnostikk	59
På jakt etter kromosomfeil – genomisk ubalanse	60
På jakt etter genfeil (mutasjoner)	64
 Seksjon II Genomiske tilstander	
 Kapittel 5 Down syndrom	73
<i>Ivar Mæhle</i>	
Forekomst og levealder	73
Årsak	74
Medisinske forhold	74
Psykisk sykdom	83
 Kapittel 6 Williams syndrom	87
<i>Ivar Mæhle og Gunnar Houge</i>	
Årsak	87
Diagnostikk	88
Differensialdiagnoser	89
Klinisk bilde	89
Behandling	92
 Kapittel 7 DiGeorge/velocardiofacialt syndrom	94
<i>Gunnar Houge og Ivar Mæhle</i>	
Årsak	95
Diagnostikk	95
Differensialdiagnoser	96

Klinisk bilde.....	97
Misdannelser	97
Personlighetstrekk, kognitive og psykiske vansker	98
Oppfølging og behandling	99

Kapittel 8 Andre syndromer og tilstander som skyldes genomisk ubalanse..... 100

Gunnar Houge

Generelt om genomisk ubalanse	100
Autisme og schizofreni.....	101
Delesjon 1p36 syndrom.....	102
Wolf-Hirschhorn syndrom (4p- syndrom).....	103
Cri-du-chat syndrom (5p- syndrom)	104
Kleefstra syndrom (delesjon 9q34.3 syndrom)	106
Delesjon 16p11.2 syndrom	108
Smith-Magenis syndrom (delesjon 17p11.2 syndrom).....	109
Koolen-de Vries syndrom (delesjon 17q21.31 syndrom).....	111
PhelanMcDermid syndrom (delesjon 22q13.3 syndrom).....	112

Kapittel 9 Kjønnskromosomavvik..... 114

Gunnar Houge

45,X Turner syndrom og varianter av dette	115
47,XXY Klinefelter syndrom og varianter av dette	117
47,XXX (trippel X-syndrom)	118
47,XYY (dobbel Y-syndrom).....	118

Seksjon III Genetiske tilstander

Kapittel 10 Angelman syndrom..... 123

Gunnar Houge og Ivar Mæhle

Årsak	123
Diagnostikk.....	124
Kliniske kriterier	124
Laboratoriediagnostikk.....	126
Differensialdiagnostikk.....	126
Klinisk bilde.....	127
Naturlig forløp	127
Kognitive og atferdsmessige trekk.....	128
Søvn.....	129
Epilepsi.....	129
Behandling og oppfølging.....	129

Kapittel 11 Prader-Willi syndrom	131
<i>Ivar Mæhle og Gunnar Houge</i>	
Årsak	131
Diagnostikk.....	133
Kliniske kriterier	133
Laboratediagnostikk.....	135
Differensialdiagnostikk.....	135
Klinisk bilde.....	136
Naturlig forløp	136
Behandling.....	139
Hormoner og medikamenter	139
Kontrollerende tiltak	139
Kapittel 12 Fragil X-syndrom	141
<i>Ivar Mæhle og Gunnar Houge</i>	
Årsak	141
Diagnostikk.....	143
Klinisk bilde.....	144
Behandling.....	147
Kapittel 13 Rett syndrom	149
<i>Gunnar Houge og Ivar Mæhle</i>	
Årsak	149
Diagnostikk.....	151
Klinisk bilde.....	151
Behandling.....	154
Kapittel 14 X-bundet utviklingshemming	156
<i>Gunnar Houge</i>	
Tilstander som først og fremst rammer gutter.....	157
ARX syndrom.....	157
ATRX syndrom	158
Allan-Herndon-Dudley syndrom (utviklingshemming med høyt T3-nivå)	159
Coffin-Lowry syndrom	159
FG syndrom og Lujan-Fryns syndrom.....	160
L1 syndrom (MASA syndrom, spastisk paraplegi type 1).....	161
Pelizaeus-Merzbacher sykdom (PMD)	162
X-bundet Angelman-liknende syndrom (Christianson type).....	162
Tilstander som kun rammer jenter	162
Aicardi syndrom.....	162
CDKL5-relatert encefalopati («Rett syndrom» med tidlig epilepsi).....	163
MICPCH syndrom.....	163

Kapittel 15 Noonan syndrom og andre RAS/MAPK-relaterte syndromer	164
<i>Gunnar Houge og Ivar Mæhle</i>	
Årsak	164
Diagnostikk.....	167
Differensialdiagnoser	168
Klinisk bilde.....	169
Behandling og oppfølging.....	169
Noonan syndrom	169
Costello syndrom.....	171
CFC syndrom.....	173
Kapittel 16 Cornelia de Lange syndrom	174
<i>Gunnar Houge og Ivar Mæhle</i>	
Årsak	174
Diagnostikk.....	175
Klinisk bilde.....	175
Behandling.....	177
Kapittel 17 Kabuki syndrom	179
<i>Gunnar Houge</i>	
Årsak	179
Diagnostikk.....	179
Klinisk bilde.....	180
Behandling.....	181
Kapittel 18 Rubinstein-Taybi syndrom	182
<i>Ivar Mæhle og Gunnar Houge</i>	
Årsak	182
Diagnostikk.....	183
Klinisk bilde.....	184
Behandling og oppfølging.....	185
Kapittel 19 Mowat-Wilson syndrom	186
<i>Gunnar Houge</i>	
Årsak	186
Diagnostikk.....	186
Klinisk bilde.....	187
Behandling.....	188

Kapittel 20 Tuberos sklerose	189
<i>Ivar Mæhle</i>	
Årsak	189
Diagnostikk.....	190
Klinisk bilde.....	190
Behandling.....	191
Kapittel 21 Bardet-Biedl syndrom – en ciliopati	193
<i>Gunnar Houge</i>	
Årsak	193
Diagnostikk.....	194
Klinisk bilde.....	194
Behandling.....	194
Kapittel 22 Nydefinerte og hyppige syndromer	195
<i>Gunnar Houge</i>	
KBG syndrom	195
Wiedemann-Steiner syndrom (WSS)	197
Coffin-Siris syndrom (CSS)	198

Seksjon IV Miljøfaktorer

Kapittel 23 Føtalt alkohol spektrum forstyrrelser	203
<i>Ivar Mæhle</i>	
Forekomst.....	204
Årsak	204
Diagnostikk av FAS	205
Diagnostikk av FASD.....	206
Klinisk bilde.....	207
Differensialdiagnoser.....	208
Prognose og komplikasjoner	208
Kapittel 24 Hjerneskade og miljøfaktorer	210
<i>Ivar Mæhle</i>	
Jodmangel.....	210
PCB	211
Bly.....	211
Kvikksølv	211
Fosterskader knyttet til antiepileptika	212

Seksjon V Tilleggsvansker

Kapittel 25 Cerebral parese og utviklingshemming	217
<i>Ånen Aarli</i>	
Definisjon	217
Årsaker.....	217
Hvor vanlig er CP?.....	218
Inndeling av CP	218
Sammenheng mellom type CP og lokalisering av skade i hjernen.....	219
Tilleggsvansker ved CP.....	220
Å stille diagnosen CP.....	220
Behandling.....	221
Alternative behandlingsformer.....	222
Kapittel 26 Epilepsi	223
<i>Eylert Brodtkorb</i>	
Epileptiske anfall	223
Epilepsityper	225
Utredning.....	226
Behandling.....	227
Anfallsforebyggende behandling.....	227
Bivirkninger	234
Doseavhengige bivirkninger	234
Komplikasjoner	234
Overfølsomhet	234
Seneffekter	234
Akutt anfallsbehandling	235
Prognose.....	236
Atferdsavvik og psykiatiske symptomer.....	237
Psykiatrisk sykdom.....	237
Antiepileptika og atferd	237
Risikobegrensende tiltak.....	238
Sluttkommentar	238
Kapittel 27 Autisme – kjennetegn, forekomst og årsaker	240
<i>Sissel Berge Helverschou, Kristin A. Bakke og Kari Steindal</i>	
Kjennetegn.....	240
Språk- og kommunikasjonsvansker.....	241
Stereotyp og repeterende atferd og interesser.....	242
Kognitive vansker	242
Individuelle forskjeller og spektervariasjon.....	242
Forekomst.....	243

Endrede diagnosekriterier	244
Årsaker.....	245
Genetiske faktorer.....	245
Miljøfaktorer.....	246
Genetiske syndromer og autisme.....	246
Hjerneorganiske funn	246
Komorbiditet	247
Andre nevroutviklingsforstyrrelser	247
Generelle medisinske tilstander.....	247
Psykiske tilleggsvansker	248
Oppsummering	249

Seksjon VI Epilog

Kapittel 28 Tre historier om å leve med en diagnose som innebærer utviklingshemming	253
<i>Bente Hunn, Bente Andersen og Lisen Julie Mohr</i>	
Per, 7 år – sjeldent kromosomavvik med utviklingshemming.....	254
Lene, 15 år – Williams syndrom	255
Petra, 24 år – Prader-Willi syndrom.....	258
Om bidragsyterne.....	261
Referanseliste.....	264
Stikkord.....	283