

Medfødt lavt stoffskifte

Studien understøtter nyere retningslinjer som anbefaler et høyere behandlingsnivå. Det er nødvendig med aktiv medisinsk oppfølging.

Beate Ørbeck



forsvarte 18. februar 2005 sin avhandling *A neuropsychological study of young adults with congenital hypothyroidism – the significance of thyroxine treatment* for dr.philos-graden ved Universitetet i Oslo.

Når stoffskiftet er for lavt fra fødselen, skyldes det for liten eller ingen produksjon av hormonet tyroksin i skjoldbruskkjertelen. Tyroksin er nødvendig for normal vekst og utvikling hos barn. Tidligere ble denne sykdommen ikke oppdaget og behandlet før symptomene hadde utviklet seg, og da var redusert vekst, motoriske vansker og nedsatt intelligens vanlige kjennetegn.

Etter at Norge i 1979 innførte screening av alle nyfødte ved blodprøve, blir disse barna nå diagnostisert og behandlet raskt etter fødsel. Screening av nyfødte har vist seg å være en stor suksess. Barna har betydelig bedre funksjon, men et mindre antall har fortsatt en del vansker. Dette har man trodd skyldtes alvorlighet av tilstand ved fødsel, men tyroksinbehandlingen har i mindre grad vært undersøkt som mulig forklaringsfaktor.

Hensikten med studien var todelt:

- 1. Hvordan er nevropsykologisk funksjon hos unge voksne med medfødt for lavt stoffskifte sammenlignet med en søskenkontrollgruppe?
- 2. Hva betyr alvorlighet av tilstand ved fødsel og tyroksinbehandlingen i tidlige barneår for nevropsykologisk funksjon i ung voksen alder?

Vi undersøkte de tre første årskull i Norge som fikk tidlig behandling for sin tilstand, og deres søsken, med et bredt utvalg nevropsykologiske tester, noen spørreskjemaer og en blodprøve.

I forhold til søsken fungerte pasientgruppen noe svakere på de fleste benyttede mål, og færre hadde fullført videregående skole. Alvorlighet av tilstand ved fødsel var viktig for å forstå motorisk svikt i ung voksen alder. For språklig intelligens og andre skolerelaterte mål fant vi bedre funksjon hos dem som hadde hatt et høyt nivå av tyroksinbehandling i tidlige barneår. Dette er et viktig funn som understøtter anbefalinger om et høyere behandlingsnivå nedfelt i senere års retningslinjer. Blodprøven tatt i ung voksen alder viste at mange var underbehandlet. Sannsynligvis var den medisinske oppfølgingen for lite aktiv og de unges forståelse og ansvarlighet mangelfull.

Kontakt beaerbe@online.no