
Arvelige årsaker til psykisk utviklingshemning - diagnostiske muligheter

ARTIKKEL

TRANEBJÆRG L

Sammendrag

Psykisk utviklingshemning (mental retardasjon) er en livslang funksjonshemning hos 2-3% av alle barn. Arvelig betingetpsykisk utviklingshemning er svært heterogen og oftest uspesifikk i sin kliniske presentasjon. Høyst 50-70% av allepasienter får en presis diagnose. Det er ofte ikke mulig å utelukke en arvelig årsak, selv i sporadiske tilfeller. Fragil X-syndrom påvises hos 2-6% av både jenter og gutter, og er den hyppigste arvelige årsak til psykiskutviklingshemning. Kromosomanalyse og analyse med henblikk på fragil X-syndrom anbefales alltid utført ved uavklartårsak til sen utvikling.

Utvikling av molekylær cytogenetikk (FISH) har introdusert presis diagnostikk av flere sjeldne og kliniskkarakteristiske syndromer. Fylldige kliniske opplysninger er avgjørende for å kunne velge relevantelaboratorieundersøkelser. Biokjemiske og molekylærgenetiske analyser kan utføres for stadig flere, men sjeldne årsaker til psykisk utviklingshemning.

Rasjonelle storskalametoder for samtidig undersøkelse for en lang rekke sjeldne biokjemiske eller molekylærgenetiskeabnormiteter er nå utviklet og kan antakelig radikalt forbedre diagnostikken av arvelige årsaker til psykiskutviklingshemning.

Langtidsoppfølging gir mulighet for fornyet diagnostisk utredning etter hvert som nye metoder kommer til, ogdiagnostikk av syndromer hvor karakteristika først utvikles over flere år.

Publisert: 30. august 1999. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 9. juli 2026.