

Syndromer, identitet, kliniske eksempler



Valeria Marton
Overlege, Seksjon for voksenhabilitering, UNN

Syndrom er

- **Sammenstilling** av symptomer og tegn som ofte opptrer sammen og har (antas å ha) felles etiologi
- **Deskriptiv, empirisk**: Observert gjentatte ganger, publisert/beskrevet i flere artikler
- **Redefineres** over tid: tegn legges til/trekkes fra
- I en del tilfeller forekomst av **dysmorfe trekk** (særtrekk)
- I en del tilfeller forekomst av **psykisk utviklingshemming, autisme**

Historikk

viktige endringer over tid innen:

- **Medisin** (behandling – f.eks. Kirurgi, oppfølging)
- **Vitenskap generelt** (spesielt genetiske undersøkelsesmetoder)
- **Det sosiale livet** (eksklusjon fra samfunn, institusjonalisering, inklusjon i hjemmet, inklusjon i utdanning, inklusjon i de fleste deler av det daglige livet)

=> behov for diagnostisering av syndromer

Syndromdiagnostikk – hvorfor?

- **Prognose**
- **Forståelse av pasientens kliniske bilde**
- **Oppfølging** (kontroller)
- **Behandling**
- **Arvelige aspekter** (risikovurdering for slektninger)
- **Sosiale aspekter** (identitet, gruppetilhørighet, sosiale og økonomiske rettigheter)
- **Unngå eksponering for langvarige utredninger** ("runddans")

- **Tenk syndrom når:**

- Dysmorphologi, «særtrekk»
- Medfødte misdannelser
- Psykisk utviklingshemming (uavh. av grad)
- Atferdsproblemer, autisme, ADHD
- Flere symptomer, kliniske funn samtidig
- Arv

Øyne

- Størrelse, asymmetri



- Avstand mellom øyne



- Øyebryn



- Øyevipper



Hender

- Fingerer, antall



- Fingerer, fasong



- Fingerer, sammenvoksinger



- Negler



Nakke, hals, truncus

- Brei nakke



- Traktbryst



- Ryggskjevhet (scoliose)



Føtter

- Antall tær,



- Avstand mellom tærne



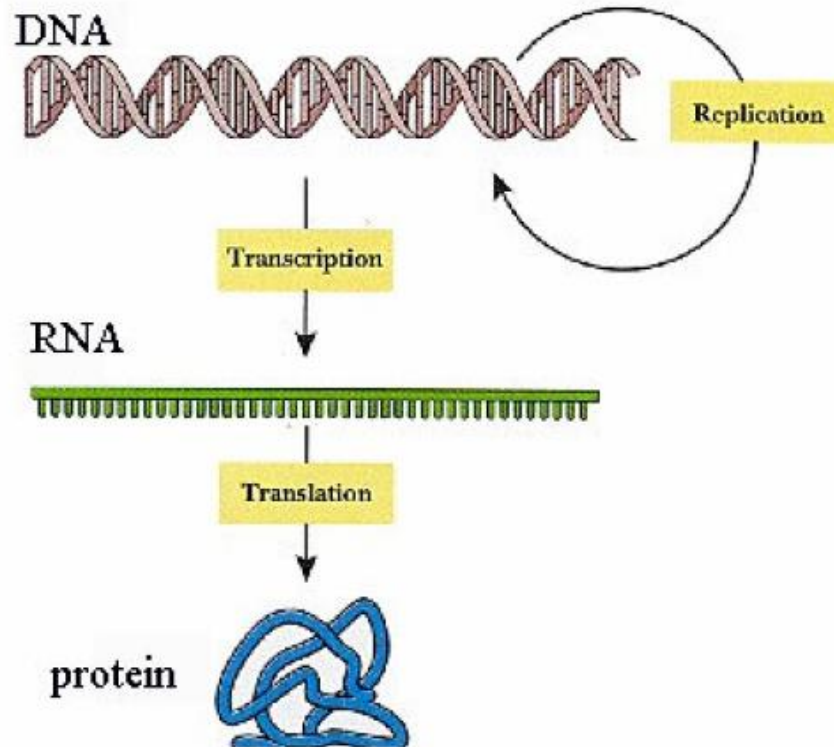
- plattfot



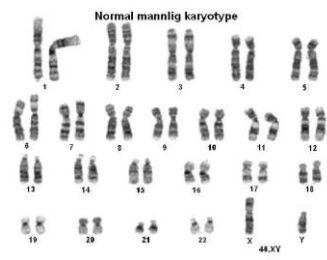
Syndromutredning ved ukjent etiologi

- Grundig somatisk undersøkelse (bilder)
- Blodprøver
- Genetiske analyser
- Metabolsk undersøkelse
- Billedundersøkelse (MR, CT, ultralyd)
- Synsundersøkelse
- hørselsundersøkelse

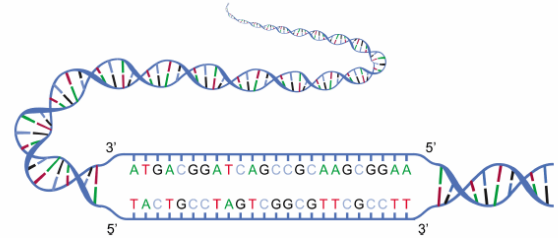
Central Dogma



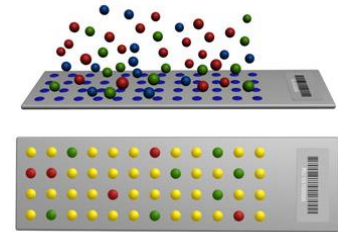
- **Kromosomanalyse**



- **DNA-analyse av gener** sekvensering av et gen (punktmutasjoner), MLPA (større delelsjoner, større duplikasjoner)



- **Array-analyse** (mikrodelesjoner, mikroduplikasjoner)



- **Sekvensering av mange gener samtidig** (genpaneler, eksomsekvensering)



Identitet og identitetsdannelser

- Vi er unike individer, blant annet på bakgrunn av å ha unike kombinasjoner av kunnskaper, erfaringer og praksis.
- Relasjonelt
- Flere identiteter
- Identitetskonflikt
- Grenseperspektivet
- Dynamisk prosess

Identitet og kontekst

Batesons distinksjon:

- Kontekst knyttet til det eksplisitte, gjerne verbale kommunikasjon
- Kontekst knyttet til den implisitte, kroppslige kommunikasjon

Grønhaugs kontekstbegrep

- Sosiale felter

Barth

- Forståelse av kontekst avhenger av kunnskap

Sosial og kulturell kontekst (viktig å tilegne seg kunnskap om pasientens sosial og kulturell kontekst)

Identitet, makt og kommunikasjon

- Makt skapes i samhandling og er således en sosial relasjon
- Makt er nærmest uunngåelig del av menneskenes liv
- Med den frie viljen følger også makt
- Maktrelasjon kan ses på som en kamprelasjon
- Kontinuerlig dynamisk prosess
- Makten er ikke alltid intensjonell (eks. bruk av begreper)
- Maktord
- Kulturforståelse og kulturkompetanse

Eksempler fra klinisk arbeid (1)

26 år gammel kvinne

- Normalt svangerskap og fødsel
- Normal psykomotorisk utvikling
- Åpenstående ductus arteriosus
- Skjelettmisdannelser lokalisert til underarmene
- Epilepsi med debut i 3 års alderen, siste anfall i tenårene.
- Lærevansker
- Har ved 14 års alder fått diagnosen lett psykisk utviklingshemming
- Har ett spedbarn

Etter kognitiv utredning: Diagnosen lett psykisk utviklingshemming er fjernet. Mistanke om syndromdiagnose

Eksempler fra klinisk arbeid (2)

20 år gammel kvinne

- Født 1 uke før termin, grunnet preeklamsi
- Betydelig forsinket psykomotorisk utvikling
- Lav muskeltonus, sikler, dårlig balanse, står med støtte
- Ingen verbal språk, lager lyder
- Alvorlig epilepsi fra 1 mnds alder
- Aktuelt: utfordrende adferd, i perioder roping og gråt uten at det kan knyttes til konkrete hendelser (smerter? Misliker enkelte av personalet?). I perioder holder hendene foran øyne, lager monotone lyder, vanskelig å nå inn til henne.
- Nylig flyttet hjemmefra (forhold pårørende – personalet)

Eksempel fra klinisk arbeid (2) forts.

Mutasjon i *CDKL5* genet:

- Betydelig psykomotorisk utvikling
- Lite eller ingen språk
- Betydelig nedsatt gangfunksjon, lav muskeltonus, sikling
- Obstipasjon
- Autismelignende trekk
- Umotivert latter, gråt og roping
- søvnforstyrrelser

Eksempel fra klinisk arbeid (3)

22 år gammel mann

- Født 2 uker før termin, normal fødsel
- Forsinket psykomotorisk utvikling, gikk ved 22 mndrs alder
- Betydelig forsinket språkutvikling, tegn til tale i barnealder
- Stereotype håndbevegelser
- Hodeform, tannstilling, mulig epilepsi
- Milde særtrekk i ansiktet
- Moderat psykisk utviklingshemming

Eksempel fra klinisk arbeid (3) forts.

Kleefstra syndrom:

- Forsinket psykomotorisk utvikling
- Språk- og kommunikasjonsvansker
- Lav muskeltonus
- Nedsatt hørsel
- Overvekt
- Adferdsmessige problemer
- I voksen alder kan apati, aggresjon, psykose og tap av kognitive ferdigheter forekomme

Eksempel fra klinisk arbeid (4)

48 år gammel mann

- Ukomplisert svangerskap og fødsel
- Betydelig forsinket psykomotorisk utvikling
- Ingen språk
- Alvorlig psykisk utviklingshemming
- Ustøhet ved gange
- Uttalte særtrekk i ansiktet
- Søsterens sønn ligner angivelig på pasienten, men fungerer bedre enn pasienten

Funnet en ubalansert translokasjon (translokasjon er ombytting av biter mellom to ulike kromosomer)

Eksempel fra klinisk arbeid (5)

28 år gammel mann

- Normal svangerskap og fødsel
- Upåfallende psykomotorisk utvikling
- Forsinket språkutvikling, språkvansker i voksen alder
- Oppfattet for å ha lærevansker, kognitiv undersøkelse med normale resultater
- Særtrekk i ansiktet, nakke
- Moderat overvekt

Eksempler fra klinisk arbeid (5) forts.

16p11.2 delesjon (fravær av deler av arvestoffet på kromosom nummer 16)

- Forsinket språkutvikling, ekspressivt språk er mest forsinket, språkforstyrrelser også i voksen alder
- Kognisjon varierer fra normal til lett psykisk utviklingshemming
- Atferdsproblemer, skårer ofte lavere på adaptive ferdigheter
- Hyppigere forekomst av overvekt