
Nyfødte med icterus – en sørlandsk differensialdiagnose

BOKOMTALER

Boken er skrevet av to mødre med barn som har vokst opp med Aagenæs' syndrom. Den er beregnet spesielt for pasienter, familie samt fagpersonell som møter pasientene. Barneleger, gastroenterologer, helsestasjonspersonale o.a., særlig i Agder-fylkene, vil ha nytte og glede av å lese dette arbeidet. Det er nyttig informasjon også om barn med andre leversykdommer som galleveisatresi og antitrypsinmangel og for lymfødempasienter.

Syndromet ble beskrevet internasjonalt av prof.dr.med. Øystein Aagenæs i 1967 – 68. Diagnosen innebærer arvelig gallestase med lymfødem. Det er kjent ca. 60 pasienter i verden, og 37 av disse er norske. Et flertall av de norske pasientene har slekt tilbake til et ektepar i Gyland i Vest-Agder på 1500-tallet. Tilstanden er autosomal recessiv. Forklaringen på det høye antall i Norge må være at mutasjon oppstod på et tidlig tidspunkt i en relativt isolert bygd med mulighet for konsanguinitet i senere generasjoner.

Gallestase er antakelig til stede fra fødselen av, i alle fall åpenbar før to måneders alder. Fra ca. års alder vil kløe være et plagsomt symptom. Gallestasen avtar spontant hos de fleste pasientene i løpet av første leveår, men tilstanden kan utvikle seg alvorlig. Hos tre piker kom ikke den vanlige bedringen av gallestasen, og de døde av leversvikt i to, seks og åtte års alder. Flere av pasientene med Aagenæs' syndrom ble opprinnelig feildiagnostisert som galleveisatresi eller i gruppen neonatal hepatitt. Man skal være spesielt oppmerksom på diagnosen når foreldrene er fra Agder.

Perioder med gallestase vil hos nesten alle pasientene komme tilbake med kløe og eventuelt icterus i løpet av skoleårene eller i voksen alder. Årsaken kan være en interkurrent infeksjon eller hormonforandringer i forbindelse med pubertet o.a. De fleste voksne menn har få problemer med dette, mens voksne kvinner har større risiko og får vanligvis gallestase i svangerskapet.

Perioder med gallestase kan behandles med medikamenter. For øvrig skal pasientene ha ekstra vitaminer. Sannsynligvis har praksis med rutinemessig bruk av K-vitamin i norske fødeavdelinger hatt livreddende betydning for enkelte nyfødte med denne sjeldne sykdomstilstanden.

De fleste pasienter får lymfødem, tydeligst på underekstremitetene, i løpet av barnealderen, og det disponerer for erysipelas. Det perifere lymfødem viser god respons på lymfedrenasje hos kvalifisert fysioterapeut og bruk av elastiske strømper.

Mutasjonen som er årsak til sykdommen er ikke påvist til tross for at prøver fra norske pasienter er til genetisk undersøkelse ved laboratorier både i Norge og USA. Det er håp om svar i løpet av kort tid. Det må være en tilfredsstillelse for Øystein Aagenæs som har arbeidet med disse pasientene i så mange år.

En egen interessegruppe har arbeidet med boken siden 1995, og resultatet er imponerende. Flere dyktige fagpersoner har bidratt, fremfor alt Aagenæs selv, men også fysioterapeut, genetiker, ernæringsfysiolog, tannlege, spesialpedagog og psykolog. Boken er oversiktlig redigert av Tone Holte som også har intervjuet ni personer med Aagenæs' syndrom og pasientforeldre. Sosial- og helsedepartementet har gitt økonomisk tilskudd til utgivelsen.

Boken er inndelt i tre hovedkapitler som omfatter fysiske følger av sykdommen, det å leve med en kronisk sykdom og til slutt en del faktaopplysninger med aktuelle adresser, videre litteraturhenvisninger og kortfattet informasjon til bruk ved reiser.

Sykdommen er grundig medisinsk behandlet på en lettfattelig måte. Fremfor alt har de to hovedforfattere gitt meget god praktisk veiledning. Det er viktige avsnitt om bl.a. lymfødembehandling og erysipelas, inntak av medikamenter, kosthold, trygderettigheter.

Gjennomgang av kasuistikker viser at syndromet kan ytre seg overraskende forskjellig fra pasient til pasient.

Boken avsluttes med en tankevekkende pasientuttalelse fra en 33 år gammel mann. Hans viktigste melding er "å ta eget ansvar, gripe livet og selv bestemme hvordan tilpasse seg i oppveksten".

PerVesterhus

Barneavdelingen

Vest-Agder Sentralsykehus

Kristiansand

Publisert: 30. september 2000. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 27. mars 2026.