
Simpson-Golabi-Behmels syndrom

ARTIKKEL

WEIDLE B

ØRSTAVIK KH

Sammendrag

Simpson-Golabi-Behmels syndrom er et overvekstsyndrom kjennetegnet av høy fødselsvekt, stor slutthøyde, groveansiktstrekk, visceromegali og misdannelser, slik som hjertefeil, gastrointestinale malformasjoner og diafragmahernie. Syndromet nedarves ved X-bundet arvegang, og genet er nylig klonet. Kvinnelige bærere kan ha milde symptomer. Vibeskriver en åtte år gammel gutt med karakteristiske anomalier og moderat forsinket psykomotorisk utvikling. Avgrensning mot andre overvekstsyndromer som Beckwith-Wiedemanns og Sotos' syndrom kan være vanskelig. Differensialdiagnostiske overveielser diskuteres. Det er viktig å stille diagnosen på grunn av økt risiko for hjertearytmier og for utvikling av embryonale tumorer som neuroblastom og Wilms' tumor i tidlig barndom.

Publisert: 20. april 1998. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 6. februar 2026.