

## PBL-oppgave Odontologi 4. Semester

### Semesteruke 15

"HARESKÅR"

Utdrag fra "Markens grade" av Knut Hamsun.

Inger faar Eleseus med sig ind, gir ham Saker og Ting at leke med paa Gulvet og gaar selv tilsengs. Stunden var kommet. Hun er hele Tiden ved fuld Samling, hun holder Øie med Eleseus, hun kaster Blikket bort paa Væggen og ser hvad Klokken er. Hun skriker ikke, rører sig knapt; en Kamp foregaar i, hendes Indvolde, en Byrde glir pludselig ifra hende. Næsten i samme Øieblik hører hun et fremmed Skrik i sin Seng, en liten velsignet Røst stakkar, og nu har hun ingen Ro, men løfter sig op og ser nedover sig. Hvad ser hun? Hendes Ansigt blir i samme Nu graat og uten Uttryk, uten Forstand, et Ston høres, det er saa unaturlig, saa umulig, det er som et skjevt Hyl ifra hende.

Hun synker tilbake i Sengen. Det gaar et Minut, hun har ingen Ro, det lille Skrik i Sengen blir sterkere, hun løfter sig atter op og ser - as Gud, det værste av alt, ingen Naade, Barnet var atpaa Kjøpet Pike.

Isak var kanskje ikke kommet en halv Mil bort, det var en knap Time siden han gik ut av Gaarden. I Løpet av ti Minutter var Barnet født og dræpt . . . .

Efterforskningen tok sin Tid, Inger blev forhørt i Enrum, hun nægtet intet, Graven i Skogen blev aapnet og tømt, Liket blev sendt til Undersøkelse. Og det lille Lik, det var pyntet i Eleseus sin Daapskjole og hadde Luen med Perlerne paa.

Og atter gik Dagene, Inger blev ikke sat fast, Øvrigheten brukte Mildhet mot hende, Lensmand Heyerdahl spurte hende ut som han vilde ha spurt et andet Menneske ut og sa bare: Det er sørgelig at slikt skal hende! Da Inger spurte hvem som hadde mældt hende svarte Lensmanden at det var ingen, det var mange, han hadde faat Nys om Saken fra forskjellige Kanter. Hadde hun ikke selv delvis røbet sig til nogen Zapper? - Inger: Jo hun hadde fortalt nogen Lapper om han Os-Anders som kom til hende med en Hare midt paa Sommeren og gjorde Barnet under hendes Hjærte haremyndt. Og hadde ikke Oline sendt Haren? - Det visste ikke Lensmanden.

Saasart det blev fremkommelig i Marken ble v hun hentet ned i Bygden til Forhor.

Inger kunde ikke klage paa Retten; hun nævnte ikke Haren, men da hun under Taarer bekjendte at hun ikke hadde villet sit vanskapte Barn saa ondt som at late det leve, saa nikket Sorenskriv eren sagte og alvorlig. Men, sa han, du er jo selv haremyndt og har faat det bra i Livet? Ja Gudskelov! svarte Inger bare. Og hun fik intet sagt om sin Barndoms og Ungdoms dulgte Lidelser.

Hun kunde ha været over femti Aar og faat Børn, men som hun stod og gik var hun kanskje ikke engang firti. Alt hadde hun lært paa Anstalten - hadde hun ogsaa lurt nogen Kunster med sig selv? Hun kom saa opstuderet og velundervist hjem fra Omgangen med de andre Mordersker, hun hadde kanskje ogsaa hørt et og andet av Herrerne, av Vagten, Lægerne. Hun fortalte Isak engang hvad en ung Medicinmand hadde sagt om hele hendes Udaad: Hvorfor skulde det være Straf for å dræpe Børn, ja endog sunde Børn, endog velskapte. Børn? De var ikke andet end som Kjøtklumper. - Isak spurte: Var han da et Udyr? - Han! ropte Inger og fortalte hvor sail han hadde vxret mot hende, mot Inger selv, at det netop var han som hadde faat en anden Doktor til at operere hendes Mund og gjøre hende til et Menneske. Nu hadde hun bare et Ar.

*(Forfatter: Jan Iversen)*

## Leppe-/ganespalte - Årsaker, gjentakelsesrisiko og arvelige faktorer

Det finnes mange typer spalter, og det er viktig å undersøke barnet for andre misdannelser, idet slike forekommer hyppigere enn hos andre barn.

### Dyremodeller

Faktorer som f.eks. som er kjent fra mus, er antakelig av meget liten betydning hos menneske, men dyremodeller har lært oss at det er bare visse medikamenter i visse tidsrom som kan gi leppe/ganespalte. Sammenvekningen av ansiktet er en komplisert prosess, og de forskjellige arveanleggene som er virksomme, skru av og på sammenvekkningsprosessene, slik at de skjer til riktig tid. Dersom f.eks. leppene og ganen ikke møtes i midten til riktig tid, kan det være at det oppstår en spalte.

Fra dyr og menneske vet vi at epilepsimedikamenter som Fenantom kan gi spalte i høyere prosent enn normalt. Man har vært opptatt av om infeksjoner som influensa osv. kunne gi dette og bar ingen holdepunkter for at noen spesielle virus kan gi leppe- og/eller ganespalte. Man har mistenkt alkohol uten å kunne finne sikre holdepunkter for det. Heller ikke Valium, og hos menneske er det ikke holdepunkter for at Prednison/cortison kan gi leppe/ganespalte.

### Hyppighet

Nordiske befolkninger har, så vel leppespalte med og uten ganespalte som isolert ganespalte, begge en hyppighet omkring 1 promille. Visse folkeslag, som afrikanere, har lavere hyppighet, men asiatene har noe høyere hyppighet. Man skiller også mellom en- og tosidig spalte og skjult spalte. Som et tegn på en slik skjult spalte kan man se at drøvelen av og til er kløftet. 50% av barna har leppe- og ganespalte, 25% isolert leppespalte og 25% isolert ganespalte som altså er en arvemessig egen enhet. Dersom leppespalten er det eneste som er feilen, er den dobbelt så hyppig på venstre side som høyre side. Dersom man gjør tvillingstudier, finner man forskjell i hyppigheten hos eneggede tvillinger og toeggede tvillinger, dersom den ene har leppe/ganespalte eller isolert ganespalte.

Leppespalte med og uten ganespalte finnes hos den andre tvillingen i 40% av eneggede og 5% av toeggede tvillinger, mens ved isolert ganespalte finnes det samsvar hos eneggede tvillinger i 26% og 6% hos toeggede tvillinger.

Dette taler for at det er både miljøfaktorer og en arvelig faktor som gjør dette. Man ser på forskjellen at dersom det hadde vært en miljøfaktor som var avgjørende, så ville man ventet den samme hyppighet hos eneggede som hos toeggede. og hadde det vært alltid bare arvelige faktorer, så ville eneggede tvillinger hatt likhet i 100%, og dette er altså ikke tilfelle. Populært sagt kan man si at leppespalte med og uten ganespalte er noe mer arvelig enn bare isolert ganespalte.

Det er viktig å skille ut tilfellene hvor det er andre misdannelser og se etter om det er tegn på et såkalt syndrom. I en del tilfeller vil det foreligge kromosomfeil og noen alvorlige misdannede barn som har 3 av kromosom nr. 13, eller eventuelt av kromosom nr. 18 utover slike kromosomfeil. Down syndrom har ikke okt hyppighet av leppe/ganespalte selv om de har 3 utgaver av kromosom 21 som regel.

Pierre-Robin syndrom kalles de som har liten underkjeve i tillegg til leppe/ganespalte, og det er ikke noe egentlig syndrom, men noe man ser ved leppe/ganespalte relativt hyppig.

v.d Woude syndrom er leppe/ganespalte sammen med leppeutstansninger som omtrent som billettklipp i underleppen. Dette er et syndrom hvor bare en del av de som har dette for leppe/ganespalte, men risikoen i så fall er høyere, slik at 50% av avkommet av en som har en slik tilstand vil arve ett eller flere trekk på syndromet.

Arvemåten er høyst omdiskutert. Danskene har gjort mye arbeide her og hevder at dette er et arveanlegg som arves inkomplett dominant på bakgrunn av matematiske studier.

For praktiske formål er det bedre å betrakte dette som en såkalt multifaktor eller polygen modell, der det er en rekke enkeltarveanlegg hver med relativt liten betydning som spiller sammen for å gi sluttresultatet. Det betyr at man adderer opp en disposisjon, og at det som regel er både bidragende arveanlegg fra mor og far for at barnet skal få en spalte.

Selv om f.eks. far har spalte, og man kan få et avkom med en spalte, vil i gjennomsnitt fars arvelige disposisjon halveres med sædcelle (eller eggcelledannelsen hos kvinner). Vi må regne med at vi alle går rundt med slike disponerende arveanlegg.

Rent teoretisk kan man regne seg til at ca. halvparten av barna med spalte eller noen flere av dem ikke har noen genetisk årsak, men skyldes en eller annen ukjent feilutvikling. Ved isolert ganespalte kan man se seg om etter andre misdannelser i særlig grad, men også ved isolert leppespalte og leppe/ganespalte finnes det i noen prosent andre misdannelser.

Det er en høyere risiko for familier der tilstanden er kjent tidligere, og en alvorligere type gir også en høyere risiko. Dersom man har en dobbeltsidig leppe/ganespalte er det en høyere risiko i neste svangerskap enn det hvor man f.eks. bare har en enkeltsidig spalte.

Risikoen er den samme i størrelsesorden såvel hos avkom av en som er syk som søsken av den som er syk, og det er noe høyere risiko for pikers avkom og søsken enn for gutter fordi de har leppe/ganespalte/-spalter sjeldnere - det skal altså mer til for jenter blir syke, og derfor er risikoen høyere for deres slektninger enn for gutter.

### **Gjentakelsesrisiko for senere barn er som det fremgår av følgende tabell:**

Dersom foreldrene ikke har spalte og har fått et barn med leppespalte med/uten ganespalte, er gjentakelsesrisikoen neste gang ca 4%. Dersom man har 2 barn med spalte, stiger risikoen til ca 14%. Tilsvarende for normale foreldre hvor det første barnet har fått ganespalte, er gjentakelsesrisikoen 3,51 0 og for 2 barn med ganespalte ca i 13% i det 3. svangerskapet.

Tilsvarende dersom far eller mor har spalte og lurer på hva er gjentakelsesrisikoen, så er den i størrelsesorden 3 til 4% for henholdsvis ganespalte eller leppespalte med og uten ganespalte, den stiger for hvert barn man har fått med spalte, men blir ikke over 25%.

Sagt på en annen måte: Gjentakelsesrisikoen er okt dersom tilstanden har kommet i familien, men ved de aller fleste familier vil man se bare dette ett sted. Dersom det er flere tilfeller av spalter i familien, eventuelt på begge sider, og/eller dette inngår i et syndrom, er det mulig å ta kontakt med genetiker ved de lokale genetiske instituttene i Tromsø, Haukeland, Ullevål eller Rikshospitalet, avhengig av hvilken helseregion man bor i. Jo lenger man kommer ut i

slekten, jo mindre blir risikoen. Fordi arvematerialet man gir videre til barn bare inneholder omtrent halvparten av de disponerende genene, vil fortynningen skje raskt. Risikoen f.eks. for barnebarn av en leppe/ganespaltpasient vil ligge under 1 %, oldebarn i størrelsesorden 1/2, osv. nedover.

Som angitt vil altså det kunne være en større disposisjon dersom det forekommer noen med leppe/ganespalte på begge sider hos foreldrene. De fleste familier far dette bare som lyn fra klar himmel uten at det foreligger leppe, ganespalte i noen del av slekten. Går man imidlertid langt nok ut, har vi alle hatt en med leppe/ ganespalte eller ganespalte i slekten. Isolert ganespalte vil altså være disponerende for en isolert ganespalte, mens leppespalte kan forekomme med og uten ganespalte. Det hender jo da at slektninger får mer enn det den nærmeste slektning som f.eks. da bare har hatt leppespalte for.

Det er ingen av oss som kan kjenne oss trygge på en slik tilstand i familien, selv om det har gått noen generasjoner, men sjansen avtar som sagt for hvert ledd. Det vesentlige er jo å utelukke at det foreligger et syndrom som kan ha en egen arveform, og i alt er det kjent ca 150 syndromer, men da er det altså leppe/ganespalte pluss noe annet man måtte være på jakt etter.

Med vennlig hilsen Arvid Heiberg - prosjektleder spesialist i medisinsk genetik  
Barneklubben, Rikshospitalet