

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | ORIGINALARTIKEL

Tabel 4 fortsat.

Helpan (Førstehjælp) [18]	Helpan (Færdsel) [19]	TrygFonden [20]	Forsvarets Sundhedstjeneste [21]	PL Brandteknik [22]	Arbejdernes Samariter Forening [23]	Hjerteforeningen [24]
				Holder på hals		
			Hånd på hals Kæbeløft Hånd på isse	Hånd på hals samt hånd på siden af hovedet		
			Obsolet udpegning	Obsolet udpegning		
Hånd på hånd	Hånd på hånd			Hånd på hånd		
		Holder kun om næse	Hånd på hals	Hånd på hals Hold om mund ved mund til næse		
						En person udfører hjertemassage, og en anden giver indblæsninger

25. Morris AH. Treatment algorithms and protocolized care. *Curr Opin Crit Care* 2003;9:236-40.
26. Rivers E, Nguyen B, Havstad S et al. Early goal-directed therapy in the treatment of severe sepsis and septic shock. *N Engl J Med* 2001;345:1368-77.
27. Ruppert M, Reith MW, Widmann JH et al. Checking for breathing: evaluation of the diagnostic capability of emergency medical services personnel, physicians, medical students, and medical laypersons. *Ann Emerg Med* 1999;34:720-9.
28. Høyer CC, Christensen EF. Retningslinier for basal genoplivning i Danmark. *Ugeskr Læger* 2003;165:4301-5.
29. Michielutte R, Bahnson J, Dignan MB et al. The use of illustrations and narrative text style to improve readability of a health education brochure. *J Cancer Educ* 1992;7:251-60.
30. Erdelyi MH, Stein JB. Recognition hypermnesia: the growth of recognition memory (d') over time with repeated testing. *Cognition* 1981;9:23-33.
31. Carney RN, Levin JR. Pictorial illustrations still improve students' learning from text. *Educ Psychol Rev* 2002;14:5-26.

## Kvalitetskontrol af prænatal screening

Læge Kasper Pihl, overlæge Torben Larsen, laborant Lasse Jønsson, overlæge David Hougaard, overlæge Lone Krebs, overlæge Bent Nørgaard-Pedersen & overlæge Michael Christiansen

Statens Serum Institut, Klinisk Biokemisk Afdeling, og Holbæk Sygehus, Gynækologisk Obstetrisk Afdeling

### Resume

**Introduktion:** Sundhedsstyrelsen udsendte i 2004 nye retningslinjer for den prænatale risikovurdering og fosterdiagnostik. Screeningprogrammet er implementeret nationalt. Sundhedsstyrelsen har påpeget vigtigheden af løbende kvalitetskontrol, men ikke specifikt opstillet retningslinjer herfor. Her demonstreres en model for en kvalitetskontrol af en væsentlig del af screeningsprogrammet.

**Materiale og metoder:** Kvalitetskontrollen er udført på Holbæk Sygehus på et materiale på 12 måneder fra opstartsperioden.

Registerdata fra fødestedet, Dansk Cytogenetisk Centralregister og det Nationale Neonatale Screeningsregister er samkørt.

**Resultater:** I alt 1.796 singleton- og 47 tvillingegraviditeter blev undersøgt. Blandt singletongraviditeterne blev der foretaget 46 invasive undersøgelser svarende til en invasivitet på 2,6%. Der blev fundet og aborteret to fostre med Downs syndrom (DS) og et foster med trisomi 18. Et foster med Turners syndrom blev diagnosticeret prænatalt, men endte senere med en *missed abortion*. Et barn med DS blev ikke diagnosticeret prænatalt. Detektionsraten for DS var to af tre (67%).

**Konklusion:** Vi foreslår, at det skitserede registerbaserede kvalitetskontrollsystem implementeres nationalt.

Det prænatale tilbud om screening for Downs syndrom (DS) har inden for de seneste fem år ændret sig betydeligt i Danmark. Alle gravide tilbydes nu i første trimester en risikovurdering baseret på serologisk undersøgelse (doubletest) og

## Forkortelser

AC = Amniocentese (fostervandsprøve)
CRL = <i>Crown rump length</i>
CVS = <i>Chorion villus sampling</i> (moderkagebiopsi)
DCCR = Dansk Cytogenetisk Centralregister
DNNS = Det Nationale Neonatale Screeningsregister
DS = Downs syndrom
FMF = Fetal Medicine Foundation
FPR = Falsk-positiv-raten
GA = Gestationsalder
SPR = Screen-positiv-raten

ultralydundersøgelse (nakkefoldsskanning) inden en evt. diagnostisk invasiv undersøgelse [1]. Dette til forskel fra tidligere, hvor alle gravide  $\geq 35$  år (alderskriteriet) blev tilbudt invasiv diagnostik i form af moderkagebiopsi (*chorion villus sampling* (CVS)) eller fostervandsprøve (amniocentese (AC)).

Sundhedsstyrelsen udsendte i 2004 de officielle retningslinjer for fosterdiagnostik: prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik [1]. Baggrunden for anbefalingerne var en rapport udarbejdet af en arbejdsgruppe nedsat af Sundhedsstyrelsen [2]. Retningslinjerne har tidligere kort været gennemgået i Ugeskrift for Læger [3].

Arbejdsgruppen understregede i deres rapport vigtigheden af kvalitetssikring og anbefalede en definition af mindstestandarder for acceptabel screeningsperformance. Desuden blev etableringen af en national database og biobank anbefalet, så den prænatale diagnostiske aktivitet kunne monitoreres både på populations- og individniveau. Sundhedsstyrelsens retningslinjer fra 2004 fulgte ikke de faglige anbefalinger fra arbejdsgruppen på dette område, idet man overlod det til de enkelte afdelinger at sikre en acceptabel screeningsperformance (kvalitet) uden at opstille egentlige retningslinjer for, hvorledes dette skulle ske. Det blev dog anført, at Sundhedsstyrelsen ville følge udviklingen på området og fastsætte en indberetningspligt, når ordningen var etableret.

Det er muligt at dokumentere den prænatale screening (doubletest og nakkefoldsskanning) og den diagnostiske aktivitet ved samkøring af registerdata fra fødestedet (oplysninger fra prænatal risikoscreening og diagnostiske undersøgelser – i visse tilfælde suppleret med journaloplysninger) med data fra Dansk Cytogenetisk Centralregister (DCCR) og det Nationale Neonatale Screeningsregister (DNNS).

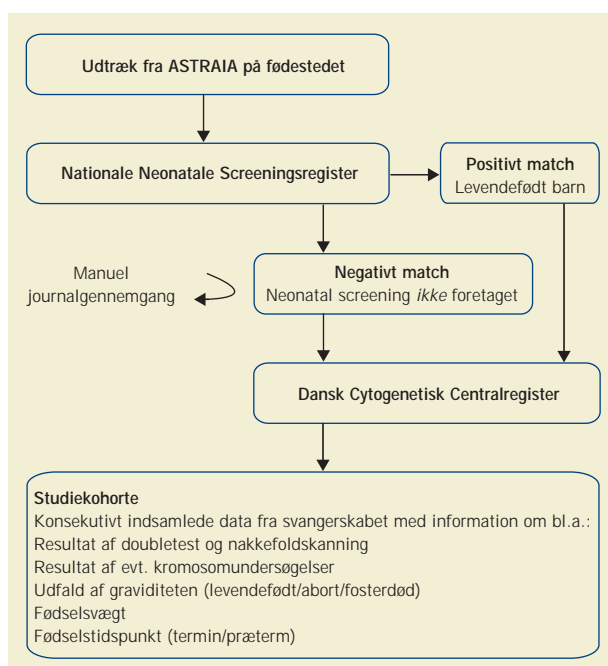
I det følgende beskrives en sådan registersamkøring og de oplysninger om det prænatale screeningsprogram, som kunne hentes ved anvendelsen på et enkelt fødested.

## Materiale og metoder

Resultaterne af den prænatale screening og risikovurdering registreres på alle de udøvende fødesteder i en lokal klinisk database ASTRAIA (Astraia software, Tyskland). Databasen indeholder generelle oplysninger om den gravide, resultatet af doubletesten og resultatet af ultralydundersøgelser (nakkefolds- og misdannelsesskanning samt evt. øvrige undersøgelser på indikation).

DCCR er et nationalt register, som modtager oplysninger om samtlige præ- og postnatale kromosomanalyser. Registeret administreres af Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus. DNNS administreres af Statens Serum Institut og indeholder resultaterne fra det neonatale screeningsprogram, hvor alle nyfødte i Danmark tilbydes screening for phenylketonuri, kongenital hypothyroidisme og udvidet screening for andre medfødte stofskiftesygdomme [4]. Registeret indeholder desuden oplysninger om barnets fødselsvægt og cpr-nummer samt moderens cpr-nummer.

Tilbudet om screening for DS med doubletest og nakkefoldsskanning blev indført i maj 2005 på Holbæk og Slagelse Sygehus, der tilsammen har ca. 2.800 fødsler årligt. Risikovurderingen for DS foretages på Føtalmedicinsk Enhed i Holbæk. Der er foretaget et udtræk fra afdelingens lokale database ASTRAIA, hvor samtlige undersøgelser af gravide i tidsrummet fra den 1. maj 2005 til den 30. april 2006 (12 måneder) er fundet. Dataudtrækket fra ASTRAIA er samkørt med DCCR og DNNS med udgangspunkt i moderens cpr-nummer. Et positivt match med DNNS er ensbetydende med, at kvinden har født et levende barn. Et negativt match er derimod ensbetydende med, at der ikke er foretaget neonatal screening, ofte



Figur 1. Flowchart for samkøring af data.

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | ORIGINALARTIKEL

pga. abort eller intrauterin fosterdød. For graviditeter med et negativt match er der foretaget en manuel gennemgang af den elektroniske patientjournal for at klarlægge årsagen hertil.

**Figur 1** viser et *flowchart* for den samlede samkøring af data og udvalgte informationer, som efterfølgende bliver tilgængelige.

Singletongraviditeter hos kvinder, der fik foretaget kombineret screening med doubletest og nakkefoldsskanning i overensstemmelse med retningslinjerne fra Fetal Medicine Foundation (FMF) [5], blev identificeret efter følgende kriterier: målt nakkefold og samtidig *crown rump length* (CRL) på 45-84 mm (svarende til en gestationsalder (GA) fra 11 uger + nul dage til 13 uger + seks dage), målt værdi af *pregnancy-associated plasma protein A* (PAPP-A) og  $\beta$ -*subunit* af humant choriogonadotropin (hCG) i GA fra otte uger + nul dage til 13 uger + seks dage ifølge ASTRAIA. Alle flerfoldsgraviditeter blev fundet uafhængigt af den prænatale screeningsaktivitet. Omfanget og resultatet af kromosomanalyser er baseret på samkøringen med DCCR med udgangspunkt i moderens cpr-nummer og barnets cpr-nummer ved henholdsvis de præ- og postnatale undersøgelser.

### Resultater

I den anførte 12-måneders-periode blev der fundet 1.796 singletongraviditeter, hvor der var blevet gennemført førstetrimester kombineret screening for DS med doubletest og nakkefoldsskanning. Ni graviditeter opfyldte ikke kriterierne fra FMF og blev ekskluderet fra den videre analyse (i ingen af de ni graviditeter var der blevet påvist kromosomfejl). Doubletesten blev udført ved en median-GA på ni uger + seks dage (spændvidde: fra otte uger + nul dage til 13 uger + seks dage), og nakkefoldsskanningen blev udført ved en median CRL på 61,5 mm (spændvidde: 45-84 mm, svarende til en GA fra 11 uger + nul dage til 13 uger + seks dage). Ved 1.746 (97,7%) og 41 (2,3%) singletongraviditeter var der henholdsvis et positivt og et negativt match med DNNS. Udfaldet af graviditeterne med et negativt match fremgår af **Tabel 1**. Det bemærkes, at der ved tre graviditeter ikke var blevet gennemført neonatal screening til trods for et levendefødt barn. To af de tre gravide havde en anden etnisk baggrund end dansk.

I 32 singletongraviditeter var der en samlet risiko for DS  $\geq 1:300$ , svarende til en screen-positiv-rate (SPR) på 1,8%. SPR på baggrund af doubletesten eller nakkefoldsskanningen alene var henholdsvis 5,3% (95 tilfælde) og 1,8% (32 tilfælde). Der blev i alt foretaget 46 invasive undersøgelser (34 CVS og 12 AC) blandt singletongraviditeterne, hvilket svarer til en invasivrate på 2,6%. Femogfyrre af undersøgelser blev udført på Rigshospitalet, og en enkelt blev udført på Hillerød Sygehus. Indikationen var for 24 ud af 46 (52%) en samlet risiko (alder + doubletest + nakkefold) for DS  $\geq 1:300$ . De resterende 22 (48%) fik foretaget invasiv undersøgelse på en anden indikation (herunder moderat forhøjet risiko for DS, familiær disposition eller høj alder). I gruppen af graviditeter med negativt

match med DNNS blev der foretaget ni invasive undersøgelser (seks CVS og tre AC), resultatet af undersøgelserne og udfaldet af graviditeterne fremgår af **Tabel 2**. Det bemærkes, at ud af 46 invasive undersøgelser endte tre (6,5%) med normal karyotype med senere fosterdød.

Der blev i alt foretaget 12 postnatale kromosomundersøgelser blandt singletongraviditeterne, og et enkelt barn fik påvist DS. Moderen til det pågældende barn var 24 år, graviditeten var opstået spontant, og der blev ikke udført invasiv undersøgelse, da den samlede risiko for DS var 1:1.707.

Blandt singletongraviditeterne var detektionsraten for DS to af tre (67%), og falsk-positiv-raten (FPR) var 1,7% (30 af 1.754). Ved en samlet forhøjet risiko for DS  $\geq 1:300$  var den positive prædiktive værdi mht. DS 6,3% (to af 32), og ved en risiko  $< 1:300$  var den negative prædiktive værdi 99,9% (1.754 af 1.755).

I samme 12-måneders-periode blev der fundet 47 (2,6%) flerfoldsgraviditeter, hvoraf alle var tvillingegraviditeter (36 (77%) var dikoriske, og 11 (23%) var monokoriske/diamnioti-

**Tabel 1.** Udfaldet af singletongraviditeter uden match med det nationale neonatale screeningsregister: kvinder, der har fået foretaget doubletest og nakkefoldsskanning af fosteret på Holbæk Sygehus, men ikke har født et levende barn, som har fået foretaget neonatal screening.

Udfald	Antal
Levendefødt barn . . . . .	3
Levendefødt barn (svær asfyksi), efterfølgende mors . . . . .	1
Tidlig præmatur fødsel, efterfølgende mors . . . . .	3
Intrauterin fosterdød . . . . .	6
<i>Missed abortion</i> . . . . .	7
Abortus spontaneus . . . . .	4
Abortus provocatus et partus provocatus <sup>a</sup> . . . . .	6
Ektopisk graviditet . . . . .	1
Manglende journalinformation <sup>b</sup> . . . . .	3
Abortus provocatus (social indikation) . . . . .	2
Udvandret . . . . .	5
Total	41

a) Pga. genetisk indikation eller påvist misdannelse ved ultralydsundersøgelse.

b) Ingen registrering af evt. født barn i Det Centrale Personregister (søgning ikke mulig for enkelt gravid pga. midlertidigt cpr-nummer).

**Tabel 2.** Resultat af invasiv undersøgelse og udfald af graviditeten i gruppen af singletongravide, som fik foretaget doubletest og nakkefoldsskanning af fosteret på Holbæk Sygehus, men ikke fødte et barn, som fik foretaget neonatal screening.

Resultat	Udfald, antal
Trisomi 21 (Downs syndrom)	Abortus provocatus, 2
Trisomi 18 (Edwards syndrom)	Abortus provocatus, 1
45,X (Turners syndrom)	<i>Missed abortion</i> , 1 <sup>a</sup>
Normal karyotype	Intrauterin fosterdød, 2 <i>Missed abortion</i> , 1 Abortus provocatus, 1 <sup>b</sup> Udvandret, 1

a) Ønskede at gennemføre graviditeten.

b) Pga. myelomeningocele påvist ved ultralyd.



Tredimensionalt ultralydsbillede.

ske). Blandt flerfoldsgravide gennemførte 32 (68%) nakkefoldsskanning, mens ingen fik foretaget doubletest. Fyrre (85%) flerfoldsgraviditeter havde et dobbelt positivt match (et match pr. tvilling) med DNNS, mens seks (13%) kun havde et enkelt positivt match med DNNS, hvilket var foreneligt med, at den ene tvilling var gået til inden fødslen. En (2,1%) flerfoldsgraviditet havde et negativt match med DNNS pga. tidlig præterm fødsel i uge 21 og efterfølgende mors. Der blev foretaget to invasive undersøgelser blandt flerfoldsgraviditeterne, en dobbelt-CVS (en fra hver tvilling), og en AC (den ene tvilling var gået til forinden). Resultaterne af kromosomundersøgelserne var normale. Invasivrate for flerfoldsgraviditeterne var 4,3%. Der blev ikke udført nogen postnatale kromosomundersøgelser blandt flerfoldsgraviditeterne.

### Diskussion

Erfaringerne fra Holbæk Sygehus viser, at det er praktisk muligt at foretage en samkøring af data mhp. kvalitetskontrol af den prænatale screening og diagnostiske aktivitet. Med udgangspunkt i moderens og barnets cpr-numre har det været muligt at samkøre data mellem ASTRAIA, DNNS og DCCR. Denne kvalitetskontrol er udført på et materiale fra opstartsperioden, hvor nakkefoldsskanningen blev indført på Holbæk og Slagelse Sygehus. Antallet af screenede gravide (ca. 1.800) er derfor betydeligt lavere end antallet af fødende (ca. 2.800) i denne periode.

Styrken ved den anvendte metode er den komplette registrering for hver enkelt graviditet mht. udfaldet af graviditeten og resultatet af en evt. kromosomundersøgelse (præ- eller postnatale). Kun i otte (0,44%) tilfælde kunne udfaldet af gravi-

diteten ikke klarlægges pga. enten manglende journaloplysninger eller udvandring.

Blandt singletongraviditeterne er den fundne SPR på 1,8% og FPR på 1,7% mindre end forventet i forhold til internationale undersøgelser, hvorudfra værdierne forventedes at være omkring 5% [6]. De fundne værdier er dog sammenlignelige med resultatet fra Copenhagen First Trimester Study, hvor SPR var 2,3%, 8,9% og 1,9% for henholdsvis kombineret screening, doubletest og nakkefoldsskanning alene [7]. Invasivrate på 2,6% skal ses i forhold til tidligere nationale værdier på 12% i årene op til ændringen af retningslinjerne for fosterdiagnostik i 2004 [2]. Detektionsrate på 66% for DS tyder på, at den lave invasivrate ikke er opnået på bekostning af screeningens effektivitet (dog med forbehold for, at tallene er beregnet ud fra et beskedent antal tilfælde). Der gøres opmærksom på, at der ikke er foretaget opfølgning med karyotype ved alle tilfælde af abort og intrauterin fosterdød, hvilket er nødvendigt for en mere fyldestgørende beregning af detektionsraten. En sådan komplet opfølgning med karyotype er ikke praktisk mulig i klinikken, men ønskværdig i forhold til en kvalitetskontrol.

Informationen om flerfoldsgraviditeterne begrænses af, at man ved samkøringen med DCCR og DNNS ikke kan skelne mellem tvilling A og tvilling B. Det er således ikke muligt at vide, hvilke data fra ASTRAIA som egentlig matcher den enkelte tvilling.

Den komplette registrering af graviditetsudfaldene giver også mulighed for at vurdere tilslutningen til det neonatale screeningsprogram blandt de singletongravide, som gennemførte første trimester-kombineret screening for DS, og blandt de flerfoldsgravide. I alt var der tre børn (0,17%), som ikke deltog i det neonatale screeningsprogram. En årsag kunne være meget tidlig spædbarnsdød inden den neonatale screening, men dette kunne afkræftes via Det Centrale Personregister. En mere nærliggende årsag kunne være sprogproblemer og mangelfuld information, idet to af børnene havde mødre med anden etnisk baggrund end dansk. Den aktuelle kohorte af singletongraviditeter er ikke nødvendigvis repræsentativ for hele lokalpopulationen mht. deltagelsen i det neonatale screeningsprogram. Det er nærliggende at forestille sig, at netop de gravide, som pga. sprogproblemer ikke deltager i den prænatale screening, ej heller deltager med deres børn i det neonatale screeningsprogram.

Perspektiverne i den beskrevne kvalitetskontrol er flere. En national implementering af et lignende monitoreringssystem er et fremtidsperspektiv, som giver mulighed for en overordnet national monitorering og kvalitetskontrol på såvel nationalt niveau som regionalt niveau og afdelingsniveau. Det er vigtigt, at oplysningerne fra hver enkelt hospitalsafdeling er tilgængelige og kan gøres op individuelt, idet kvaliteten af screeningen kan svigte i et lokalområde, samtidig med at screeningen på nationalt plan fungerer hensigtsmæssigt. I Copenhagen First Trimester Study [7] er det påvist, at nakke-

## VIDENSKAB OG PRAKSIS | OVERSIGTSARTIKEL

foldsmålingerne kræver omhyggelig monitorering, og at der er en betydelig læringskurve [8]. Det aktuelle fund af en over-set ekstrauterin graviditet i forbindelse med nakkefoldsskanningen viser, at kvalitetskontrollen kan anvendes på den enkelte afdeling til at definere områder, hvor procedurer skal modificeres eller oplæringen ændres.

Et andet interessant perspektiv er muligheden for udvikling af nye screeningsmetoder – især hvis man også indsamler en biobank, således som arbejdsgruppen anbefalede i sin rapport [2]. Oprettelsen af en biobank muliggør afprøvning af nye serologiske markører, eksempelvis ADAM12 [9, 10] og hPL [11] mhp. videreudvikling af det eksisterende screeningsprogram for DS, men ikke mindst til udvikling af nye screeningsprogrammer for andre graviditetskomplikationer – eksempelvis væksthæmning og præeklampsi.

### Konklusion

Samkøring af data fra ASTRAIA, DCCR og DNNS kan anvendes til dokumentation af omfanget og kvaliteten af den prænatale screening med doubletest og nakkefoldsskanning. Metoden forudsætter, at alle registreringer er nærkomplette. Vores undersøgelse tyder desuden på, at informationen om betydningen af den neonatale screening skal tilrettes, så den også kan forstås af gravide af anden etnisk oprindelse end dansk.

Korrespondance: *Kasper Pihl*, Klinisk Biokemisk Afdeling, Statens Serum Institut, DK-2300 København S. E-mail: kasper\_pihl@dadlnet.dk

Antaget: 11. december 2007  
Interessekonflikter: Ingen

Taksigelser: Studiet blev støttet økonomisk af Sundhedsministeriet (j.nr. 2005-0201-275). *Jan Hansen* takkes for assistance med fremdragelse af data fra Dansk Cytogenetisk Centralregister.

### Litteratur

1. Retningslinjer for fosterdiagnostik – prænatal information, risikovurdering, rådgivning og diagnostik. Sundhedsstyrelsen, 2004. [www.sst.dk/publ/Publ2004/Informeret\\_valg.pdf](http://www.sst.dk/publ/Publ2004/Informeret_valg.pdf) (nov 2007).
2. Fosterdiagnostik og risikovurdering – Rapport fra en arbejdsgruppe. Sundhedsstyrelsen, 2003. [www.sst.dk/publ/Publ2003/fosterdiagnostik.pdf](http://www.sst.dk/publ/Publ2003/fosterdiagnostik.pdf) (nov 2007).
3. Jensen PKA. Prænatal diagnostik og screening for Downs syndrom. *Ugeskr Læger* 2007;166:1115.
4. Norgaard-Pedersen B, Hougaard DM. Storage policies and use of the Danish Newborn Screening Biobank. *J Inherit Metab Dis* 2007;30:530-6.
5. Nicolaides KH. The 11-13+6 weeks scan. London: Fetal Medicine Foundation, 2004.
6. Nicolaides KH, Spencer K, Avgidou K et al. Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75 821 pregnancies: results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stage first-trimester screening. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;25:221-6.
7. Wojdemann KR, Shalmi AC, Christiansen M et al. Improved first-trimester Down syndrome screening performance by lowering the false-positive rate: a prospective study of 9941 low-risk women. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;25:227-33.
8. Wojdemann KR, Christiansen M, Sundberg K et al. Quality assessment in prospective nuchal translucency screening for Down syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18:641-4.
9. Laigaard J, Sorensen T, Frohlich C et al. ADAM12: a novel first-trimester maternal serum marker for Down syndrome. *Prenat Diagn* 2003;23:1086-91.
10. Christiansen M, Spencer K, Laigaard J et al. ADAM 12 as a second-trimester maternal serum marker in screening for Down syndrome. *Prenat Diagn* 2007;27:611-5.
11. Christiansen M, Sorensen TL, Norgaard-Pedersen B. Human placental lactogen is a first-trimester maternal serum marker of Down syndrome. *Prenat Diagn* 2007;27:1-5.

# Tourettes syndrom

## Genetik, neuroanatomi og neurotransmittere

Reservelæge Nanette M.M. Mol Debes, overlæge Liselotte Skov & overlæge Helle Hjalgrim

Glostrup Hospital, Børneafdeling L, og Kennedy Centret

### Resume

Ætiologien og patofysiologien ved Tourettes syndrom (TS) er kun delvis kendt. Trods uoverensstemmelser i litteraturen kan der dog drages en del konklusioner om genetik, neuroanatomi og neurotransmittere. TS' arvegang er ukendt; ætiologien er formentlig polygenetisk. Volumen af de basale ganglier er formentlig nedsat hos TS-patienter. En forstyrrelse i signalstoffet dopamin er årsagen til ticsene. En nedsat koncentration af dopamin og øget koncentration af noradrenalin ligger bag *attention deficit hyperactivity disorder*

(ADHD). Obsessive compulsive disorder (OCD) forårsages af en forstyrrelse i signalstoffet serotonin og muligvis i dopamin.

Tourettes syndrom (TS) er en medfødt, kronisk, neurobiologisk lidelse. TS blev første gang beskrevet i 1885 af den franske neurolog *Georges Gilles de la Tourette*, som efter opfordring fra sin mentor *Charcot* skrev en artikel om ni patienter med multiple motoriske tics, ufrivillige lyde og koproli.

Diagnosen stilles på baggrund af tilstedeværelsen af både ufrivillige bevægelser (motoriske tics) og ufrivillige lyde eller ord (vokale tics) igennem mindst et år og opstået, inden barnet fylder 18 år.