
Pædiatri

Udarbejdet af: *Asma Bashir* (www.asmabashir.com)

Dato: 3. April 2012

Panum Institutet, Københavns Universitet



Kilder:

Pædiatri – en illustreret lærebog, 1. udgave

Noter fra klinik og holdtimer

Absalon

Kapitel 1: Anamnese og objektiv undersøgelse

Journal opbygning

- ✚ Indlæggelsesårsag
- ✚ Aktuelle – debut, varighed, tidligere lignende episoder, forværring og bedring af symptomerne, tidsforløb og ledsagesymptomer
- ✚ Allergier – medicin, fødevarer og inhalationsallergener
- ✚ Dispositioner – arvelige sygdomme i familien, forældrenes højde og pubertetsforløb, konsangvinitet (blodfællesskab)
- ✚ Ekspositioner – syge børn i familien, sygdom i institutioner, udlandsrejser, rygning, husdyr i husstanden, særlige ekspositioner (methicillinresistente *Staphylococcus aureus*)
- ✚ Tidligere – graviditet, fødsel, neonatalperiode, psykomotorisk udvikling, vaccinationer, tidligere sygdomme, tidligere indlæggelser, herunder skadestuebesøg (skader/ulykker)
- ✚ Ernæring og vækst – modermælk, almindelig kost, vitamin- og mineraltilskud
- ✚ Medicin
- ✚ Socialt – familieforhold, trivsel i institution/skole, fritidsaktiviteter, venskaber og boligforhold. Evt. alkohol- og stofmisbrug, rygning og psykiatrisk sygdom hos forældrene. Skiftende parforhold og langtidsledighed
- ✚ Øvrige organsystemer – CNS, ØNH, pulmonalt, kardielt, gastrointestinalt, urogenitalt, bevægeapparat samt andet relevant

Primære observationer

- ✚ Det objektiv billede – akut eller kronisk påvirket
- ✚ Sygdommens alvor
 - **Airway.** Frie, truende eller obstruerede luftveje
 - **Breathing.** Respirationsfrekvens, luftskifte, vejrtrækningsbesvær og cyanose/iltsaturation
 - **Cirkulation.** Hjerterefrekvens, pulsvolumen, kapillærrespons, hudfarve, temperatur og blodtryk
 - **Disability.** Bevidsthedsniveau (reaktion på tiltale, smerte, bevidstløs), motorisk respons og pupiller samt almen tilstand (opmærksomhed/sløv, trøstbar/irritabel, normale kræfter/slap)
 - **Evaluation.** Sekundær gennemgang
- ✚ Vægt, højde og hovedomfang – tommelfingerregel ved vægtestimering i akutte situationer
 - 5 måneder – fordoblet fødselsvægt
 - 1 år – 3-doblet fødselsvægt; gennemsnitsvægt 10 kg
 - 1-10 år – $2 \times (\text{alder i år} + 4)$
- ✚ Udseende – er der dysmorphe træk (syndrom) eller dyskrine træk (f.eks. Cushing)?
- ✚ Respiration – inspektion
 - Dyspnø

- Besværet vejrtrækning eller åndenød. Indtrækninger supraklavikulært, interkostalt og subkostalt samt brug af accessoriske muskler, især m. sternocleidomastoideus
- Knirken hos nyfødte og spædbørn – eksspiration mod delvist lukkede stemmelæber, hvilket ekspanderer lungerne og bedrer iltning
- Stødende vejrtrækning – pneumoni
- Spil af alae nasi
- Talebesvær eller pauser ved amning
- Takypnø – tælles over 1 min. Ved feber, lungesygdom, hjertesygdom, metaboliske acidose (tab af bicarbonat ved diare, laktatacidose ved sepsis og diabetes ketoacidose), ↑ ammoniak
- Cyanose – central eller perifer
- Thoraxform
- Palpation – f.eks. lokalisering af trachea og ictus. Anvendes ikke rutinemæssigt
- Perkussion – lokaliseret dæmpning ved atelektase, empyem, hydrothorax og diafragmahernie
- Auskultation – stetoskopi og brug af ører: hæshed, stridor, respirationslyde (vesikulær respiration, bronkial respiration, pueril respiration. Bilyde (ronchi, hvæsen, krepitation, pleurale gnidningslyde)

✚ Det kardiovaskulære system

- Puls – frekvens og rytme. Ved hjerteinsufficiens takykardi
- Inspektion – takypnø, voussure (fremhvælvning af prækordiet ved kardiomegali), impetus cordis (↑ hjertets samlede anslag mod brystvæggen, ses ved venstre-højre-shunt og hypertrofi af venstre ventrikel). Evt. ar fra tidligere operation
- Palpation – ictus cordis (hjertets spidsstød)
- Auskultation – stetoskopi
- Hepatomegali – ved hjerteinsufficiens. Leveren kan palperes under kurvaturen
- Femoralispulse – svage eller manglende ved coarctatio aortae
- Cyanose – tunge og læber ved saturation < 85%. I udtalte tilfælde hud blågrå
- Spiseproblemer og suboptimal vægtøgning
- Svedtendens
- Trommestiksfingre og -tæer
- Blodtryk

✚ Abdomen – den hyppigste årsager til abdominal distension

- Fedt
- Obstipation
- Flatus – malabsorption eller tarmobstruktion
- Væske – ascites hos børn med nefrotisk syndrom eller leversygdom
- Lokaliseret distension af øvre abdomen – dilateret ventrikel ved pylorusstenose, tarminvagination (pølselignende udfyldning), hepato/splenomegali. Leveren kan palperes op til 2 cm (1 fingerbredde under kurvaturen hos raske børn. Hvis milten kan palperes under kurvaturen, er den forstørret. Splenomegali ses ved infektioner (viral, bakteriel, protozoal (malaria,

leishmaniasis), parasit, endokarditis), hæmolytisk anæmi, leukæmi, lymfom, portal hypertension, systemisk arthritis, arvelige stofskiftesygdomme

- Lokaliseret distension af nedre abdomen – distenderet blære eller udfyldninger
- ↓ tonus i muskulaturen – sjældent
- Tumor – sjældent
- Graviditet – må ikke overses hos teenagepige
- Andre fund
 - Dilaterede vener ved leversygdom
 - Abdominale striae – fedme eller Cushings syndrom
 - Synlig peristaltik – ved polyrusstenose eller tarmobstruktion
 - Atrofi af nates – tegn på underernæring/malabsorption f.eks. ved cøliaki
 - Ikterus
 - Trommestiks fingre og -tæer
 - Ar fra operation
- Rektal eksploration ved obstipation

✚ Genitalia externa

- Drengene – størrelse, urethras placering, scrotum, testikler, hernier, pubesbehåring
- Piger – udslæt, labia minora dækket, evt. klitoris' størrelse, pubesbehåring, udflåd

Neurologisk undersøgelse

- ✚ Kranienerver I-XII
- ✚ Trofik
- ✚ Motorik
- ✚ Sensorik
- ✚ Koordination
- ✚ Reflekser

Undersøgelse for knogle og led

- ✚ Hævelse pga. væskeansamling eller fortykket synovialmembran, rødme, smerter ved bevægelse, bevægeindskrænkning samt muskelatrofi over og under det afficerede led

Konklusion og behandlingsplan

- ✚ Opsummering af anamnese og objektive fund
- ✚ Handlingsplan, både kortsigtet og langsigtet

Kapitel 2: Den normale udvikling

De 4 overordnede udviklingsområder hos småbørn

- ✚ Grovmotorisk udvikling
- ✚ Finmotorik og syn
- ✚ Sprog og hørelse

✚ Social og følelsesmæssig udvikling

Manglende udvikling på et område kan have indflydelse på andre områder. Svækket hørelse kan f.eks. påvirke barnets sprog, adfærd, kommunikation og sociale kompetencer.

Diverse definitioner

- ✚ Milepæle – tilegnelse af bestemte evner, f.eks. gang uden støtte
- ✚ Gennemsnitsalder – ½-delen af den normale population har tilegnet sig en bestemt færdighed
- ✚ Grænsealder – alder, hvor størstedelen af normale børn har opnået en bestemt færdighed; detaljeret vurdering bør iværksættes, hvis milepæle ikke er opnået inden for denne alder

Ved anamnese-optagelse fokuseres følgende aldersrelaterede områder

- ✚ < 1 ½ år – spørgsmål om grovmotorisk udvikling, syn og hørelse samt finmotorisk udvikling af hænderne
- ✚ 1 ½-2 ½ år – spørgsmål om sprog og finmotorisk udvikling af hænderne; den grovmotoriske udvikling bør vurderes kortfattet
- ✚ 2 ½-3 ½ år – spørgsmål om sprog samt social og følelsesmæssig udvikling

Kapitel 3: Fosterdiagnostik og behandling

Føtalmedicin

- ✚ Glukokortikoider – modner fosterets lunger, øger produktionen af surfaktant og reducerer risiko for respiratorisk distress-syndrom (RDS), intraventrikulær blødning og neonatal mortalitet. Gives ved risiko for fødsel < gestationsuge 34, og for at opnå maksimal effekt skal behandlingen være afsluttet senest 24 timer før fødslen.
- ✚ Digoxin eller flecainid – kan gives til moderen ved supraventrikulær takykardi hos fosteret.
- ✚ Folinsyretilskud – anbefales til alle kvinder, der planlægger graviditet, da ↑ folinsyrekoncentration ved befrugtning og de første 12 uger af graviditeten reducerer risiko for neuralrørsdefekt hos fosteret.
- ✚ Jerntilskud – anbefales til alle kvinder fra 10. graviditetsuge.
- ✚ Blodtransfusion ved Rhesusimmunisering, hvor fosteret kan blive anæmisk og udvikle hjerteinsufficiens med generaliserede ødemer (hydrops foetalis) → døden uden behandling.

Diabetes mellitus

- ✚ Tæt blodsukker-(BS)-kontrol omkring befrugtningstidspunkt og under graviditeten for at reducere den føtale og neonatale morbiditet og mortalitet
- ✚ Associeret med makrosomi (stort foster). Skyldes glukose der passerer placenta og stimulerer fosteret til at producere insulin, som dels er vækstoffaktor, dels øger fedtaflejringen
- ✚ Væksthæmning sekundært til mikroangiopati hos moderen
- ✚ Risiko for fødselskomplikationer såsom asfyksi og traumer pga. mekaniske misforhold ved makrosomi
- ✚ ↑ risiko for medfødte misdannelser
- ✚ ↑ risiko for hypoglykæmi, transitorisk takypnø, polycytæmi og ikterus hos det nyfødte barn

Hypoglykæmi defineres som BS < 2,5 mmol. Den nyfødte kan tåle det i kortere tid da de kan omdanne laktat og ketonstoffer til energi, mens langvarig hypoglykæmi skadeligt for hjernen. Symptomer: irritabilitet, sitren, apnø, sløvhed, hypotoni eller kramper. Behandling: modernælkserstatning eller 10 % glukose iv trods relevant ernæringstilbud. Ved manglende respons → glucagon eller hydrokortison.

Kongenitte infektion

- ✚ Parvovirus B19 – medfører ikke misdannelser, men ↑ risiko for udvikling af anæmi og hydrops (generaliserede ødemer, som følge af anæmi-induceret hjerteinsufficiens). Kræver hyppige kontrol. Behandling ved svær anæmi er intrauterine blodtransfusioner.
- ✚ Cytomegalovirus – komplikationer (5 %) senere i livet oftest i form af hørenedsættelse og 5 % af nyfødte får hepatosplenomegali, petekkier og konjugeret hyperbilirubinæmi; de fleste af disse børn får varige skader på CNS, herunder døvhed, cerebral parese, epilepsi og/eller indlæringsvanskeligheder. Nyfødte kan behandles med ganciclovir, men usikker effekt.
- ✚ Toksoplasmose – ca. 10 % med akut korioretinitis (kan påvirke synet), cerebrale forkalkninger og hydrocefalus. Nyfødte med symptomer behandles med pyrimethamin sulfadiazin og folinsyre i 3 måneder eller mere.
- ✚ Varicella zoster – ↑ risiko for skadevirkninger, hvis moderen får skoldkopper i de første 20 gestationsuger → < 2 % risiko for at fosteret udvikler svære ar i huden, skader på øjne og CNS samt misdannede fingre og tæer. I tidsrummet 7 dage før til 4 dage efter fødslen ↑ risiko pga. ↑ virusload hvor moderen endnu ikke har udviklet nok antistoffer til at beskytte barnet. Ca. 25 % udvikling af udslæt, mortaliteten op til 30 %. Nyfødte behandles profylaktisk med immunglobulin og aciclovir.
- ✚ Rubella – sjældent pga. MFR-vaccination. Kvinder ej immune overfor rubella, bør vaccineres i forbindelse med prækonceptionel rådgivning. Hvis infektion før 8. gestationsuge → døvhed, hjertemisdannelser og katarakt hos > 80 % af nyfødte. Hørenedsættelse hos ca. 30 % af børn af mødre inficeret i 13-16-gestationsuge, mens efter 18-gestationsuge risiko for komplikationer lille.
- ✚ Syfilis – sjældent. Et karakteristisk udslæt på håndflader og fodsåler samt knoglelæsioner. God prognose, hvis infektion er færdigbehandlet mindst 1 måned før planlagt fødsel. Ellers behandles barnet med penicillin.

Kapitel 4: Neonatologi

Definitioner

- ✚ Neonatalperiode – 0-28 dage efter fødslen
- ✚ Født til tiden (matur) – gestationsalder 37+0-41+6 uger
- ✚ For tidligt født (præmatur) – gestationsalder < 37+0 uger
- ✚ Ekstremt for tidligt født – gestationsalder < 28+0 uger
- ✚ Postmatur (overbåren) – gestationsalder > 42+0 uger
- ✚ Normal fødselsvægt – 2500-4500 gram
- ✚ ↓ fødselsvægt – < 2500 gram
- ✚ Meget ↓ fødselsvægt – < 1500 gram

- ✚ Ekstremt ↓ fødselsvægt – < 1000 gram

Undersøgelse for hoftedysplasi – som følge af manglende udvikling af acetabulum

- ✚ Barlows test – hoften holdes flekteret og adduceret. Caput femoris skubbes forsigtigt nedad. Hvis luksation, vil caput skubbes ud af acetabulum posteriort
- ✚ Ortolanis test – caput femoris holdes flekteret og abduceres samtidigt med caput skubbes opad. En lukseret hofte vil springe tilbage i acetabulum med et bump/svup/klik

Hepatitis B-vaccination

Alle nyfødte af HBsAg-positive mødre skal have hepatitis B-immunglobuliner og vaccination umiddelbart efter fødslen for at forebygge vertikal smitte. Vaccinen gentages når barnet er 1 måned, 2 måneder og 1 år. Børn der ikke vaccineres → risiko for at udvikle kronisk bærertilstand og senere cirrose og/eller leverkræft.

Fødselsskader

✚ Bløddelsskader

- Caput succedaneum (fødselssvulst) – ødem og hæmatom af det subkutane ekstraperiostale væv over kraniet; hævelsen strækker sig ud over kraniesuturerne og svinder i løbet af 1. leveår
- Kefalhæmatom – subperiostal blødning, der begrænses af kraniesuturerne; involverer oftest os parietale og er blødt i midten ved palpation. Blødningen resorberes over uger og kan give udtalt ikterus i neonatalperioden
- Hudafskrabning og ødem efter kopforløsning
- Misfarvning og hæmatom af ansigtet ved ansigtspræsentation eller af genitalia og nates ved underkrops-(UK)-præsentation
- Hudafskrabninger efter skalpelektrode eller accidentielle snit fra skalpen ved kejsersnit
- Subgaleal blødning – diffus svampet hævelse af skalpen, som kan medføre meget stort blodtab og hypovolæmisk shock

✚ Lammelser og nerveskader

- Facialispårese – efter kompression af nerven mod knoglen i moderens bækken eller ved tangforløsning. Forsvinder oftest spontant inden for de første leveuger.
- Duchenne-Erbs pårese – øvre plexus brachialis-læsion (C5-C6, evt. C7), hvor armen hænger slapt ned og er indadroteret med asymmetrisk mororeflex og normal griberefleks, evt. samtidigt pårese af n. phrenicus med højtstående diafragma
- Klumpkes pårese (sjældent) – nedre plexus brachialis-læsion (C7-T1) med ↓ kraft i hånden og hånd samt manglende griberefleks; evt. ledsagende Horner's syndrom (lille pupil, ptose og evt. ophævet svedproduktion på kinden)

Børn med skader på plexus brachialis bør have udelukket humerus- og klavikelfraktur. Mange nerveskader forsvinder spontant, men henvisning til ortopædkirurg anbefales ved fortsatte symptomer efter 6 uger. Hos 90 % ses fuld restituering ved 2-års alderen.

✚ Frakturer

- Klavikelfraktur – opstår i forbindelse med fastsiddende skulder. Prognosen god uden behandling
- Humerus/femurfraktur – opstår ved fastsiddende skulder/UK-præsentation. Hurtigt heling ved immobilisering

Nyfødt barn – behandling ved ↓ Apgar

Under fødslen måles CTG og skalp-pH. Præmature (gestationsuge 30) skal stabiliseres under varmelampe eller i kuvøse samt dækkes med plastik for at undgå varmetab, da hypotermi kan øge mortaliteten.

Årsager

- ✚ Placentainsufficiens
- ✚ Abruptio placenta

Apgarscore

Apgarscore bruges til at beskrive barnets tilstand 1 og 5 min efter fødslen. Ved meget ↓ apgarscore registreres en score med 5-min's intervaller i de første 20 min. Vigtige komponenter: hjerteaktion og respiration.

	Score		
	0	1	2
Hjerteaktion	Ingen	< 100 slag/min	> 100 slag/min
Respiration	Ingen	Gipsen eller uregelmæssig	Regelmæssig skrig
Tonus	Slap	Nedsat/let fleksion	Spontane bevægelser
Refleks-irritabilitet	Ingen	Grimassen	Skrig, hoste
Farve (truncus)	Bleg	Cyanotisk	Lyserød

Gispende respiration og hypotoni ved 15. min tyder på svær hjernestammehypoksi med risiko for kramper og hjerneskade.

Neonatal genoplivning

A. Luftveje

- a. Gøres frie ved at placere barnets hoved i en neutral position samt evt. sugning i mund og svælg
- b. Forsøg hageløft eller kæbeløft om nødvendigt

B. Respiration

Maskeventilation

- a. Hvis der ikke er sufficient respiration efter ca. 30 sek, påbegyndes maskeventilation
- b. Masken placeres over mund og næse og tilsluttes selvekspanderende ventilationspose eller et flow- og trykbegrænset system
- c. Hovedet holdes i neutral position
- d. Giv 5 blæsninger af 2-3 sek's varighed med inspirationstryk på ca. 30 cm vand hos fuldbårne nyfødte
- e. Hvis hjerteaktionen øges, uden forsøg på egen respiration, fortsættes maskeventilation med peaktryk, der giver sufficente thoraxbevægelser (15-25 cm H₂O, indblæsningstid ca. 0,5 sek, frekvens 30-40 indblæsninger)

- f. Begynd genoplivning med ATM luft for at undgå ilttoksitet (skader på lunger og øjne bl.a. pga. frie iltradikaler), der øges dog hurtigt til 100 % ilt, hvis barnets tilstand ikke bedres. Der tilstræbes ilt saturation på 88-95 % hos præmature, > 95 % hos fuldbårne
- g. Revurder situationen hver ½ min. Hvis hjerteaktionen ikke stiger, skyldes det hyppigst dårlig ventilation. Kontroller maskeplacering og hovedstilling. Kald på hjælp

Intubation

- h. Hvis effektiv maskeventilation ikke kan etableres, skal barnet intuberes og evt. tilsluttes respirator
- i. Hvis hjerteaktionen trods intubation ikke øges, og der ikke er sufficente thoraxbevægelse, overvej DOPE

- **Displaceret tube**, ofte i esofagus eller højre hovedbronchus
- **Obstrueret tube**, især ved mekoniumaspiration
- **Patient**
 - A – øvre luftvejsobstruktion f.eks. koanal atresi
 - B – lungesygdom f.eks. RDS (takypnø, besværet respiration med indtrækninger, spil af alae nasi, knirken, cyanose), pneumothorax, diafragmahernie, lungehypoplasi, pleuraeffusion
 - C – shock pga. blodtab
 - D – asfyksi eller trauma
- **Equitment failure**

C. Cirkulation – hjertemassage, hvis hjerteaktionen < 60 slag/min trods 30 sek's effektiv ventilation
Indblæsninger er 3:1 med frekvens 90 kompressioner: 30 indblæsninger/min (total 120/min)

Normale værdier for en nyfødt baby: V: 3,5 kg; BT: 70/40; P: 120; T: 37,0; RF: 40-50; Sat: > 92%; BS: > 2,5

Diagnoser ved ↓ apgar – asfyksi, primær/sekundær apnø, aspiration af fostervand eller mekonium/blod, umodne lunger/RSD, bronkopulmonaldysplasi, pneumothorax, diafragmahernie, koanal atresi, laryngomalaci. Sepsis, pneumoni eller meningitis pga. GBS. Analgetika (morfika til moderen under fødslen)

Komplikationer til asfyksi – hypoxisk-iskæmisk encefalopati: i let grad → irritabilitet og ↑ muskeltonus i de næste par dage, god prognose. I svær grad: sløv og slap i mange dage, evt. kramper og respirationsbehov med betydelig risiko for senfølger.

Ikterus

Gulsot betyder gulfarvning af huden og skyldes ↑ bilirubin, P-Bilirubin 80-120 µmol/l. Ikterus udvikles fra hoved til ekstremiteterne. Undervurderes hos præmature og mørklødede.

Fysiologisk når

- ✚ Stor nedbrydning af hæmoglobin til bilirubin, enten pga. ↑ hæmoglobulinkoncentration ved fødslen eller pga. relativt kort levetid af de føtale erythrocytter
- ✚ Reduceret konjugering af bilirubin i de første levedøgn pga. ↓ aktivitet af enzymet glukuronyltransferase

- ✚ ↑ reabsorption af bilirubin fra tarm til blodet (enterohepatisk recirkulation) pga. ↑ aktivitet af enzymet glukuronidase i mekonium og ammelmælk, der dekonjugerer konjugeret bilirubin udskilt til tarmen til ukonjugeret bilirubin som kan reabsorberes til blodet.

Patologisk når

- ✚ Ikterus inden for 24 timer – ukonjugeret bilirubin, der sandsynligvis skyldes hæmolyse f.eks. irregulære antistoffer i graviditeten, Rhesus- og AB0-immunisering, glukose-6-fosfat-dehydrogenase-(G6PD)-mangel, sfærocytose, pyruvat kinase mangel og hæmoglobinopati (α -thalassæmi i neonatalperioden og β -thalassæmi i 3-6-måneders alderen). Konjugeret bilirubin kan skyldes en kongenit infektion f.eks. TORCH-infektioner (toksoplasmose, Others (Parvo B19, Syfilis, Listeria), Rubella, CMV, Herpes). Ukonjugeret ikterus er neurotoksisk med risiko for hjerneskade. I blodet er ukonjugeret bilirubin normalt bundet til albumin, men hvis albuminbindingskapaciteten overskrides, øges frit ukonjugeret bilirubin i blodet. Frit ukonjugeret bilirubin kan passere blod-hjerne-barrieren og ophobe sig i basalganglier og hjernestammen og dermed medføre dyskinetisk cerebral parese (koreoatetose og dyskinesi). Kan forårsage akut encefalopati og inddeles i 3 faser

- Fase I – sløvhed, ↓ suttelyst, hypotoni og gylpen; symptomerne er reversible ved sufficient lysbehandling
- Fase II – irritabilitet, ↑ muskeltonus (evt. opistotonus), sjældent kramper. Hypertoni og kramper er dårlige prognostiske tegn
- Fase III – hypotoni, koma og død

Udvikler sig ved relativt lavere bilirubinniveauer hos præmature børn samt ved asfyksi, sepsis, intrakraniell blødning, hæmolyse, hypoglykæmi og ved medicinindgift, der displacerer bilirubin fra albumin (sulfonamid, indomethacin, gentamicin, furosamid, digoxin).

Ved ikterus < 24 timer skyldes sandsynligvis hæmolyse og skal behandles akut. Desuden undersøges for tegn på sepsis, dehydrering, acidose og ↓ albumin (påvirket almen tilstand).

- ✚ Ikterus i 2-14 levedøgn. Fysiologisk (når aldrig faregrænsen og forsvinder inden 14 dage). Modermælksinduceret pga. ↑ enterohepatisk kredsløb da modermælk indeholder glukuronidase (bilirubin ukonjugeret). Andre årsager: hæmolyse (AB0-immunisering, sfærocytose), infektion, ↓ leverfunktion, ↑ enterohepatisk cirkulation pga. ↓ tarmpassage samt hæmolyse pga. kefalhæmatom, store blå mærker efter fødselstraumer, polycytæmi (f.eks. gestationel diabetes mellitus) og Crigler-Najjars syndrom (mangel på enzymet glukuronyltransferase)
- ✚ Prolongeret ikterus – efter 2. leveuge. I fleste tilfælde ukonjugeret modermælksinduceret hyperbilirubinæmi, infektion især fra urinvejene (kan føre til sepsis, og videre til hæmolyse), kongenit hypotyreose pga. ↓ aktivitet af enzymet glukuronyltransferase (↑ TSH på PKU-kort), mens konjugeret skyldes galdevejsobstruktion f.eks. galdevejsatresi og neonatal hepatitis f.eks. CMV-infektion og α_1 -antitrypsinmangel. Mistanke om leversygdom skærpes ved bleg afføring, mørk urin, hepatomegali, manglende vægtstigning og/eller en hudfarve, der er grønlig grumset. Der skal tages fraktioneret bilirubin efter 2 uger for at udelukke konjugeret hyperbilirubinæmi (leversygdom). Hyperbilirubinæmi defineres som konjugeret hvis den konjugerede fraktion > 20 $\mu\text{mol/l}$ eller > 20 % hvis total bilirubin < 100 $\mu\text{mol/l}$.

Behandlingen er lysbehandling (ved bilirubin > 350 μmol hos mature børn > 3000 g, 10% af fødselsvægt + 50 $\mu\text{mol/l}$ hos barn < 3000 g, 10% af fødselsvægt hos let syge og præmature børn samt ved alvorlige syge børn 10% af fødselsvægt - 50 $\mu\text{mol/l}$) der reducerer risikoen for udskiftningstransfusion og kernikterus. Lysbehandlingen består af lys (bølgelængde 450 nm), der omdanner ukonjugeret bilirubin til et atoksisk vandopløseligt pigment ved fotodegradering. Barnet skal afklædes og øjnene skal tildækkes.

Udskiftningstransfusion (2 x baby's blodvolumen = 2 x 80 ml/kg) foretages ved svær immunisering eller hvis ukonjugeret bilirubin stiger til farlige værdier f.eks. > 100 $\mu\text{mol/l}$ over lysgrænsen.

Lungesyntomer

Respiratorisk distress

- + Takypnø – respirationsfrekvens (RF) > 60/min
- + Knirken – ekspiration mod delvist lukkede stemmelæber
- + Spil af alae nasi – næseborene udspiles under inspiration
- + Indtrækninger – specielt subkostalt og sternalt
- + Cyanose

Årsager

- + Transitorisk takypnø (våde lunger) – en forsinket resorption af lungevæske. Forekommer hyppigere efter planlagt kejsersnit. Røntgen af thorax viser ↓ luftholdighed (diffust hvide lunger) med luftbronkogram (luftfyldte sorte bronkiegrene på den hvide baggrund). Behandling: CPAP og evt. ilttilskud.
- + Mekoniumaspiration – lungeirriterende og forårsager mekanisk obstruktion, kemisk pneumoni og prædisponerer til infektion. Hyperinflation af lungerne kombineret med atelektaser. Risiko for pneumothorax, pneumomediastinum og persisterende pulmonal hypertension. Behandling: ofte respirator.
- + Infektion – f.eks. GBS. Behandling: antibiotika
- + Pneumothorax – ofte uden symptomer, komplikation til mekoniumaspiration, RDS eller respirator.
- + Aspiration af mælk – ses hyppigere hos for tidligt fødte børn og hos børn med respiratorisk distress, neurologisk sygdom, læbe-gane-spalte eller trakeo-øsofageal fistel.
- + Persisterende pulmonal hypertension – en livstruende tilstand, ses hos nyfødte med asfyksi, mekoniumaspiration, sepsis eller respiratorisk distress. Den ↑ modstand i lungekredsløbet persisterer efter fødslen og blodet bliver fortsat shuntet fra højre mod venstre igennem foramen ovale og ductus arteriosus (fra arteria pulmonalis til aorta), dvs. det ikke-iltede blod shuntes uden om lungerne. Behandling: respiratorbehandling og kredsløbsstøtte. Vasodilatorer nitrogenoxid (NO) og sildenafil (Viagra®). I svære tilfælde: ekstrakorporal membran oxygenation (ECMO), hvor barnet tilkøbes hjerte-lungemaskine i nogle dage.
- + Misdannelse i hjertet – symptomer opstår først når ductus arteriosus lukker på 4.-5. dag
- + Diafragmahernie – en defekt i diafragma, hvor tarmslynge, og eventuelt lever eller milt, ligger i thorax, oftest på venstre side. På den afficerede side ses underudvikling af lungen. Ved venstresidige diafragmahernier vil hjertelyde og apex være displaceret mod højre, og der vil være ↓ luftskifte på venstre side. Behandling: kirurgi.

Respiratorisk distress syndrom (RDS)

Karakteriseret ved mangel på surfaktant, der bliver produceret af type II-pneumocytter i det alveolære epitel. Det er en blanding af fosfolipider og proteiner, som nedsætter overfladespændingen i alveolerne og dermed holder dem åbne i slutekspirationen. Surfaktant-mangel forårsager alveolært kollaps med atelektasedannelse og utilstrækkelig udveksling af ilt og kuldioxid.

Ses hyppigere hos børn født < gestationsuge 28 og alvorligere hos drenge. Røntgen af thorax viser fortættet granuleret lungevæv (alveolære atelektaser) med luftkronogram (trachea og bronkier træder tydeligt frem). Hjerteskyggen bliver uskarp eller forsvinder helt ved svære forandringer.

Glukokortikoider stimulerer føtal surfaktantproduktion og gives til moderen ved risiko for fødsel før gestationsuge 34.

Behandlingen til barnet: nasal CPAP ofte suppleret med ilttilskud. Barnets thoraxbevægelser og oxygenering monitoreres kontinuerligt, suppleret med hyppige blodgasanalyser. I svære tilfælde nødvendigt med intubation og respiratorbehandling.

Ved anamnese hos nyfødt barn med problemer

- ✚ Spørg ind til graviditet, prænatal diagnostik, misdannelsesskanninger, gestationsalder og vægt. Hvis barnet er født < uge 34, har moderen fået glukokortikoid i 48 timer? Hvor lang tid gik der fra afsluttet behandling til barnet blev født? Var der grønt fostervand? PPRM? Sectio eller vaginalt fødsel? Komplikationer under graviditet eller under fødslen (asfyksi)? Evt. aspiration (fostervand, blod, mekonium, mælk)? Apgarscore 1. og 5. min.? Morbiditet hos moderen (præeklampsi/diabetes mellitus /infektioner = TORSH, GBS, Chlamydia), rygning, medicin, alkohol? Andre årsager: hjertesygdomme, cirkulatorisk shock, hypoglykæmi, hjerneblødning, hyperviskocitet, koanalatri, persisterende føtal cirkulation?
- ✚ Objektiv: AGA/SGA/LGA? Dysmatur? cyanose (central eller perifer, og kortere eller længerevarende)? Længerevarende central cyanose næsten altid kardiobetinget og ses bedst i mundslimhinde og læber. Perifer cyanose kan ses som resultatet af perifer karkonstriktion i forbindelse med kuldepåvirkning.
- ✚ Respiratorisk: Takypnø? Stridor? Indtrækninger? Knirken? Spil af alae nasi? Saturation uden/med ilt? St.p.? Sutter sammenhængende eller holder barnet pauser??
- ✚ Cirkulatorisk: P? Pulsfyldighed? BT? Kapillærespons? TP (mistænkt sepsis: bleg og klamsvedende). Preload? St.c.
- ✚ Neurologi: tonus? Reflekser? Irritabilitet, skrig eller sløv?
- ✚ Paraklinik: S/B-status? blodprøver (hgb, leukocytter, CRP, væske/nyretal, BS). Røntgen af thorax. D+R, lumbalpunktur (ved mistænke om meningitis, dog sjældent)
- ✚ Behandling: ro, smertestillende, CPAP (næsetryne eller tube) med ilttilskud til sat > 90-95%. Løbende kontroller med S/B-status. Hvis udtrætning og \uparrow pCO₂ → intubation. Evt. endogen surfaktant. Komplikationer ved iltterapi: retinopathy of premature (ROP). Mod sepsis: ampicillin og gentamycin. Børn født < 35 uger skal indlægges uanset hvad. Behøver ikke lægge i kuvøse og der skal etableres amning

så hurtigt som muligt. Børn født < 30 uger lægges i kuvøse for at holde temperatur, N-CPAP, væsketerapi samt der skal etableres amning.

Neonatale infektioner

✚ β-hæmolytiske gruppe B-streptokokker (GBS)

- Early onset – inden for levetimer < 24 timer. > 50% debuterer med respiratoriske problemer og klinisk sepsis, 10% med meningitis Debuterer med respiratorisk distress, sepsis eller sjældent meningitis. Barnet kan virke slapt og dier ikke. Let påskyndet respiration og dårligt perfunderet.
- Late onset – fra 5 dage til 3 måneder efter fødslen. Fokal infektion f.eks. meningitis, osteomyelitis eller septisk arthritis

Disponerende faktorer: præmaturitet < 37 fulde uger, langvarig vandafgang > 24 timer, febrilia > 38°C, chorioamnionitis, UVI under graviditeten med GBS, tidligere barn med invasiv GBS sygdom.

✚ Konjunktivitis

- Infektion med streptokokker/stafylokokker. Behandles lokalt med kloramfenikol/fusidinsyre
- Infektion med gonokokker i de første 48 timer. Pusflåd og hævelse af øjenlågene. Behandles med erythromycin
- Infektion med Chlamydia trachomatis ca. 1-2 uger efter fødslen. Pusflåd og hævelse af øjenlågene. Behandles med erythromycin

✚ Navleinfektion (omfalitis)

✚ Herpes simplex-virus – hyppigere hos for tidligt fødte. Overføres til barnet ved passage igennem en inficeret fødselskanal eller ved ascenderende infektion. Hyppigst HSV-2. Hvis primær infektion → risiko for smitte hos barnet op til 40%, ved sekundær infektion → risiko ca. 3%. Symptomer indenfor de første 4 uger: lokaliserede herpeslæsioner på hud, øjne, encefalitis eller systemisk påvirkning. Sectio, hvis moderen har primær infektion eller aktivt herpesudbrud. Moderen behandles med aciclovir før fødslen. Profylaktisk aciclovir til nyfødte, men usikker effekt.

Nekrotiserende enterokolitis (NEC)

En alvorlig sygdom hyppigt forekommende i de første 2-3 leveuger hos ekstremt for tidligt fødte børn. Ved NEC er der bakteriel invasion af en iskæmisk tarmvæg. Ernæring med modermælkserstatning kan forværre tilstanden, især komælksbaseret modermælkserstatninger, hvor risikoen er op til faktor 6 i forhold til modermælk. Ses også hos mature spædbørn med asfyksi, debut typisk 1-3 levedøgn.

Symptomer: ventrikelaspirater og evt. galdefarvede opkastninger. Tiltagende opdrevet og spændt abdomen. Frisk blod i afføring. Ofte septisk shock og behov for respiratorbehandling.

Objektiv: røntgenfund er dilaterede tarmslynger, fortykkede tarmvægge med små luftblærer (pneumatose) og evt. luft i vena portae.

Behandling: pausering af enteral ernæring, åben sonde og bredspektret antibiotisk behandling (dækkende for både aerobe og anaerobe bakterier). Påbegyndelse med parenteral ernæring samt respiratorisk og cirkulatorisk støtte. Kirurgi ved tarmperforation, hvor det nekrotiske stykke tarm reseceres.

Misdannelser

✚ Kraniofaciale misdannelser

- Læbeganespalte
- Pierre Robins sekvens – en hypoplastisk mandibel (mikrognati) medførende posterior placering af tungen og midtstillet spalte i den bløde gane. Besværlig fødeindtagelse da tungen falder tilbage og obstruerer øvre luftveje. Problemer mindskes i takt med mandiblen vokser.

✚ Misdannelser i spiserør og tarmsystem

- Øsofagusatresi – ofte associeret med polyhydramnion. Debut kort efter fødslen med respirationsbesvær, opkastninger, spytflåd, hoste og cyanose, især når barnet ammes. Risiko for at aspirere fostervand, mælk, mavesyre og sekret fra øvre luftveje til lungerne.
- Tyndtarmsobstruktion – symptomer: galdefarvede opkastninger. Forårsages af atresi eller stenose af duodenum, jejunum eller ileum. Malrotation med volvulus: en livstruende sygdom, eller mekoniumileus eller sen mekoniumafgang > 48 timer (indikerer CF eller mb. Hirschsprung).
- Colonobstruktion – forårsages af mb. Hirschsprung eller analatresi.
- Omfalocoele og gastroskise – ved omfalocoele er abdominalindholdet hernieret igennem den umbilikale ring og dækket af amnionhinden og peritoneum. Associeret med andre misdannelser. Ved gastroskise er tarmen og evt. ventrikel og lever trængt ud igennem en defekt rectusmuskulaturen, oftest til højre for umbilicus og der er ingen hinde omkring. Ej associeret med andre misdannelser.

Retinopati

Retinopati of prematurity (ROP) er en forstyrrelse i den normale udvikling af retinas blodkar hos dels svært præmature børn med meget ↓ fødselsvægt og dels fremkaldt af iltbehandlingen, der gives pga. tidlige fødsel. Grenene fra centralis retinae vokser sidst i graviditeten fremad fra papillen mod ora serrata. De endnu avaskulære forreste dele af nethinden forsynes ved diffusion fra den vaskulariserede bageste del af nethinden. Pga. ↑ ilttension ved kuvøsebehandlingen sker der en reflektorisk og kraftig kontraktion af retinakarrene medførende retinaløsning, fibrose og blindhed.

Kapitel 5: Ernæring

Mindre børn → behov for ↑ energi- og næringsstoffæthed

✚ Sårbare for underernæring pga. små depoter af fedt og protein

✚ ↑ energibehov pga. vækst – vægt af et fuldbåret barn er fordoblet i 4-5-måneder og 3-doblet i 1-år

Amning har en række positive effekter hos barnet

✚ Ideel ernæring for barnet de første 4-6 levemåneder

- ✚ ↓ risiko for infektioner – gastroenteritis, otitis media og luftvejsinfektioner samt NEC hos præmature
- ✚ ↓ risiko for nogle allergiske sygdomme bl.a. komælksallergi, især hos allergidisponerede børn
- ✚ Forstærket mor-barn-forhold
- ✚ Lidt bedre kognitiv funktion muligvis pga. langkædede polyumættede fedtsyrer i modermælk
- ✚ Bedret syn i 1. leveår
- ✚ ↓ risiko for type 1-diabetes, inflammatoriske tarmsygdomme og cøliaki samt for fedme
- ✚ ↓ risiko for pludselig uventet spædbarnsdød

Potentielle ulemper for barnet

- ✚ Mængden af mælkeindtag kendes ikke. Barnets vægtstigning kan anvendes til at vurdere, om mælkeindtaget er sufficent
- ✚ Risiko for hypernatriæmisk dehydrering. Hvis amningen ikke er veletableret, og der ikke gives tilskud
- ✚ Modermælksinduceret ikterus. Mild, selvlimiterende ukonjugeret hyperbilirubinæmi, som kan persistere i op til 1-2 måneder. Kræver at barnet får taget en blodprøve ved ikterus efter 2. leveuge (fraktioneret bilirubin), da leversygdom skal udelukkes
- ✚ Fejlnæring ved fuld amning efter 6 måneder. Hvis fast føde ikke introduceres → risiko for spisevægring og ringe vægtøgning
- ✚ Transmission af maternel infektion til fosteret f.eks. CMV, hepatitis B og HIV
- ✚ Transmission af toksiske substanser f.eks. nikotin, alkohol og koffein
- ✚ Risiko for svær B₁₂-mangel og hjerneskade hos børn af veganere
- ✚ Modermælk kan indeholde miljøgifte. Usikkert om det betyder noget. Ej belæg for at fraråde amning på denne baggrund, når der tages højde for amningens positive effekter

Vitamintilskud

- ✚ K-vitamin – im ved fødslen for at reducere risikoen for blødningstendens i barnets første levemåneder, forårsaget af fysiologisk K-vitaminmangel og ↓ indhold af K-vitamin i modermælk
- ✚ Præmature født < 37 uger skal have tilskud af ACD dråber fra 1 uge til 3 måneder
- ✚ D-vitamin – 400 IE dgl. som dråber fra 14 dage til 1 år (præmature fra 3 måneder til 1 år) for at forebygge D-vitaminmangel og ultimativt rickets; børn, der har mørk hud og/eller er tildækkede, bør fortsætte tilskuddet hele barndommen. Inaktivt vitamin D dannes i huden eller absorberes fra tarmen. I leveren omsættes vitamin D til 25-hydroxyvitamin D, der videreomdannes i nyrerne til den aktive metabolit, 1,25-dihydroxyvitamin D. 1,25-dihydroxyvitamin D øger kalcium i blodet ved at øge kalcium- og fosfatabsorption fra tarmen, øge mobilisering af kalcium fra knogler og øge reabsorption af kalcium og fosfat i nyrerne. Vitamin D-status vurderes bedst ved måling af 25-hydroxyvitamin D. Demineralisering af knogler ved vitamin D-mangel skyldes hypokalcæmi, som resulterer ↑ sekretionen af parathyroideahormon (PTH). PTH demineraliserer knoglerne ved at øge frigivelsen af kalcium fra knoglerne for at normalisere S-Kalcium og ved at øge udskillelsen af fosfat i urinen.
Mangel kan forårsage

- Rakitis – en tilstand med ↓ knoglemineralisering og defekt ossifikation af knoglernes vækstzoner pga. manglende calcium og/eller fosfat. Hos voksne med lukkede vækstzoner betegnes tilstanden osteomalaci. Diagnosen stilles ved ↓ eller normal calcium, ↓ fosfat, ↑ basisk fosfatase, ↑ eller normal PTH og ↓ 25-hydroxyvitamin D. Røntgenfund er uregelmæssige skålfornede metafysler og epifysesvulst.
 - Hypokalcæmi – febrile kramper, anfaldsvise muskelspændinger (tetani), muskelsmerter og paræstesier, apnø og stridor pga. larynxspasme
 - Svækket immunapparat
- ✚ Jerntilskud – 8,8 mg dr. dgl. til børn, der ammes i 6-12 måneder (præmature fra 4 uger til 12 måneder) for at forebygge jernmangelanæmi; tilskuddet ej nødvendigt ved > 400 ml modermælkserstatning dgl.

Fejlernæring

- ✚ Marasmus – underernæring uden ødemer
- ✚ Kwashiorkor – underernæring med generaliserede ødemer, hårtab og depigmenterede hår, hududslæt, angulær stomatitis, distenderet abdomen, hepatomegali og diare

Kapitel 6: Vækst og pubertet

Der er 4 faser i menneskets vækst

- ✚ Den føtale vækst – 30% af sluthøjden. Afhængig af moderens højde og ernæringstilbud fra placenta
- ✚ Småbarnsvækstfasen (18 levemåneder) – ca. 20% af sluthøjden. Afhængig af adækvat ernæringstilbud og normal thyroideafunktion
- ✚ Barnealderens vækstfase – ca. 35% af sluthøjden. Afhængig af adækvat ernæringstilbud. Væksthormon (GH) stimulerer produktion af insulin-like growth factor 1 (IGF-1) i leveren. Thyroideahormoner, D-vitamin og glukokortikoider påvirker celledelingen i brusk samt knogledannelse.
- ✚ Pubertetens vækstfase – ca. 15% af sluthøjden. Testosteron og østrogen påvirker vækst af rygsøjlen og stimulerer sekretion af væksthormon. Kønshormonerne medfører epifyselukning og dermed vækstophør. Pubertetsdebut hos piger (brystudvikling) før 8 år og hos drenge (testisvækst) før 9 år kaldes pubertas præcox, og pubertetsdebut efter hhv. 13 år og 14 år kaldes pubertas tarda. Hos piger debuterer vækstspurten umiddelbart efter pubertetsdebut, hos drenge først efter ca. 18 måneder. Menarchen indtræffer, når væksthastigheden er aftagende, og der resterer da. 4-6 cm længdevækst.

Manglende menstruation

Hos en pige som endnu ikke har menstruation skelner man mellem primær og sekundær årsag. Hvis pigen ikke har kommet i puberteten, skelner man mellem en central (↓ gonadotropinsekretion) og en perifer årsag (↑ gonadotropinsekretion).

Central årsag – kan skyldes ↓ hypothalamisk secernerings af GnRH og dermed ↓ secernerings af FSH og LH fra hypofysen. Kan skyldes

- ✚ Anorexia nervosa

- + Excessiv fysisk træning
- + Kronisk sygdom – svær astma, mb. Crohn, organsvigt, underernæring f.eks. ved cystisk fibrose, hypotyreose
- + Hypothalamiske og hypofysære lidelser – hypofyseinsufficiens, isoleret gonadotropin eller væksthormon mangel, intrakranielle tumor, hyperprolaktinæmi pga. ↑ produktion af prolaktin af hypofysen, medikamenter der hæmmer central GnRH-sekretionen.

Perifer årsag – kan skyldes ↑ hypothalamisk secernering af GnRH og dermed ↑ secernering af FSH og LH fra hypofysen. Kan skyldes

- + Kromosomsygdomme – Turner (45,X), Klinefelter (47,XXY)
- + Kønshormonmangel
- + Erhvervet skade på gonader – følger efter kirurgi, strålebehandling eller kemoterapi
- + Steroidhormon enzym defekt
- + Traumer
- + Autoimmun sygdom
- + Torsio testis (hos drenge) – kræver kønsbestemmelse undersøgelse

Andre årsager

- + Familiær sen pubertet
- + Hæmatokolpos pga. hymen imperforant
- + Hæmatometra – transverselt septum i uterus

Børn med stor højde (gigantismus)

Årsager

- + Familiær
- + Overvægt – puberteten er fremskyndet, så sluthøjden er lav
- + Endokrine årsager
 - Hypertyreose
 - Excessiv produktion af kønshormoner – pubertas præcox
 - Excessiv androgenproduktion – adrenogenitalt syndrom eller tumor
 - Excessive væksthormonsekretion – hypofysær gigantisme

+ Syndromer

Lange ben og stor højde

- Marfans syndrom
- Klinefelters syndrom (47,XXY)

Proportionel stor højde ved fødslen

- Maternal diabetes mellitus
- Primær hyperinsulinisme

Børn med lille højde (nanismus)

Lille højde defineres som højde $< -2SD$ eller < 3 -percentilen, dvs. væksten krydser 2 linier i vækstkurverne.

Årsager

- ✚ Familær
- ✚ Intrauterin væksthæmning (IUGR) og ekstrem præmaturitet
- ✚ Konstitutionelt forsinket pubertetsudvikling og vækst
- ✚ Endokrine årsager
 - Hypothyreose – screenes på 5 dag. Årsager: maldescentus af glandlen, arveligt defekt i thyroideahormonsyntesen, jodmangel, central hypothyreose (TSH mangel). Symptomer: dårlig trivsel, ammeproblemer, obstipation, bleg, kølig, tør hud, grove ansigtstræk, stor tunge, hæs stemme, hypotoni, umbilikalhernie, forsinket udvikling, stor fontanelle, prolongeret ikterus, struma. Behandling: eltroxin for at forebygge mental retardering. Dosis justeres efter TSH og T_4 .
 - Væksthormonmangel – isoleret eller sekundært til hypofyseinsufficiens.
 - Glukokortikoidoverskud – prednisolonbehandling, Cushing syndrom (sjældent). Symptomer: adipositas især ansigt og truncus, væksthæmning, røde kinder, striae, hypertension, glukoseintolerans, suggillationer, muskelatrofi
 - ACTH producerende hypofysetumor
 - Ektopisk binyrebarktumor
 - ACTH uafhængige binyrebarkadenomer/karcinomer
- ✚ Kronisk sygdom og underernæring
 - Bakterielle og virale infektioner
 - Cøliaki
 - Crohns sygdom
 - Rakitis
 - Kronisk nyresvigt
 - Cystisk fibrose
 - Mb. cordis
 - GERD – reflux
- ✚ Omsorgssvigt
- ✚ Kromosomafvigelser og syndromer
 - Downs syndrom (trisomi 21)
 - Turners syndrom (45,X)
 - Noonans syndrom (lavtsiddende ører, kort hals med lav hårgrense, stor afstand mellem pupiller samt ptose)
 - Silver-Russells syndrom (3-kantet ansigtsform, asymmetrisk krop)

Når man skal vurdere vækstkurver af et barn med lille højde, skal i anamnesen med

- ✚ Overvej arvelighed, ↓ fødselsvækst, familiær tendens til forsinket pubertetsudvikling, syndromer, skeletaldysplasier
- ✚ Hvis fald på højdekurve – overvej endokrine årsager (hypothyreose, hypofysetumor, Cushing syndrom) inkl. behandling med kortikosteroider, kronisk sygdom, underernæring, psykosocial deprivation (dårlig forældre-barn-interaktion, misbrug, psykisk lidelse hos forældre), dårligt socialvilkår
- ✚ Bestemmelse af forventet højde ud fra forældrenes højde
 - Sluthøjde for drenge = $\frac{1}{2} \times (\text{summen af forældrenes højde} + 13 \text{ cm})$
 - Sluthøjde for piger = $\frac{1}{2} \times (\text{summen af forældrenes højde} - 13 \text{ cm})$

Objektiv undersøgelse

- ✚ Kromosomafvigelse eller syndrom? Obs lille højde kan være det eneste symptom på Turners syndrom
- ✚ Kronisk sygdom f.eks. Crohns sygdom, cystisk fibrose, cøliaki (gliadinantistoffer)?
- ✚ Tegn på endokrine årsager (IGF-I, TSH, T₄, T₃, vitamin D3, PTH)
- ✚ Abnorme kropsproportioner som ved skeletdysplasier (akondroplasi (dværgvækst))
- ✚ Røntgen af ikke-dominante hånd mhp. knoglealder
- ✚ Andre blodprøver – hæmoglobin, leukocytter inkl. differentialtælling, trombocytter, CRP, kreatinin, carbamid, natrium, kalium, calcium, fosfat, albumin, ALAT, basiske fosfataser, bilirubin

Pubertas præcox

Klassificeres ud fra koncentrationen af gonadotropinerne FSH og LH i blodet. Det opdeles i

- ✚ Central gonadotropinafhængig pubertas præcox – præmatur aktivering af hypothalamus-hypofyse-gonade-aksen medfører ↑ FSH/LH og dermed vækst af testes/ovarier. Kan skyldes hypofysetumorer
- ✚ Perifer gonadotropinafhængig pubertas præcox – ↑ produktion af kønshormoner. ↓ FSH og ↓ LH. Kan skyldes androgenproducerende tumor og adrenogenitalt syndrom (kongenit binyrebarkinsufficiens)

Tilstanden forårsager ofte ↓ sluthøjde pga. tidlig vækstspurt og epifyselukning samt psykosociale problemer.

Udredning omfatter indtegnning af vækstkurver, røntgen af venstre hånd mhp. knoglealderbestemmelse, FSH, LH, østradiol, testosteron, TSH samt gonadotropin-releasing hormon (GnRH)-test mhp. at skelne mellem GnRH-afhængig eller GnRH-uafhængig tilstand. Der laves UL-skanning af genitalia interna og abdomen mhp. tumorer samt MR-skanning af cerebrum.

Behandling: detektion og behandling af grundlæggende årsag. Ved central pubertas præcox virker høje doser GnRH supprimerende på LH- og FSH-sekretionen og anvendes for at bremse yderligere pubertetsudvikling og vækst, og ved perifer pubertas præcox anvendes cyproteronacetat eller medroxyprogesteronacetat for at hæmme androgen- eller østrogenproduktion.

Adrenogenitalt syndrom – kongenit binyrebarkinsufficiens

En autosomal recessiv defekt i steroidsyntesen. > 90 % har en defekt i enzymet 21-hydroxylase, som er nødvendig for kortisolsyntesen. > 80 % har også manglende aldosteronproduktion. Ved kortisolmangel hos fosteret stimuleres hypofysen til at producere ACTH (adrenokortikotrop hormon) → ↑ steroidsekretion fra binyrerne bl.a. 17- α -hydroxyprogesteron og androgener.

Piger debuterer ved fødslen med virilisering af genitalia externa, kan ligne en dreng. Fra 2-3 leveuger kan drenge børn debutere med opkastninger, dehydrering, vægttab og hastig progression til cirkulatorisk kollaps pga. Addisons krise. Tilstanden kaldes pseudopylorusstenose, da det kliniske billede kan mistolkes som pylorusstenose, men barnet har metaboliske acidose med ↑ kalium og ↓ natrium pga. aldosteronmangel, evt. ledsaget af hypoglykæmi i modsætning til børn med polyrusstenose, som har metaboliske alkalose med ↓ kalium. Ældre børn debuterer med pubertas præcox (drenge) eller virilisering (piger). Hos drenge ses stor højdetilvækst, pubesbehåring, stor muskelmasse, voksen kropslugt og akne pga. ↑ androgenproduktion. Hos piger ses pubesbehåring, akne, stor muskelmasse og evt. klitorishypertrofi.

Ved udredningen undersøges S-natrium, S-kalium, glukose, 17- α -hydroxyprogesteron (> 70 nmol/l efter 5. levedag) samt røntgen af ikke-dominante hånd mhp. knoglealder.

Behandlingen er livslang med glukokortikoider, mineralokortikoider samt natriumsupplement ved hyponatriæmi. Ved sygdom, kirurgi eller traumer kræves ↑ hydrocortisonsubstitution. Addisons krise skal behandles akut med iv hydrocortison, rehydrering med NaCl og glukose. Overvågning af vækstkurver.

Kapitel 7: Akut Pædiatri

Syge børn skal inden for få minutters vurderes mhp. tegn på respirations- og kredsløbsinsufficiens samt cerebral påvirkning. Den primære vurdering udføres efter ABCDE

A. Airway – luftveje

Se, lyt og føl for luftvejsobstruktion – inspiratorisk stridor (obstruktion af øvre luftveje)

Let ekstension af hoved, hageløft, evt. kæbeløft. Fjern evt. fremmedlegemer

Stabiliser nakke med stiv halskrave og sandsække. Immobilisering seponeres først, når der foreligger normal røntgen af columna cervicalis og normal neurologisk undersøgelse

B. Breathing – respiration

Respirationsfrekvens

Tidalvolumen – thoraxbevægelser, stetoskopi for luftskifte og sideforskel. Ved asymmetri ved perkussion eller stetoskopi overvejes pneumothorax eller hæmothorax.

Respirationsarbejde – spil af alae nasi, indtrækninger, brug af accessoriske muskler, paradoks respiration

Oxygenering – saturation, cyanose

C. Cirkulation – kredsløb

Hjertefrekvens

Pulsfyldighed – centralt og perifert (kapillærrespons velegnet til den perifere cirkulation)

Undersøge puls i maks. 10 sek. > 1 år: a. carotis, < 1 år a. brachialis

Perfusion – kapillærrespons (normalt < 2 sek, < 3 sek hvis nyfødte), hudtemperatur og -farve

Preload – halsvenestase, hepatomegali

Blodtryk

D. Disability – neurologisk status

Bevidsthedsniveau – AVPU (Alert (vågen), Voice (responderet på tale), Pain (responderet på smerte), Unresponsive (intet respons)). Hvis barnet kun responderer på smerte eller ikke responderer eller Glasgow Coma Scala < 9 → risiko for, at barnet ikke kan holde frie luftveje, og intubation bør overvejes.

Motorisk respons – hypotoni, dekortikering (udløses fra nucleus ruber i mesenphalon, fleksion/pronation af armen, indadrotation/adduktion af underekstremiteter), decerebrering (udløses via de vestibulospinale baner i pons, opistotonus, tænderskæren, ekstenderede/adducerede armne, ekstenderede fødder)

Pupiller – størrelse og lysrespons. Hvis abnorme eller ikke-egale → tegn på svært hovedtraume

DEFG – Dont Ever Forget Glucose

E. Exposure/evaluation – evaluering og diagnose

Afklædning – undgå hypotermi

Petekkier?

Sekundær vurdering

Væsketab

Væskebehovet pr. kg er meget ↑ hos børn end hos voksne, da børn har større overfladeareal og relativt ↑ stofskifte. Særlig risiko for dehydrering

✚ Ved ↓ peroralt indtag

✚ Ved ↑ væsketab pga. feber, diare, ↑ svedtendens eller takypnø

✚ Hvis kroppens normale væskebesparende mekanismer ikke fungerer f.eks. permeabel hud hos præmature, ved brandsår eller ↑ tab via urinen ved diabetes mellitus eller diabetes insipidus

✚ Ved kapillærlækage pga. sepsis

Shock

Utilstrækkelig iltforsyning og perfusion af væv og organer, ofte forårsaget af hypovolæmi som følge af væsketab (gastroenteritis eller blødning) eller kapillærlækage (sepsis eller tarmobstruktion). Ved ruptur af lever eller milt eller fraktur af pelvis eller femur. Shock opstår ikke pga. isoleret hovedtraume hos børn > 1 år.

Kompenseret shock er en tilstand, hvor kroppen er i stand til at opretholde blodtryk og dermed ilttilførsel til hjerne og hjerte vha. ↑ sympatikusaktivitet. Denne øger HR og RF (takykardi og takypnø) samt redistribuerer blod fra den venøse reservekapacitet og fra mindre essentielle væv som huden, der bliver kold, bleg og marmorert med kapillærrespons > 2 sek. Oligouri (< 1 ml/kg/time). Desuden ↓ hudturgor, indsunke fontanelle hos nyfødte. Disse tegn skal erkendes, da tilstanden er reversibel.

Inkompenseret shock er en tilstand, hvor BT falder som udtryk for svigtende kompensationsmekanismer. Barnet har Kussmauls respiration (dyb og hurtigt) eller bradypnø, sat < 85 %. Blå kolde ekstremiteter, anuri og faldende bevidsthedsniveau. BT-fald og bradykardi (myokardiet lider af iltmangel) er et præterminalt fund. Herefter er tilstanden irreversibelt og kan føre til hjertestop.

Behandlingen er hurtig genopretning af blodvolumen med isotonisk NaCl eller blod ved akut blødning. Ved mistanke om septisk shock → antibiotika hurtigst muligt. Ved manglende effekt behov for intubation og respiratorbehandling, invasiv BT-monitorering, inotropi-behandling (dopamin), korrektion af hæmatologiske, biokemiske og metaboliske forstyrrelser.

Sepsis

Sepsis defineres som infektion. Mindst 2 af følgende tegn tilstede

- + Febrilia eller hypotermi
- + Takykardi
- + Takypnø
- + Leukocytose eller leukopeni eller > 10 % umodne neutrocytter i perifert blod (venstreforskydning)

Hyppigste årsag: meningokokker. Hos nyfødte GBS eller gramnegative bakterier fra fødselskanalen.

Objektive fund

- + Feber
- + Reduceret væskeindtag (↓ amning)
- + Irritabilitet
- + Sløvhed
- + Tegn på fokal infektion f.eks. meningitis, osteomyelitis, gastroenteritis, cellulitis
- + Petekkier (meningokok-sepsis)
- + Shock
- + Multiorgansvigt

Behandling

- + Væsketerapi – gentagen bolusindgift af isotonisk NaCl på 20 ml/kg eller mere pga. hypovolæmi. Effekten af væsketerapi vurderes ud fra puls, kapillærrespons, bevidsthedsniveau, diureser og evt. centralt venetryk. Blodtrykket er ikke pålideligt.
- + Antibiotika efter resistensbestemmelse
- + Hvis ej effekt af væsketerapi → karkontraherende symptomimetika i form af dopamin evt. i kombination med noradrenalin (inflammatoriske og cirkulerende toksiner kan påvirke myokardiet direkte og føre til ↓ kontraktilitet (inotropi) og kardiogent shock).

Det bevidstløse barn

En akut tilstand forårsaget af enten metabolisk eller strukturel årsag.

Ved hovedtraume (strukturel) sker en diffus påvirkning af begge cerebrale hemisfærer og/eller påvirkning af formatio reticularis i hjernestammen. Barnet vurderes vha. Glasgow Coma Scala (GCS). Objektive fund ved hovedtraumer

- ✚ Ved tegn på ↑ intrakranielt tryk (ICP) – abnorm respiration f.eks. Cheyne-Stokes, motorisk respons, pupiller, fundi (papilødem eller blødning i retina). På CT/MR-skanning hjerneødem
- ✚ ↑ blodtryk og ↓ puls som tegn på truende inkarceration (Cushing respons)

Andre årsager til et bevidstløs barn – hypoksi (hyppigste årsag), shock, sepsis, meningitis, encephalitis, feberkramper, epilepsi (postiktale fase), metabolisk lidelse f.eks. hypoglykæmi og diabetes ketoacidose, levercoma, nyresygdom, stofstiftesygd, hjernetumor, langt QT-syndrom, cerebrale vaskulære lidelser (AV-malformation eller venøs okklusion), mishandling (shaken baby syndrome), forgiftninger.

Akut behandling efter udløsende årsag. Start altid med ABCDE. Hvis der er behov for intubation og ventilation, skal barnet overflyttes til pædiatrisk/neurokirurgisk intensiv afdelingen.

Anafylaksi

Årsager

- ✚ Medicin – penicillin
- ✚ Insektgifte – bi- og hvepsestik
- ✚ Fødevarer – hyppigst nødder, æg og mælk

Symptomer – behandles med antihistamin og dermed observation. Antihistamin reducerer hudsymptomerne

- ✚ Urticaria
- ✚ Angioødem – hævelse af ansigtet

I værste tilfælde – behandles med adrenalin

- ✚ Bronkokonstriktion
- ✚ Larynxødem
- ✚ Gastrointestinal
- ✚ Cerebral og/eller cirkulatorisk påvirkning

Altid ABCDE. Giv ilt. Ved stridor adrenalininhalation og bronkospasme salbutamol- eller terbutamolinalation. Ved cirkulatorisk påvirkning NaCl 20 ml/kg iv bolus. Steroid reducerer risikoen for recidiv af reaktion i det første døgn.

Kapitel 8: Infektionssygdomme

Det febrile barn

- ✚ Temperatur – > 38,0°C. Jo ↑ temperatur mod 40°C, jo ↑ sandsynligheden for at barnet har en alvorlige bakteriel/viral infektion. Varighed af feber?

✚ Almen tilstand

- Bevidsthedsniveau – er barnet upåvirket trods feberen? Sidder det oppe og leger eller er barnet sløvt, dvs. svært at få kontakt med, at vække eller er uinteressert? Sløvhed er et alarmsignal for alvorlig sygdom
- Trøstbarhed – kan barnet trøstes eller er barnet irriteret dvs. konstant pjevsede, klynkende, grædende og ikke finder ro ved forældrenes berøring? Irritabilitet er et advarselssignal for meningitis eller svære smerter
- Kraft og tonus – er barnet oppegående eller yder modstand? Eller er barnet slapt med ↓ tonus og modstandskraft? Slaphed hos et barn er et alvorligt tegn på sygdom.

✚ Alle børn < 3 måneder med feber skal vurderes af en læge

✚ Feberfokus – har barnet forkølelse, diare eller udslæt? Hvis ej fokus så overvej især UVI, derefter otitis media, streptokok tonsillitis, herpes stomatitis, pneumoni, sepsis og meningitis. Ofte upræcise symptomerne f.eks. ondt over maven → halsbetændelse eller pneumoni; febrilia og gylpen → UVI.

Øvre luftvejsinfektion er den hyppigste årsag til feber hos børn

NB! Ca. 5 % af børn på 0-2 år med feber uden oplagt årsag har UVI.

✚ Væskeindtag og vandladning – ved normal vandladning og almen tilstand er barnet som tommelfingerregel < 5 % dehydreret

✚ Vejrtrækning – anderledes eller besværet?

✚ Tidligere sygdomme – i familien eller i institutionen? Vaccinationsstatus? Rejser til udlandet (malaria, tyfus, hepatitis)? Sygdomsdisposition (nefrotisk syndrom, seglcelleanæmi, HIV-infektion, kemoterapi for malign sygdom eller kendte primære immundefekter?)

Objektiv undersøgelse af det febrile barn

- A. Airway – tegn på obstruerende luftveje – svær inspiratorisk stridor ved pseudocroup eller epiglottitis
- B. Breathing – RF, st.p. (tidal-volumen), indtrækninger, saturation. Takyknø ved feber, sepsis og dehydrering (pga. metabolisk acidose). Besværet vejrtrækning med indtrækninger ved astmatisk bronkitis og pneumoni. Saturation < 95 % indikerer behov for ilt.
- C. Cirkulation – takykardi, ↓ pulsfyldighed, påvirket perifer cirkulation (kolde, klamtsvedige og marmorerede ekstremiteter samt forlænget kapillærrespons. Præterminalt: ↓ BT og bradykardi
- D. Disability – bevidsthedsniveau (GCS) og barnets almen tilstand
- E. Evaluation – fokusjagt med objektiv undersøgelse fra top til tå

Paraklinik ved sepsis, meningitis og bakteriel infektion

✚ Leuko- og neutrocytose samt venstreforskydning i differentialtællingen (mange umodne celler). Nyfødte udvikler ofte svær neutropeni ved alvorlige infektioner, da knoglemarvsdepoterne af neutrofile granulocytter er små og syntesekapaciteten begrænset

✚ CRP – uspecifik inflammationsmarkør. ↑ ved bakteriel infektioner eller inflammation

✚ Procalcitonin – mere specifik parameter, stiger tidligt, tilgængelig på få sygehuse

✚ Trombocytter – uspecifik inflammationsmarkør, ↑ ved virale infektioner. Hvis ↓ → tyder på dissemineret intravaskulær koagulation (DIC)

- ✚ D+R af podninger, blod, urin og cerebrospinalvæske
- ✚ Billeddiagnostik – røntgen af thorax, MR-skanning, knogleskintigrafi. UL af urinvejene, inkl. residualurinbestemmelse for at udelukke strukturelle misdannelser. Suppleres med renografi ved mistanke om dilatationer i urinvejene f.eks. hydronefrose eller ureterocele. DMSA-skintigrafi i det akutte forløb hvis tvivl om diagnosen for at se efter idet øvre UVI opladningsdefekter (foretages bedst efter 4-6 måneder, da forbigående opladningsdefekter i de første måneder efter øvre UVI).

Behandling – jo yngre barn, desto lavere tærskel for iværksættelse af undersøgelser og behandling

Recidiverende feber

- ✚ TRAPS (TNF-receptor associeret periodisk syndrom) – dominant nedarvede syndromer med recidiverende springende højfebrilia, sædvanligvis af 2-3 ugers varighed i jævne mellemrum, helt uforudsigeligt. Debut < 5 år. Symptomer: abdominalsmerter med kvalme og opkastninger, smertefulde røde udslæt, muskelsmerter, brystmerter pga. inflammation af lunge- og hjertehinde og hævelse omkring øjnene. Forløbet relativt godartede og selvbegrænsende. 14% udvikler sekundær nyreamyloidose, abnorme aflejringer nyrerne. Behandling: etanercept.
- ✚ MAPS (Mevalonat kinase associeret periodisk febersyndrom) – medfødt metabolisk arvelig sygdom med periodisk feber med kulderystelser, kolde blege eller blå fingre, tæer og læber og undertiden feberkramper. Udslæt, hævelse af lymfeknuderne på halsen eller andre steder på kroppen, opkastninger og mavesmerter samt diare. Varighed på 3-7 dage, optrædende hver 2.-12. uge. Den findes i mild og svær form. Den milde form er HIDS (hyper IgD syndrom). Diagnosen stilles ved urinscreening (metabolisk analyse) og mutationsanalyse.
- ✚ PFAPA (periodisk feber med aphtøs pharyngit og adenit) – tilbagevendende feber hos små børn (2-4 år). Varighed 3-6 dage, med ugers intervaller. Ledsagende med ondt i halsen, sår i mundslimhinden og/eller forstørrede lymfeknuder på halsen. Hos andre ledsmerter, mavesmerter, hovedpine, opkastning, diare og hoste. Prednisolon lindrer symptomer i løbet af timer og nedsætter intervallerne mellem episoder. Tonsillektomi ofte kurativ.
- ✚ FMF (familiær middelhavs feber) – 90% < 20 år. Varighed 1-2 dage. Artrit, peritonit, pleurit. Sequela: amyloidose. Behandling: kolkicin.

Virusinfektioner

- ✚ Rhinovirus
- ✚ RS-virus
- ✚ Metapneumovirus
- ✚ Parainfluenza
- ✚ Influenzavirus

Disse kan forårsage forkølelse, otitis media, pseudocroup, astmatisk bronkitis, bronkiolitis og pneumoni.

Rota-virus forårsager gastroenteritis

Herpesvirusinfektion

Karakteristisk for disse virus er, at de persisterer efter primær infektion, og kan reaktiveres efter en latensperiode.

- Herpes simplex type 1 (smitte via spyt) og 2 (smitte via genital kontakt) – 30-60% har infektion i småbarnsalderen. Størstedelen af befolkningen > 30 år er seropositive overfor herpes simplex-1. Smitte sker gennem slimhinder eller skadet hud. Inkubationstid 3-5 dage.

Enten asymptomatisk eller kliniske manifestationer såsom gingivostomatitis (smertefulde vesikler på læber, gingiva, tunge og den hårde gane → smertefulde blødende ulcerationer), forkølelsessår, eczema herpeticum (ved atopisk dermatitis og cøliaki), herpetisk panaritium (smertefulde, hævede, hvide pustler på fingrene), øjenaffektion (blefaritis, konjunktivitis, korneal ulceration, arvævsdannelse), CNS (meningitis som komplikation til HSV-type 2, encefalitis (neonatal herpes (1/3500) med HSV-2, 20% uden hudsymptomer, med encephalitis med mortalitet > 70% uden behandling), infektion hos immundefekte med risiko for dissemineret infektion med multiorganinvolvering.

NB! Mistænk herpes stomatitis hos småbørn med feber og udtalt savlen

Behandling: smertestillende og aciclovir

Bell parestesi defineres som en perifer facialisparese af ukendt ætiologi, sandsynligvis postinfektøs. Hos voksne ofte associeret med HSV-infektion. Glukokortikoider reducerer ødemet omkring nerven, og de fleste tilfælde komplet remission efter nogle måneder. Evt. samtidig affektion af ganglion geniculi med smertefulde vesikler omkring tonsillerne og det ydre øre. Behandling aciclovir.

- Varicella-zoster-virus – meget smitsom. Overføres via dråber til luftvejene med spredning via lymfeknuder og blodet til huden, hvor der dannes karakteristiske vesikler. Inkubationstid: 14 dage

Klinik: røde papler der i løbet af timer → blærer, der i løbet af dage → pustler og skorper. Nye blærer dannes i 3-5 dage. Når alle elementer belagt med skorper → ingen smitterisiko.

Komplikationer: sekundær bakteriel infektion med stafylokokker, streptokokker eller andre bakterier (impetigo, toksisk shock-syndrom, nekrotiserende faciitis), otitis media, encefalitis og cerebralitis (efter 1 uge med ataksi, svimmelhed eller talebesvær), purpura fulminans (vaskulitis i hud og subkutant væv pga. antivirale antistoffer, der krydsreagerer med og inaktiverer protein S medførende mikrotromber i huden), apopleksi (sjældent som følge af vaskulitis eller protein S-inaktivering). Farligt hos børn med T-celledefekt → svær dissemineret sygdom med dybe hudlæsioner, pneumoni og mortalitet op til 20%.

Herpes zoster hyppigere hos børn, mildere forløb. Sjældent neuralgier.

Behandling: aciclovir for at dæmpe symptomerne, ikke til raske børn. VZV-immunglobulin ved VZV-eksponering til højrisikobørn (børn med immundefekter, glukokortikoidbehandling, immunsupprimerende medicin, nyfødte, præmature) og maternel varicella-infektion umiddelbart før, under og kort efter fødslen.

- Cytomegalovirus – smitte via modermælk, spyt eller genital kontakt, sjældent via blodprodukter eller organtransplantation. Mild eller subklinisk infektion hos raske børn, faryngitis og lymfeknudehævelse.

Hos immunsupprimerede ses alvorligere symptomer bl.a. retinitis, pneumonitis, knoglemarvshæmning, encephalitis, hepatitis, colitis og øsofagitis.

Behandling: ganciclovir eller foscarnet, begge med alvorligere bivirkninger.

- ✚ Epstein-Barr-virus – giver mononucleose (kysseysge) med feber, utilpashed, tonsillofaryngiti (udtalt hævelse af tonsillerne med gråhvide belægninger), generaliseret lymfeknudesvulst (primært cervikale lymfeknuder) og sjældnere splenomegali (50%), hepatomegali (10%), makulopapuløst udslæt (5%), petekkier i den bløde gane og ikterus. Også involveret i Burkitt lymfom, lymfoproliferative sygdomme hos immunsupprimerede og nasofaryngeal cancer. Smitte via spyt. Virus inficerer B-lymfocytter og epitelceller i pharynx.

Paraklinik: atypiske lymfocytter i diff. tælling (store cytoplasmarige T-celler – McKinley-celler), monospot-test (bruges sjældent hos børn, da ofte negativ), påvisning af IgM- og IgG-antistoffer mod EBV.

Behandling: symptomatisk. Ved luftvejspåvirkning → glukokortikoider, ved tonsilitis med GAS → penicillin. Kontra: ampicillin eller amoxicillin pga. udløsning af makulopapuløst udslæt.

- ✚ Humant herpesvirus 6, 7 og 8

- HHV 6 – exanthema subitum (3-dages feber), de fleste < 2-år. Smitte via spyt. Pludselig debut af feber omkring 40°C i 2-3 dage og et makulært udslæt når feberen falder. Tilbageholdende med antibiotika, da udslættet efter feber kan mistolkes som penicillinallergi. Hos 1/3 feberkramper.
- HHV 7 – exanthema subitum og feberkramper
- HHV8 – associeret med Kaposi sarkom, ses især blandt immunsupprimerende patienter (især HIV/AIDS). Smitte via spyt, kan give mild feber

Parvovirus B19

Erythema infectiosum (lussionsyge). Forekommer hele året, hyppigst forår. Smitte via spyt og sekret fra luftvejene, vertikal transmission eller transfusion af kontaminerede blodprodukter. Virus inficerer erythoide forstadier, hvilket medfører forbigående erythroblastopeni i knoglemarven (få uger). Risiko for aplastisk krise hos børn med kronisk hæmolytisk anæmi (sfærocytose og talassæmi) eller hos immundefekter. Klinik: asymptomatisk eller en viræmisk fase med feber, utilpashed, hovedpine og myalgier, efterfulgt af udslæt i ansigtet (blussende kinder) ca. 1 uge senere. Erytemet progredierer til et makulopapuløst udslæt på krop og ekstremiteter, ligner net/guirlander pga. central opklaring af maculae. Hos voksne ofte ledsmerter og arthritis. Ved vertikal transmission under graviditet risiko for hydrops fetalis og død pga. svær anæmi.

Poliomyelitis (børnelammelse)

Sjældent. Forekommer hos uvaccinerede.

- ✚ Asymptomatisk > 90%
- ✚ Mild infektion (5%) – feber, hovedpine, almen påvirkning, halssmerter og opkastninger 4 dage efter eksponering. Spontan helbredelse
- ✚ Aseptisk meningitis (2%) – nakke- og rygstivhed pga. meningeal irritation

- ✚ Paralytisk polio (< 1%) – 4 dage efter eksponering, med involvering af forhornscellerne og cortex førende til varierende grader af paralyse. Ved involvering af respirationsmuskler → behov for respirator. I værste fald død

Mæslinger (morbilli)

Børn uden MFR-vaccination. Smitte via dråber. Meget smitsom under virusudskillelsen.

Klinik: feber, udslæt efter nogle dage spredende fra bag ørerne til hele kroppen. Initialt diskret makulopapuløst udslæt, der bliver storpletet og konfluerende. Ældre børn uden vaccination får svære symptomer såsom pneumoni, otitis media og encephalitis. Påvises af morbilli-DNA i spyt eller urin (PCR-metode)

Behandling: symptomatisk og børnene skal isoleres. Immundefekte børn skal have immunoglobulin inden for 72 timer fra eksponering og antiviral terapi med ribavirin.

Fåresyge (parotitis epidemica)

Hyppigst i vinter og forår. Smitte via dråber. Virus formerer sig i epitelcellerne. Virus finder vej til gl. parotidea, ofte bilateralt, herefter ud til andre væv. Inkubationstid: 12-24 dage.

Klinik: feber, utilpashed og parotitissymptomer. Generende hævelsen. Børn klager over otalgi og smerter ved spisning og drikke. Rød og hævet ductus parotideus. Ved pancreasinvolvering abdominalsmerter og ↑ amylase. Sjælden forbigående høretab, viral meningitis, encefalitis, orkitis og meget sjælden ooforitis, mastitis og arthritis. Selvlimiterende forløb.

Røde hunde (rubella)

Infektion i sig selv harmløs, men kan forårsage svære fosterskader med misdannelser.

Klinik: subfebrilia og makulopapuløst udslæt, starter i ansigtet og spredes til hele kroppen. Ej kløende hos børn som hos voksne. Hævelse af suboccipitale og postaurikulære lymfeknuder. Sjældent arthritis, encefalitis, trombocytopeni og myokarditis. Ingen effektiv antiviral behandling.

Skarlagensfeber (scarlatina)

Hyppigt hos 2-8-årige børn. Forårsaget af β -hæmolytiske GAS, som producerer et erytrogen toksin, ofte i forbindelse med halsbetændelse.

Diffust erytematøst fintprykket eksantem i ansigtet og i løbet af timer spredende sig til halsen og resten af kroppen. Cirkumoral bleghed. Tungen rød med svulne papiller, især langs randen (hindbærtunge). Efter 1-2 uger afskalning af hud på fingre, håndflader, tæer og fodsåler. Ved gentagne tilfælde penicillin.

Impetigo

Lokaliseret meget smitsom hudinfektion med stafylokokker/streptokokker, især samtidig atopisk dermatitis. Initialt erytematøse papler, som bliver til vesikler, hyppigst på ansigt, hals og hænder. Evt. bulløse. Når vesiklerne brister, danner de karakteristiske konfluerende gyldengule skorper.

Behandling: i milde tilfælde sæbevask og klorhexidin. I svære tilfælde dicloxacillin eller ampicillin med clavulansyre (Spektramox). Recidiverende tilfælde skyldes kronisk kolonisering med patogene bakteriestammer i næse og hud med behov for sanering af hele husstanden.

Periorbital/orbital cellulitis

Debut med feber og rødme, hævelse og ømhed af øjenlåget, oftest unilateralt. De hyppigste årsager: stafylokokker og streptokokker. Haemophilus influenzae type b hos uvaccinerede børn. Akut antibiotisk behandling for at undgå dyb infektion og spredning til orbital cellulitis som kan true synet.

Orbital cellulitis: debut med eksoftalmus, ↓ syn, smerter ved øjenbevægelser og kompliceres af abscessdannelse, meningitis og sinus cavernosus-trombose. Ved mistanke CT-skanning mhp. posterior spredning af infektionen. Oftalmoskopi og lumbalpunktur for at udelukke meningitis. Behandling efter udløsende årsag.

Staphylococcal scalded skin syndrome (SSSS)

En akut infektion med stafylokok aureus, der producerer et epidermolytisk toksin, som spalter epidermis.

Debut med feber og almen påvirkning, hvor få dage efter udvikling af et udbredt rødt, ømt, ødematøst eksantem på huden med dannelse af overfladiske bullae og fladformet afskalning pga. intraepidermal spaltedannelse. Børn er meget smertepåvirkede med mindste hudkontakt. I ansigtet ses en tør, øm, radiært anordnet skællende dermatit. Epidermis kan løsnes ved let berøring (Nikolskis tegn).

Differentialdiagnoser – bulløs impetigo, TEN (toksisk epidermal nekrolyse med forandringer i slimhinder), forbrænding ved fysisk mishandling.

Akut indlæggelse, antibiotika med penicillinastabil penicillin og kontrol af væskebalance og elektrolytter. Huden heler ofte igen uden ardannelser efter 5-7 dage.

Toksisk shock-syndrom

En multiorgansygdom, der skyldes toksinproducerende stafylokokker og streptokokker.

Et svært alment påvirket barn med feber, diffust makulært udslæt, hypotension og shock. Hyperæmisk slimhinder, opkastninger, diare, myalgier, bevidsthedspåvirkning, trombocytopeni, ikke-purulent konjunktivitis, koagulationsforstyrrelser og påvirkning af nyre- og leverfunktion. Efter 1-2 uger afskalning i håndflader, fodsåler, finger og tæer.

Intensiv behandling og pleje. Inficerede områder skal incideres og revideres kirurgisk. Iv. Immunoglobulin kan være indiceret for at neutralisere toksinerne.

Meningitis

En inflammation af meninges (hjernebinderne). Bakteriel meningitis: 60-100 nye tilfælde/år

Ætiologi

- ✚ Præmature og neonatale – staphylococcus epidermidis
- ✚ 0-3 måneder – E. coli, Klebsiella pneumonia, GBS eller Listeria Monocytogenese
- ✚ 3-6 år – Neisseria Meningitidis (meningokokker) og Streptococcus pneumonia, sjældnere Haemophilus influenza. Staphylococcus aureus
- ✚ > 6 år – Neisseria meningitides, pneumokokker og tuberkulose. Haemophilus influenza type b er stort set udryddet (barnet kan være upåvirket men død efter 24 timer).

Mortalitet 5-10 %, neurologiske sequelae 10-20 %.

Opstår som følge af bakteræmi med frigivelse af en række cytokiner og aktivering af leukocytter, der forårsager endotelskade og medfører cerebralt ødem, ↑ intrakranielt tryk og ↓ cerebral perfusion.

Symptomer

- ✚ Højfebrilia
- ✚ Spisevægring (↓ væskeindtag), opkastning, irritabilitet, sløvhed/slaphed, koma (mindre børn)
- ✚ Opkastninger, hovedpine og lysskyhed (større børn)
- ✚ Hudblødninger – petekier og purpura, varierer i størrelse, uregelmæssige afgrænsede og nekrotisk i centrum. Ved purpura fulminans risiko for trombose og truende perifert gangræn, ofte tæer, finger, næse og ører og organskader (binyrebarknekrose og -insufficiens). Skal give mistanke om meningokoksepsis. Børn med meningokoksepsis har altid petekier eller større hudblødninger hvor som helst på kroppen, mens barnet med meningitis ikke altid har petekier. Ses efter ca. 12 timer.
- ✚ Symptomer på meningeal inflammation
 - Spændt fontanelle hos børn < 6-12 måneder
 - Nakkestivhed > 12-18 måneder, fontanella er lukket (nakkestivhed kan også forekomme ved tonsillitis, cervical lymfeknudehævelse og overlaps pneumoni)
 - Positive Kernigs og Brudzinskis tegn > 12-18 måneder
Kernigs tegn: barnet ligger i rygleje med flekterede hofter og knæ; knæekstension udløser smerter i ryggen og modstand mod bevægelsen
Brudzinskis tegn: barnet ligger i rygleje med strakte ben; ved forsøg på fleksion af nakken flekteres knæ og hofter.
 - Opistotonus – karakteristisk stilling i sideleje med ekstension af ryg og nakke
- ✚ Kramper – evt. debutsymptom. Skal skelnes fra feberkrampe
- ✚ Fokale neurologiske fund – ved abscess

- ✚ Evt. papilødem – sjældent, ved ↑ ICP
- ✚ Sepsis – takypnø (obs. Kussmauls respiration), takykardi, saturation < 85%, forlænget kapillærrespons, oliguria og hypotension, bleg kold hud, træt, sløv, ↓ bevidsthedsniveau. Tegn på shock (multiorgansvigt)

Progression af sygdommen kan være fra timer (ca. 75%) til dage. Meningokoksepsis kan have et hurtigt letalt forløb. Ved tuberkuløs meningitis udvikles symptomerne ofte over 2-3 uger, sjældent nakkestivhed, men forandringer på røntgen af thorax, positive Mantoux, syrefaste stave i CVS, ventrikelaspirat og morgenurin, dog sparsomme mængder der let kan overses.

Der må maks gå 15 min fra indlæggelse i afdelingen til behandling start ved mistanke om meningitis.

Undersøgelser

- ✚ Akut lumbalpunktur mhp. CVS til mikroskopi og D+R. Kontraindiceret ved mistanke om ↑ ICP (koma, hypertension, bradykardi, papilødem), da risiko for cerebellar herniering igennem foramen magnum (incarceration). Andre kontraindikationer: respirationsinsufficiens, fokale neurologiske udfald, koagulationsforstyrrelser, trombocytopeni, lokal infektion i hud ved indstikssted, forsinkelse af antibiotika. I så fald påbegyndes behandlingen umiddelbart
- ✚ Hvis barnet har septisk kredsløbspåvirkning i form af takykardi, dårlig perifer gennemblødning, negative BE, ↑ laktat eller hypotension. I så fald skal patienten rettes kredsløbmæssig op forinden lumbalpunktur.
- ✚ Svælgpodning til D+R
- ✚ Otoskopi (evt. med paracentese og podning)
- ✚ Blod D+R
- ✚ Urin D+R
- ✚ Dyrkning fra hudblødninger (fra bakterielle embolier)
- ✚ Hæmoglobin, leukocytter, differentialtælling, trombocytter, CRP, natrium, kalium, kreatinin, carbamid, blodsukker, S/B-status
- ✚ Ved hudblødning – screening for hæmoragisk diatesede: faktor 2-7-10, INR, APTT, P-dimer, fibrinogen og trombocytter
- ✚ Mistanke om tuberkulose – røntgen af thorax, Mantoux, Quantiferon-test, ventrikelaspirat, morgenurin.
- ✚ Røntgen af thorax
- ✚ Ved neurologiske udfald eller kramper – CT/MR-skanning af cerebrum samt EEG

	Purulent meningitis	Serøs meningitis
Udseende	Klar til skyet	Klar
Sp-leukocytter	> 1.000 x 10 ⁶ /l	< 1.000 x 10 ⁶ /l
	> 80% granulocytter	< 80% granulocytter
Sp-protein	Let ↑ eller normalt	Normalt eller let ↑ (↑ ved TB og borrelia)
Sp-glukose	↓ eller normalt	Normalt (↓ ved TB)

Behandling

- ✚ Antibiotikavalg efter det mest sandsynlige pathogen, og dermed barnets alder
 - Emperisk terapi til børn efter neonatalperioden: ampicillin og ceftriaxone. Ceftriaxone dækker de fleste organismer bl.a. meningokokker og streptokokker, i sjældnere tilfælde H. influenzae type b, S. aureus, E. coli og andre gramnegative stave, mens ampicillin dækker Listeria monocytogenes. Varigheden afhænger af barnets alder, organismen og respons på behandlingen
 - Dexamethasone 0,4 mg/kg iv – umiddelbart før antibiotikaindgift, da dette reducerer risikoen for neurologiske komplikationer, primært svær hørenedsættelse. I alt gives 4 x med 12 timers mellemrum. Ved tuberkuløs meningitis i den 1. måned
 - Behandling ved tuberkuløs meningitis – rifampicin, isoniazid, ethambutol og pyrazinamide i 2 måneder. Efter resistensbestemmelse indsnævres til 2 præparater og fortsættes i 4 måneder.
- ✚ Sepsis – 2 iv-adgang, iso NaCl 20 ml/kg som bolus evt gentaget. Effekten vurderes på hjerteaktion, kapillærrespons, BE, laktat og BT. Inotropika (dopamin kombineret med noradrenalin) overvejes når der er givet minimum 60 ml væske/kg.
- ✚ Ilttilskud, således saturation > 95%
- ✚ Patienter med meningitis har ofte inappropriat ADH secretion og derfor tendens til at hobe væske op hvilke kan medføre hyponatriæmi. Dette skal ikke behandles med tilførsel af natrium, da hyponatriæmien skyldes vandoverskud og ikke natrium-mangel. CAVE: diuretika til hypovolæme patienter.
- ✚ Ved kramper – stesolid 0,3-0,5 mg/kg iv.

Profylakse består af ciprofloxacin, ved allergi rifampicin for at udrydde evt. nasal kolonisering. Meningokoksygdom skal anmeldes til embedslægen, der tager stilling til om der er personer ud over husstandskontakter der skal tilbydes profylaktisk behandling. Børnevaccination ved Hib og pneumokokker som profylakse.

Komplikationer efter meningitis

- ✚ Hørenedsættelse (ca. 10%) – forårsages af inflammatorisk skade på de kogleære hårceller
- ✚ Lokal vaskulitis – kan forårsage kranienervepareser
- ✚ Lokaliseret cerebralt infarkt – risiko for fokale eller generaliseret kramper eller udvikling af epilepsi
- ✚ Subdural ansamling – infektion med Haemophilus influenza eller pneumokokmeningitis
- ✚ Hydrocephalus – ↓ evne til resorption af cerebrospinalvæske
- ✚ Cerebral abscess – persisterende fluktuerende feber, klinisk forværring, tegn på rumopfyldende proces

Viral meningitis udgør 2/3 af alle meningitis-tilfældene, skyldes entero-, adeno- og EBV. Diagnosen bekræftes ved positive PCR-undersøgelser. Mildere forløb og sjældent sequelae.

Andre sjældne årsager til meningitis: Mycoplasma pneumonia, Borrelia Burgdorferi eller svampeinfektion.

Encephalitis

Inflammation i hjernevæv med/uden involvering af meninges.

- ✚ Virusinfektion

- Akut – hyppigst entero-, respiratoriske og visse herpes-virus (varicella og HHV-6) og sjældnere morbilli og HSV – kan medføre alvorlige sequelae. Ved HSV-infektion ingen forkølelsessår, gingivostomatitis eller hudaffektion.
- Kronisk – morbilli eller HIV

Desuden på verdensplan: Mycoplasma pneumonia, Borrelia burgdorferi, Bartonella Henselae (kattekradssyge), Rickettsia-infektioner (f.eks. Rocky Mountain spotted fever) og arbovirus.

Symptomer

- ✚ Feber
- ✚ Bevidsthedspåvirkning
- ✚ Kramper
- ✚ Ændret adfærd i nogle tilfælde

Diagnosen stilles ved PCR-metode i spinalvæsken og CT/MR-skanning af cerebrum samt EEG. Ved HSV-infektion ses fokale forandringer i form af atrofi, især i temporallapperne på CT-skanning.

Alle børn mistænkt for encephalitis skal behandles med aciclovir iv i mindst 3 måneder.

Akut dissemineret encephalomyelitis (ADEM)

Hvis patienten udvikler parese i ekstremiteter og/eller ataksi 1 døgn efter feber, hovedpine, nakkestivhed, kramper og sløv, overvej akut dissemineret encephalomyelitis (ADEM). Der ses hemiparese, synstab, sfinkterforstyrrelser og/eller myoklonier samt encefalopati med påvirket bevidsthed eller adfærdsændringer.

MR-skanning viser multifokale demyeliniserende læsioner, ↑ protein og pleocytose i CSV. Behandling: glukokortikoider. Ved manglende effekt immunglobuliner og evt. plasmaferase. Prognose god.

Tuberkulose

Incidens: 20-40 tilfælde/år. Smitte via sput, sekret og tæt kontakt. Ofte smitte fra en voksen fra samme husstand med ikke-erkendt tuberkulose. Ses ofte pga. indvandring.

Symptomer

- ✚ Asymptomatisk – 50% af børn < 1 år og 90% af større med minimale symptomer. Lokalt inflammatorisk respons begrænser progression af infektionen. Mantoux-test bekræfter diagnosen
- ✚ Symptomatisk – det inflammatorisk respons indkapsler ikke de inhalerede tuberkelbaciller, som spredes via lymfen til regionale lymfeknuder. Lungefokus og lymfeknuder bliver det primære focus, kaldet Ghon-fokus. Ved cellulære immunsystem (3-6 uger senere) mindskes bakteriel replikation, mens systemiske symptomer opstår: feber, ↓ appetit, vægttab, hoste samt forandringer på røntgen af thorax. Det primære fokus heler og forkalkes. Hævede peribroniale lymfeknuder og bronkial obstruktion med kollaps og

konsolidering af den afficerede lunge. Pleuraansamlinger. Primær infektion kan også involvere andre organer: tarmsystem, hud og superficiele lymfeknuder. Afficerede lymfeknuder → kolde abscesser.

Både asymptomatisk og symptomatisk infektion kan blive latent og senere reaktiveres og sprede sig med lymfe- eller blodbanen. Ved reaktivering lokaliseret eller dissemineret militær TB til f.eks. knogler, led, nyrer, perikardium og CNS. Hos mindre risiko for spredning til CNS → tuberkuløs meningitis.

Diagnosen stilles ved påvisning af syrefaste stave i ventrikelsekret, urin og CSV. Resistensbestemmelse kan tage op til 3 måneder. Røntgen af thorax og evt. CT/MR-skanning af CNS. Mantoux-test.

Behandlingen uden for CNS omfatter 4-stofbehandling med rifampicin, isoniazid, ethambutol og pyrazinamide i de første 2 måneder, og efterfølgende gives 2 stoffer, ofte rifampicin og isoniazid, afhængig af resistensbestemmelse. Asymptomatiske børn behandles med rifampicin og isoniazid i 3 måneder, da dette nedsætter risikoen for reaktivering af sygdommen senere i livet.

Borreliose

Forårsaget af *Borrelia burgdorferi*, overføres af skovflåten *Ixodes ricinus*. Skovflåten inficeres i larvestadiet, når den suger blod hos et inficeret dyr. *Borrelia* overføres som regel først til mennesket, når skovflåten har siddet på huden i 1 døgn.

Efter 1-2 uger udvikles lokal rødme, der breder sig som et ensartet erytem i ringe ud fra bidstedet med central opklaring, kaldet erythema migrans, stadium I. Udslættet ledsages af feber, hovedpine, utilpashed, knogle- og ledsmerter og lymfeknudehævelse fluktuerende over nogle uger, hvorefter de forsvinder.

Stadium II optræder efter nogle uger til måneder med multiple erythema migrans, kranienervepareser (facialis, kan ses isoleret), meningitis og kardiell påvirkning med myokarditis og ledningsforstyrrelser.

Stadium III optræder efter måneder til år med kroniske led- og neurologiske symptomer.

Diagnosen stilles ud fra anamnese og positive IgM og IgG i spinalvæsken og blod efter 2-4 uger. Behandling: ved symptomer penicillin i 10 dage for at undgå komplikationer.

Tropesygdomme

Det er vigtigt ved rejseanamnese at spørge ind til vaccinationer og malariaprophylakse samt udenlandske hospitalsophold (medfører isolation for MRSA i 3 dage)

- ✚ Malaria – debut 7-10 dage efter smitte eller flere måneder efter. Feber, diare, opkastning, influenzalignende symptomer, ikterus, anæmi og trombocytopeni. Komplikationer: svær anæmi og cerebral malaria. Diagnosen stilles ved mikroskopi af en tyk bloddråbe. Iv Kininbehandling ved > 5 % *P. falciparum* inficerede erythrocytter og < 5 % behandles med proguanil eller mefloquin po. De øvrige typer behandles med kloroquin po. Forebyggelse: myggestik, insektspray, myggenet og relevant beklædning.
- ✚ Tyfus – *Salmonella typhi* eller *paratyphi*. Feber, hovedpine, hoste, abdominalsmerter, appetitløshed,

utilpashed og muskelsmerter. Diare eller obstipation efter 1 uge. Evt. splenomegali, bradykardi og røde pletter på truncus. Komplikationer: gastrointestinal perforation, myokarditis, hepatitis og nefritis. Behandling: 3. generations cefalosporiner eller ciprofloxacin

- ✚ Denguefeber – virusinfektion, overføres via myg (vector). Et fint erytematøst udslæt, muskel- og ledsmerter samt feber. Efter feber sekundær udslæt. Hæmoragisk denguefeber når et tidligere inficeret barn får en ny infektion med en anden serotype. Medfører kapillærlækage, hypotension og hæmaragiske manifestationer. Smitter ikke. Behandling: væsketerapi
- ✚ Gastroenteritis og dysenteri – diare forårsaget af ændret tarmflora, virus inkl. rotavirus samt E. coli. Behandling: rehydrering. Hvis feber og løs afføring med blod eller slimtilblanding → Shigella, Salmonella, Campylobakter eller Entamoeba histolytica. Behandling efter ætiologi
- ✚ Hæmoragiske febersygdomme – Lassa-, Marburg-, Ebola-, Crimean-Congo-virus. Meget smitsomme og dødelige. Patienter skal isoleres i 3 uger. Infektionsmedicinsk vurdering anbefales.

Vaccinationsprogram

Difteri, tetanus, kighoste, polio, H. influenza type b gives i 3., 5. og 12. måned samt 5. år. Pneumokokvaccination gives i 3., 5. og 12. måned. MFR i 15. måned og 4. år. HPV 1, 2 og 3 i 12-15-årsalderen.

Andre vaccinationer

- ✚ Hepatitis
- ✚ Influenza
- ✚ Tuberkulose
- ✚ Varicella-zoster-virus
- ✚ Meningokok serotype C

Kapitel 9: Gastroenterologi

Symptomer

- ✚ Opkastninger
- ✚ Diare
- ✚ Abdominalsmerter
- ✚ Obstipation

Diagnostiske overvejelser hos børn med opkastninger

- ✚ Galdefarvet opkast – NEC, tarmobstruktion skal udelukkes
- ✚ Blodigt opkast – tegn på øsophagusvaricer, øsofagitis, ulcus, oral/nasal blødning eller malrotation
- ✚ Eksplosive opkastninger i alderen 3-7 uger – pylorusstenose skal udelukkes
- ✚ Opkastninger i alderen 2-3 uger – pseudopolyrusstenose ved adrenogenitalt syndrom skal udelukkes
- ✚ Symptomer på infektion i urinveje, CNS eller gastrointestinalkanalen?
- ✚ Opkastning efter kraftige hosteanfald – overvej kighoste og luftvejsinfektioner medførende hoste
- ✚ Er barnet dehydreret eller præchokeret?
- ✚ Abdominal distention – er der tegn på distal tarmobstruktion? Undersøg for inkarceret ingvinalhernie

Gastroøsofageal refluks sygdom

Refluks ledsaget af komplikationer. Symptomer

- ✚ Spædbørn – ↓ vægtstigning, gylpen ledsaget af smerte, blod eller respiratoriske symptomer (apnø, hvæsen, recidiverende pneumonier)
- ✚ Småbørn – smerter (uspecifik smertelokalisation)
- ✚ Skolebørn – sure opstød og halsbrand

Hyppigt forårsaget af relaxsation af den distale øsofagussfinkter eller manglende udvikling af muskulaturen.

Komplikationer

- ✚ Dårlig trivsel – suboptimal vægtøgning pga. ↓ indtag eller ↑ tab pga. udtalt gylpen
- ✚ Øsofagitis – spiseproblemer, smerte, hæmatemase og/eller jernmangelanæmi
- ✚ Aspiration til lungerne – apnø, stridor, bronchitis, recidiverende pneumonier; evt. mistolkes som astma
- ✚ Øsofagusstriktur – synkebesvær (dysfagi)
- ✚ Dystone bevægelser af hoved og hals (Sandifers syndrom) – evt. mistolkes som epilepsi

Udredning

- ✚ 24-timers pH-måling i distale øsofagus – kan påvise gastroøsofageal refluks
- ✚ Gastroskopi med øsofagusbiopsi
- ✚ Røntgenundersøgelse – at udelukke anatomiske abnormiteter i øsofagus (stenose), ventrikel og duodenum (malrotation)

Behandling

- ✚ Refluks uden komplikationer kræver ingen behandling
- ✚ Lejring med eleveret hovedgærde 30° efter måltider
- ✚ Ved modermælkestatning – tilsætning af fortykkelsesmiddel (johannesbrødkernemel)
- ✚ Medicinsk behandling med protonpumpehæmmer såsom omeprazol
- ✚ Ved svære tilfælde udredning og behandling af *Helicobacter pylori*
- ✚ Laparoskopisk fundoplikation hvor fundus svøbes rundt om den intraabdominale del af øsofagus hos større børn ved ingen effekt af medicinsk behandling eller ved gentagen aspiration til lungerne

Pylorusstenose

En fortykkelse af muskulaturen ved pylorus medførende obstruktion af ventrikeltømmingen og eksplosive opkastninger. Opkastningerne debuterer hyppigst i 3-7 leveuge, men kan debutere fra 1. leveuge til 5. leveuge. Sygdommen er hyppigere hos drenge (4:1) og ved familiær disposition.

Symptomer

- ✚ Eksplosive opkastninger (ikke galdefarvede)
- ✚ Konstant sult selv efter opkastning – kun ved markant dehydrering falder fødeindtaget
- ✚ Vægttab og dårlig trivsel ved sent diagnose

Objektiv

- ✚ Ventrikelperistaltik som en bølge bevægende hen over abdomen fra venstre til højre efter testmåltid
- ✚ Pylorus palperes som en olivenstor tumor i højre øvre kvadrant efter testmåltid
- ✚ Metabolisk hypokloræmisk alkalose – opkastning af syreholdigt maveindhold (HCl) med tab af H^+ , Cl^- og sekundært K^+ fra nyrerne
- ✚ UL-skanning bekræfter diagnosen
- ✚ Røntgen kan vise en distenderede ventrikel og den forsnævrede pyloruskanal

Behandling

- ✚ Korrektur af dehydrering og elektrolytforstyrrelser
- ✚ Pyloromyotomi med gennemskæring af musklen men ikke slimhinden

3-måneders kolik

Intermitterende episoder med utrøstelig gråd af > 3 timer dgl. i > 3 dage om ugen. Forekomst: 5-10 %. Debut ofte i 2. leveuge, tiltager i intensitet de næste leveuger med maksimum 9.-10. leveuge, og forsvinder efter 3 måneder. Barnet trækker ofte benene op under sig.

Årsag: formentlig umoden peristaltik med smerter fra mavetarmkanalen. Husk at overveje: komælksallergi hos børn der får modermælkserstatning, gastroøsofageal reflukssygdom, obstipation, otitis media, hernier, invagination, UVI samt alvorlige forstyrrelser i mor-barn-relationen eller omsorgssvigt.

Behandling: rådgivning, kiropraktik, zoneterapi og Mylicondråber®, dog usikker effekt. Ved komælksallergi elimination af komælk forsøges med mælkefri diæt til moderen i 2 uger hvis barnet ammes, eller hypoallergen modermælkserstatning (Profylac®, Nutramigen®) hvis barnet får modermælkerstatning.

Akutte abdominalsmerter

Årsager

- ✚ Underlappneumoni – smerter i abdomen
- ✚ Øvre luftvejsinfektion f.eks. tonsillitis – en sjælden årsag til akutte abdominalsmerter
- ✚ UVI inkl. pyelonefritis – en sjælden årsag til akutte abdominalsmerter. Andre: nyresten, hydronefrose
- ✚ Schönlein-Henochs purpura – debut med mavesmerter før hud og/eller ledsymptomer
- ✚ Diabetes ketoacidose – abdominalsmerter. Obs påskyndet RF og foetor acetoni ex ore
- ✚ Peritonitis – ved nefrotisk syndrom og hypogammaglobulinæmi
- ✚ Gastroenteritis – rotavirus (60%) af børn < 2 år i vintermåneder. Sjældent adeno-, astro-, sapo-, og norovirus. Campylobacter jejuni giver svære mavesmerter og blodig slimet afføring. Shigella og nogle typer salmonella giver dysenteri-lignende symptomer med abdominalsmerter, tenesmi (smertefuld trang til afføring) samt slim og pus i afføringen. E. coli producerende enterotoksin og kolera giver voldsom diare medførende dehydrering på kort tid. Giardia lamblia giver kronisk vandtynde diare.

Anamnese skal bestå af barnets almene tilstand, varigheden af sygdommen, feber, sidste præcise vægt samt indtag af væske og tab (antallet af diarepisoder, opkastninger, våde bleer).

Objektiv vurdering inkluderer ABCDE med speciel fokus på

- **Breathing** – dyb hurtig vejrtrækning når barnet er i ro – tegn på metabolisk acidose pga. tab af natriumbikarbonat fra tarmen og/eller laktatacidose pga. ↓ cirkulationen ved svær dehydrering. Barnet prøver at kompensere for acidosen ved at udlufte CO₂
- **Cirkulation** – takykardi, ↓ perifert pulsvolumen, forlænget kapillærrespons, kølige ekstremiteter samt oliguri – en kompenseret shocktilstand med redistribuering af blod centralt (moderat til svær dehydrering). Hypotension og bradykardi er sene og præterminale tegn på inkompenseret shock, der kræver hyperakut intervention
- **Disability** – barnets almene tilstand, aktivitetsniveau og interaktion med forældre. Sløvhed, irritabilitet og slaphed indikerer moderat til svær dehydrering
- **Evaluation** – undersøgelse af hudturgor (undersøges bedst lateralt på abdomen; står hudfolden når huden slippes, er hudens elastiske konsistens ↓), fontanella (børn < 1 år), ↓ tåreproduktion ved gråd, tørre slimhinder

Ved dehydrering er der mangel på væske og salt (natrium) i kroppen, ofte også tab af bikarbonat og kalium. Kramper og hypovolæmisk shock ses ved hypoton dehydrering (↓ S-Natrium, forskydning af vand fra ekstracellulær til intercellulærrum). Hyperton dehydrering giver indfalden fontanella, halonerede øjne og ↓ hudturgor. Skyldes tab af vandet f.eks. ved feber eller meget varme omgivelser medførende ↑ S-Natrium. Vandet trækkes ud af cellerne og i hjernen medfører skrumpning af vævet, multiple små blødninger (pons nekroser), trombotiske komplikationer og kramper (samme princip ved diabetisk ketoacidose hvor ↑ B-Glukose medfører væskeskydning fra intracellulær- til ekstracellulærrummet).

Inddeling af dehydrering

- Hypoton dehydrering – S-Natrium < 130 mM
- Isoton dehydrering – S-Natrium 130-150 mM
- Hyperton dehydrering – S-Natrium > 150 mM

For at vurdere dehydrering inddeles den efter kropsvægt i %

- Let < 5% – tørst og uro
- Moderat 5-10% – tørre slimhinder, ↓ hudturgor, halonerede øjne, indsunken fontanella
- Svær >10% – coma, shock

Behandling: rehydrering. Ved mild og moderat dehydrering: po almindelige væsker eller glukose-elektrolyt rehydreringsopløsning evt. via sonde. Ved svær dehydrering (ej effekt af po rehydrering, svære S/B-forskydninger, febrilia, alder < 6 måneder samt S-Natrium < 130 eller > 150 mmol/l): iv. væsketerapi med isotonisk NaCl. Væskebehov udregnes som deficit (enten væggtab eller udregnet hva. %-satsen) + basalt behov: de første 10 kg: 100-130 ml/kg/døgn, næste 10 kg: 50 ml/kg/døgn og de efterfølgende kg: 20 ml/kg/døgn. I de fleste tilfælde kendes en præcis vægt ikke og væske-deficit estimeres vha. algoritmen ABCDE. Forsat tab (feber, hyperventilation, opkast, diare) skal ligeledes erstattes. Akut behandling ved shock: bolus 20 ml/kg NaCl evt. x flere. Rehydrering sker med natriumholdige væsker og glukose-elektrolytopløsninger (Darrow-glukose®). Nyrefunktionen skal sikres hvis indgift af Darrow-glukose pga. indhold af kalium. Ved hyperton dehydrering skal rehydrering ske forsigtigt og langsomt

over minimum 48 timer pga. ↑ S-Natrium, således reduktion ikke overstiger 10 mmol/l/døgn da risiko for hjerneødem og kramper. Ved hypo- og isoton dehydrering korrigeres deficit over 8-24 timer.

Indikation for iv natriumbikarbonat ved pH < 7,10 (forudsat at barnet kan hyperventilere). Deficit (mmol) estimeres ud fra formlen: BE x 0,3 x vægt (kg); det er ofte kun nødvendigt at erstatte ¼-1/3 af deficit for at opnå pH > 7,20 (behandlingsmål)

Antibiotisk behandling ved Shigella og Giardia samt Kolera i udviklingslandene.

- ✚ Gastritis – infektion med helicobacter pylori og ulcus – ulcus sjældent hos børn. Natlige smerter i epigastriet og hæmatemese (duodenal ulcus) hos småbørn. Sure opstød og spiselindring hos større børn. Diagnosen stilles ved gastroskopi med biopsi, breath test eller påvisning af H. pylori-antigen i fæces. Behandling: kombination af 2 typer antibiotika og en protonpumpehæmmer
 - ✚ Hepatitis, galdesten – ikterus
 - ✚ Pancreatitis – opkastninger
 - ✚ Colon irritabile – ofte postoperativt. Episoder med obstipation, diare og abdominalsmerter. Spontan helbredelse.
 - ✚ Selgcelleanæmi – infarkter ved ↓ ilttension
 - ✚ Gynækologiske årsager hos piger i puberteten – dysmenorre, ovariecyste, salpingitis, ekstrauterin graviditet
 - ✚ Psykisk – mobning, mishandling, stress
 - ✚ Inflammatorisk tarmsygdom – Mb. Crohn og colitis ulcerosa. Diare evt. tilblandet blod, slim eller pus, vægttab, vækststagnation, intermitterende feberepisoder
 - ✚ Abdominal migræne – svære akutte mavesmerter af > 2 timers varighed, ledsaget af bleghed, hovedpine eller fotofobi. Familiær anamnese til migræne og symptomfrie intervaller på uger til måneder. Pizotifen (serotonin-receptorantagonist) kan anvendes profylaktisk til børn med svære abdominalsmerter
 - ✚ Malrotation – ofte i 1. levedøgn ellers i alle aldre. Viser sig som mekanisk ileus med galdefarvede opkastninger eller strangulationsileus med kompromitterede blodforsyning med blodige opkastninger eller afføringer. Behandling: akut kirurgi
 - ✚ Obstipation – prævalens: 3 % af børn < 2 år. Skal opfylde 2 af følgende ROM III-kriterier
 - < 3 afføringer ugentligt
 - Fækal inkontinens mindst 1 gang ugentligt
 - Anamnese med ekstrem tilbageholdelse af afføring
 - Anamnese med smertefulde eller hårde afføringer
 - Anamnese med periodevis kvittering af meget store mængder fæces
 - Fæces i rectum ved rektal eksploration eller palpable fæcesknolde i venstre side af abdomen
- Symptomer: mavesmerter, analfissur, obstipationsbetinget diare (sterkoral diare), dårlig appetit og trivsel, fækal- og urininkontinens, UVI samt psykiske problemer. Differentialdiagnoser: mb. Hirschsprung, hypotyreose, hypercalcæmi, anorektale misdannelser, spina bifida, cøliaki og i sjældne tilfælde Crohn sygdom og cystisk fibrose. Behandling: ↑ væske- og fiberindtag. Evt. suppleres med blødgørende laksantia f.eks. Movicol® eller Laktulose®. I svære tilfælde udtømmning af rectum med Movicol®, evt. suppleret med skylning med saltvand eller Klyx®. Analfissurer behandling med Proctosedylsalve®.
- ✚ Traumer

- ✚ Invagination – 80% af børn < 2 år. Opstår ved teleskopering af et proximale tarmsegment ind i et mere distalt segment og involverer hyppigst ileum, som invagineres i caecum og colon igennem ileocækalstedet. Intermitterende koliksmarter af få min's varighed (barnet bliver blegt og trækker benene op under sig) med symptomfrie intervaller på 10-15 minutter hvor barnet er upåvirket og leger. Opkastninger, abdominal udfyldning (pølseformet) i højre side af abdomen og ildelugtende afføring (med blodtilblandet slim) sent i forløbet samt abdominal distension og shock. Årsag: viral infektion kan medføre forstørrede peyerske plaques, som kan udløse invaginationen. Hos børn > 2 år: Meckels divertikel, polyp eller malignt lymfom. Diagnosen stilles ved UL og røntgenoversigt samt colonindhædning (kontraindiceret ved peritonitis og shock). Behandling: iv væskebehandling pga. hypovolæmisk shock pga. ophobning af væske i tarmen. Succesrate ved colonindhædning 75%. Kirurgi ved peritonitis eller shock.
- ✚ Inkarceret ingvinalhernie – kan diagnosticeres ved colonindhædning
- ✚ Tortio testis
- ✚ Appendicitis acuta – sjældent < 3-år. Svært at stille diagnosen hos børn i førskolealderen. Appetitløshed, opkastninger (ofte kun enkelte), abdominalsmerter (initialt centrale og kolikagtige, der senere lokaliserer sig til højre fossa iliaca). Objektive fund: røde kinder, dårlig ånde, let feber (38,5°C), smerteforværring ved bevægelse, persisterende ømhed evt. med defense (sjældent) i højre fossa iliaca (McBurneys punkt). Diagnosen stilles klinisk. I nogle tilfælde ↑ neutrofile granulocytter. Evt. leukocytter i urinen, da inflammere appendix tæt på blære og/eller ureter. Komplikationer: perforation med udvikling af absces eller peritonitis. Behandling: appendektomi. Ved perforation væsketerapi og iv antibiotika før operation.
- ✚ Funktionel dyspepsi – recidiverende smerter eller ubehag i øvre abdomen. Natlige smerter, fødelindring. Udelukkelsesdiagnose.
- ✚ Irritable bowel – abdominale smerter eller ubehag ledsaget af mindst 2 af 3 kriterier: 1) lettelse ved defækation, 2) smerter associeret med ændring af afføringsfrekvens og 3) smerter associeret med ændring af afføringskonsistens.

Kronisk diare og malabsorption

Årsager

- ✚ Toddlers diare – løs afføring (formet til eksplosiv løs afføring ofte indeholdende ufordøjede føderester) hos børn i alderen 1-3 år.
- ✚ Fødevarer-induceret malabsorption
 - Cøliaki – incidens: 1:100.000. ↑ risiko blandt 1. gradsslægtninge og blandt børn med autoimmun sygdomme (diabetes mellitus). Debut omkring 8.-24. levemåneder. Skyldes en immunologisk reaktion mod glykoproteinet gliadin i gluten (hvede, rug, byg) i slimhinden af den proximale tyndtarm. Svær diare, opkastninger, flade nates, dårlig trivsel og appetit, træthed og udspilet abdomen. Hos større børn: diffuse mavesmerter, obstipation, diare, oppustethed, ↓ højde-tilvækst, evt. forsinket pubertet, anæmi (jern-/folatmangel) og rakitis (sjældent). Diagnosen stilles på klinik, ↑ IgA transglutaminase, IgA anti-endomysium og anti-gliadin. Der måles også total IgA. Tyndtarmbiopsi: villusatrofi med atrofisk slimhinde. Behandling: livslang glutenfri diæt. ↑ risiko for cancer i tyndtarmen hvis ej overholdelse af glutenfri diæt.

- Komælkallergi – skyldes reaktion mod komælksprotein. Langvarig diare og dårlig trivsel, hyppigst i 1. leveår, ledsaget af malabsorption pga. inflammation i tyndtarmen. Objektiv: områder med eosinofile og inflammation i slimhinden i jejunum. Komælkeliminationen fører ofte til symptomremission og er diagnostisk. De fleste vokser fra komælkallergi indenfor det 1. år.
- ✚ Cystisk fibrose – pancreasdysfunktion med ↓ lipase, proteaser og amylase, som fører til general malabsorption med store voluminøse afføringer
- ✚ Infektion med Giardia – langvarig vandtynde afføringer. Kan medføre malabsorption pga. epitelskade i tyndtarmen eller evt. kun laktoseintolerans (ødelæggelse af enzymet laktase siddende øverst på mikrovilli). Objektiv: påvisning af cyster i fæces eller Giardia-antigen ved PCR. Behandling: metronidazol
- ✚ Kolestatisk leversygdom – mangel på galdesalte i tarmen medførende fedtmalabsorption
- ✚ Laktoseintolerans – skyldes mangel på enzymet laktase i tarmepitelet medførende manglende spaltning og absorption af mælkesukker. Skelnes mellem medfødt (sjælden), primær (fysiologisk) og sekundær (efter gastroenteritis). Symptomer: diare, mavesmerter, flatulens og oppustethed. Diagnose: gentest, laktosebelastning, tyndtarmbiopsi, måling af H₂ i udåndingsluft. Behandling: reduktion af mælkesukker.
- ✚ Inflammatorisk tarmsygdom – omfatter mb. Crohn og colitis ulcerosa.
Crohn er karakteriseret ved transmural inflammation, der kan afficere hele mavetarmkanalen (fra mund til anus), oftest segmentært med involvering af distale ileum eller proksimale colon. Den afficerede tarm er fortykket, og adhærencer mellem afficerede tarmsegmenter forekommer ofte. Mavesmerter, væggtab, diare eller normal afføring. ↓ højdevækst med forsinket pubertet. Evt. synlige perianale forandringer, såsom fistler, fissurer og ulcusdannelse. Diagnose: ↑ calprotectin (nedbrydningsprodukt fra neutrofile granulocytter), kolposkopi med biopsi: segmentær granulomatøs inflammation strækkende sig ned i submukosa. ↑ akutte faseaktanter (SR, CRP, trombocytter). Orosomuroid. Jernmangelanæmi og ↓ albumin. Behandling: glukokortikoider, azathioprin eller MTX, i svære tilfælde: antistoffer mod TNF-α = infliximab. Ernæring. Kirurgi ved tarmobstruktion, fistler, abscesser, svær væksthæmning og manglende respons på medicinsk behandling.
Colitis ulcerosa er en inflammatorisk og ulcerativ sygdom med en kontinuerlig inflammation af slimhinder i colon og rectum. Rektalblødning, diare med pus, væggtab og kolikagtige abdominalsmerter. Komplikationer: toksisk megacolon og perforation. ↑ risiko for adenokarcinom i colon hos voksne. Diagnosen stilles ved kolposkopi og biopsi. Behandling: mesalazin (5-ASA) eller glukokortikoider lokalt. Hvis omfattende: po 5-ASA eller salazopyrin. Svære tilfælde: systemisk glukokortikoider. Kirurgi ved ej effekt af medicin: kolektomi med ileostomi, med efterfølgende tilbagelæggelse af stomien med J-pouch.
- ✚ Immundefekt

Malabsorption screening består af objektiv undersøgelse, vækstkurver, blodprøver (hæmatologi, albumin, ferritin, SR, levertal og cøliakiserologi), svedtest, afføring for parasitter og evt. eliminationsdiæt for mælk.

Morbus Hirschsprung

En medfødt mangel på ganglioceller i de myenteriske og submukøse plekser i rectum, som bliver forsnævret og skrumper. Ca. 75 % kun involvering af rectum, 10 % involvering af hele colon. Mistænkes ved forsinket

mekoniumafgang (> 48 timer), tarmobstruktion i de første levedøgn medførende abdominal distention og galdefarvede opkastninger. Svær kronisk obstipation. Væksthæmning kan forekomme.

Diagnosen stilles ved biopsi fra rectum visende manglende gangliceller og tilstedeværelse af hypertrofiske nerveender. Sjældent fæces i ampullen ved rektalundersøgelse og sjældent fissurer eller fækal inkontinens, som er karakteristisk for simpel obstipation. Behandling: kirurgisk resektion af det afficerede tarmsegment.

Kapitel 10: Allergologi og immunologi

Allergiske reaktioner opdeles i

- ✚ IgE-medierede – straksreaktioner indenfor få min efter eksponering (frigørelse af mediatorer fra mastceller) og senreaktion, der opstår efter 4-6 timer pga. vævsskade forårsaget af eosinofile granulocytter
- ✚ Ikke-IgE-medierede (cellemedieret senreaktion) – forårsages af vævsskade pga. lokalt inflammatorisk respons, f.eks. komælksallergi og cøliaki og opstår dage efter eksponering

Børn med vedvarende allergirelaterede symptomer bør udredes allergologisk uanset alder

- ✚ Hudprøvetest – påviser IgE-medieret reaktion over for et allergen. Test positiv, hvis der kommer en kvadel med en diameter på mindst 3 mm større. Ingen nedre aldersgrænse, men ↑ risiko for falsk negative resultater hos børn < 2 år
- ✚ Radioallergosorbent test (RAST) – anvendes i stedet for eller som supplement til priktest. Ingen nedre aldersgrænse
- ✚ Elimination – afdækker både IgE- og ikke-IgE-medierede allergiske reaktioner f.eks. ved mistanke om fødevareallergi
- ✚ Kontrolleret provokation – diagnostisk guldstandard til at påvise fødevareallergi. Anvendes også i tvivlstilfælde ved f.eks. pollenallergi før stillingtagen til allergivaccination

Allergiske sygdomme

- ✚ Atopisk dermatitis – debut < 1 år. Familær disposition til allergiske sygdomme. I fleste tilfælde ej indikation for allergologisk udredning, med hvis udtalt og vedvarende behandlingskrævende eksem, eller andre symptomer på allergisk sygdom f.eks. hvæsende vejrtrækning eller høfeber.
- ✚ Urticaria – årsager: idiopatisk, infektion (ofte viral), IgE-medierede, specifikke fødevarer (komælk, nødder og fisk), blodprodukter, lægemidler (penicilliner og cefalosporiner), histaminfrigørende fødevarer (jordbær og citrusfrugter), fødevarer med ↑ histaminindhold (ost og fiskekonserves), NSAID-præparater og acetylsalicylsyre, fysiske, varme, kulde og tryk. Skyldes aktivering af mastceller og frigivelse af mediatorer, såsom histamin. Ved recidiverende tilfælde, associeret med andre allergiske symptomer, er allergologisk udredning indiceret.
- ✚ Fødevareallergi – et patologisk immunrespons over for specifikke proteiner i kosten og kan være IgE eller ikke-IgE-medieret. Karakteristisk allergi over for æg og mælk i 1. leveår og jordnødder, nødder og fisk hos større børn. Kløe i munden (oralt allergisyndrom) udløses ved IgE-medieret allergi over for frugt (hasselnødder, kiwi, æbler mm.). Kræver ikke udredning.

- ✚ Komælksallergi hyppigt hos børn i 1. leveår (1-3%). Hyppige symptomer fra hud eller mavetarmkanalen, og sjældnere fra lunger og øjne/næse. Debut med gylpen, opkastning og diare. Evt. blod pr. rectum (proktokolitis) oftest inden for de første 3 levemåneder. Atopisk dermatitis, urticaria, hørfeber og astmatisk bronkitis i svære tilfælde samt dårlig trivsel. Man kan lave hudprøvetest og/eller påvisning af specifikke IgE-antistoffer i en blodprøve. Diagnosen fødevarerallergi bekræftes ved fødevarerelimination i 2-4 uger og efterfølgende provokation under beredskabet. Behandling: at eliminere allergenet fra kosten. Ved alvorlig allergisk reaktion skal barnet og forældre oplæres i praktisk brug af adrenalin til im selvinjektion (EpiPen®).
- ✚ Insektallergi – primært bi eller hveps. Fra mild med lokaliseret hævelse til svær med systemiske symptomer fra flere organsystemer f.eks. bronkospasme eller anafylaktisk shock. Børn med svære reaktioner bør have adrenalin til selvinjektion (EpiPen®).
- ✚ Lægemiddelallergi – sjældent hos børn. IgE-medieret. Kløende udslæt, urticaria, angioødem, astma og anafylaksi (mest udtalt på ekstremiteter). Differentialdiagnoser: makulopapuløse virale eksantemer (mest udtalt på truncus). For at bekræfte diagnosen foretages lægemiddelprovokation under anafylaksi-beredskab. Ved positiv hudprøvetest og specifik IgE betragtes barnet som allergisk og skal undgå det pågældende præparat i fremtiden.
- ✚ Astma – allergisk betinget. Sensibilisering over for luftbårne allergener (husstøvmider, pollen, pelsdyr og skimmelsvampe) samt fødevarer. Behandling: allergenelimination f.eks. ved at undgå pelsdyr, faste tæpper i hjemmet, hyppig vask af dyner og puder, udluftning og anvendelse af allergentæt madras-overtræk ved husstøvmideallergi. Småbørn med astmatisk bronkitis og uden allergisymptomer har ikke behov for allergiudredning.
- ✚ Allergisk rhinokonjunktivitis (hørfeber) – 15-20% af større børn/teenagere. Nysen, løbende og/eller tilstoppet næse, kløe i næse, øjne og svælg. Evt. udtalt mundrespiration pga. tilstoppet næse og hoste, når sekret løber bagover til pharynx og trachea. Kan påvirke skolearbejde og koncentrationsevne. Associeret med astma, atopisk dermatitis, sinusitis og hypertrofi af de adenoide vegetationer. Helårssymptomer skyldes allergi mod indendørsallergener (husstøvmider, pelsdyr, skimmelsvamp), mens sæsonbetinget hørfeber skyldes pollen (birk, græs, gråbynke, udendørs skimmelsvampe). Udredningen indikeret ved helårssymptomer mhp. at påvise allergen f.eks. husstøvmideallergi, og behandlingsresistente symptomer f.eks. mod pollenallergi. Behandlingen omfatter antihistamin (øjendråber, næsespray), glukokortikoider (nasalt), kromoglykat (nasalt, okulært) hæmmer degranulering af mastceller, leukotrien-receptorantagonister (Singulair®) især ved samtidig astma, antikolinergika nasalt især ved rinoré, glukokortikoider po og allergivaccination.

Immundefekter

- ✚ Primær f.eks. agammaglobulinæmi. Mistanke ved > 6 tilfælde af otitis media/år eller komplikationer som kronisk perforation af trommehinde eller mastoiditis. > 2 tilfælde af sinusitis/år. Infektionen der ikke responderer på antibiotika. Svære pneumonier, mange infektioner, dårlig trivsel, kronisk oral eller kutan candidiasis, invasiv infektioner (organabsces i lever eller hjerne). Kendt primær immundefekt i familien.
- ✚ Sekundære f.eks. HIV-infektion, immunsupprimerende behandling, underernæring, nefrotisk syndrom eller splenomegali. En række bakterielle og virale infektioner

Autoimmune sygdomme

- ✚ Organspecifikke – f.eks. diabetes mellitus, Graves' sygdom, myasthenia gravis
- ✚ Systemiske – f.eks. juvenil idiopatisk arthritis, systemisk lupus erythematosus

Behandles efter årsag.

Kapitel 11: Luftvejssygdomme

Luftvejsinfektioner forårsaget af virus

- ✚ Respiratorisk syncytialvirus (RSV)
- ✚ Rhinovirus
- ✚ Parainfluenza
- ✚ Influenza
- ✚ Metapneumovirus
- ✚ Adenovirus

Luftvejsinfektioner forårsaget af bakterier

- ✚ Streptokokker
- ✚ Pneumokokker
- ✚ Haemophilus influenzae type b
- ✚ Bordetella pertussis
- ✚ Mycoplasma pneumoniae

↑ risiko for luftvejssygdomme i tilfælde af

- ✚ Pasning i daginstitution (specielt vuggestue)
- ✚ Mange søskende
- ✚ Rygning hos forældre, især moderen
- ✚ ↓ socioøkonomisk status, der medfører dårlige boligforhold og insufficient ernæring
- ✚ Drengbørn
- ✚ Præmaturitet – især efter langvarig respirator- eller iltbehandling
- ✚ ↓ mukociliær clearance, som ved cystisk fibrose og primær cili dyskinesi
- ✚ Medfødte misdannelser af hjerte og lunger
- ✚ Immundefekter (sjælden årsag) – enten primær f.eks. agammaglobulinæmi eller sekundære f.eks. som følge af behandling for malign sygdom eller HIV-infektion

Luftvejsinfektioner

Involvering af næse, hals, ører eller bihuler samt lunger. Symptomer: en kombination af smerter i hals og/eller ører, feber, tilstoppet næse og løbenæse samt generende hoste. Kan medføre besvær under amning pga. tilstoppet næse, feberkramper og astmatisk bronkitis eller akut forværring af astma.

- ✚ Rhinitis – løbenæse (vandig eller purulent), tilstoppet næse, feber (38-39°C) og/eller ↓ fødeindtagelse. Varighed få dage til 2 uger. Ætiologi: rhinovirus, coronavirus og RSV. Ingen behandling, evt. paracetamol ved feber og almen utilpashed
- ✚ Faryngitis – halsbetændelse. Ætiologi: adenovirus, enterovirus, rhinovirus. Hos ældre børn: β-hæmolytiske GAS. Objektiv: inflammation af pharynx og den bløde gane, hævede lokale lymfeknuder
- ✚ Tonsillitis – en form for faryngitis med svær inflammation af tonsillerne, til tider med pussekretion. Ætiologi: virus hos mindre børn og β-GAS eller hos større børn EBV. Ej muligt at skelne mellem viral og bakteriel tonsillitis i klinik. Feber, hovedpine, abdominalsmerter, hvide belægninger og hævede cervikale lymfeknuder. Hvis ej feber, usandsynligt en bakteriel infektion. Ved GAS-infektion penicillin i 10 dage. Kontra ampicillin, da risiko for udvikling af makulopapuløst udslæt, hvis tonsillitis er forårsaget af EBV.
- ✚ Tonsillektomi og adenoidektomi – ved recidiverende øvre luftvejsinfektioner. Store tonsiller i sig selv ej indikation, da de formindskes spontan i løbet af barndommen. Indikationer: recidiverende bakteriel tonsillitis, peritonsillær absces og obstruktiv søvnapnø (absolut indikation). De adenoide vegetationer vokser i størrelse, størst i 2-8-års alderen og kan forsnævre det posteriore nasale rum. Indikationer for adenoidektomi: sekretorisk otitis media med eksudat og hørenedsættelse og obstruktiv søvnapnø (absolut indikation). Ved søvnforstyrrelser foretages søvnregistrering med cirkulatorisk og respiratorisk monitorering der ofte viser intermitterende hypoksi og hyperkapni. Andre årsager til søvnforstyrrelser: kraniofaciale misdannelser (Pierre Robins sekvens), neuromuskulære sygdomme eller Downs syndrom. Her er ventilationsstøtte CPAP ofte effektiv.
- ✚ Otitis media – hyppigst i 6-12-måneders alderen. 20% får recidiverende infektioner, formentlig pga. de korte, vandrette og dårligt fungerende eustakiske røre. Ætiologi: virus (RSV, rhinovirus), bakterier (pneumokokker, H. Influenzae, Moraxella catarrhalis). Øresmerter og feber. Småbørn urolige med opkast og diare og irritabilitet, der forværres i liggende stilling. Ved perforation af trommehinden purulent øreflåd. Objektiv: trommehinden ildrød og frembulende med fravær af normale kendetegn. Sjældent meningitis og mastoiditis. Primær behandling: smertestillende med paracetamol og eleveret hoved under søvn. Børn < 2 år: amoxicillin ved samtidig feber (reducerer intensiteten af øresmerter på dag 2-7). Hvis ej bedring efter 2-3 dage, overvejes penicillin. Hvis stærke smerter, overvejes paracentese. NB! Recidiverende otitis media > 6/år kan skyldes primær ciliatedyskinesi eller primær immundefekt.
- ✚ Sekretorisk otitis media – asymptomatisk fraset hørenedsættelse. Objektiv: bleg trommehinden, fortykket eller retraheret og evt. med væskespejl. Incidens top ved 1-års alderen. Spontan helbredelse. Antibiotika kan reducere inflammation. Hyppigst årsag til konduktiv hørenedsættelse hos børn og kan føre til forsinket sprogudvikling og indlæringsvanskeligheder → indikation for dræn og evt. adenoidektomi.
- ✚ Sinuitis – fra spædbarnsalderen: affektion af sinus ethmoidalis og maxillaris, fra 3-4-års og skolealderen affektion af sinus sphenoidalis og frontalis. Samme bakterier som ved otitis media. Næseflåd, hoste, feber, dårlig ånde og hovedpine. Ved affektion af maxillaris og frontalis trykkende smerter, hævelse og ømhed hhv. under og over øjnene. Ved ethmoiditis svær hævelse af øjenomgivelserne, ofte ensidig. Behandling: smertestillende, næsedråber og evt. antibiotika. Hvis recidiverende sinuitter → udredning for primær ciliatedyskinesi og immundefekt. Ethmoiditis kan være synstruende og kræver operation.
- ✚ Pseudocroup – en akut infektion og ødem i subglottisregionen i larynx oftest pga. parainfluenzavirus. Hyppigst om efteråret, fra 6 måneder til 6 år med topincidens 1-2 år. Inspiratorisk stridor, en pibende lyd,

der høres i inspirationen, hæshed pga. inflammation af stemmelæberne, gøende hoste, der lyder som søløve og varierende grad af dyspnø. Ingen savl/halssmerter. Ofte forudgået af subfebrilia og forkølelsessymptomer. Symptomer begynder om aften eller natten efter nogle timers søvn. Sværheden vurderes ved graden af indtrækninger på thorax og/eller graden af stridor. Forældrene tilrådes at

- Barnet sættes op og beroliges
- Inhaleret kold luft mhp. at mindske slimhindeødemet evt. ved at gå en tur udenfor
- Tilbydes kolde drikke, evt. en ispind
- Sover med eleveret hovedgærde
- Observeres for evt. forværring, der kræver lægehjælp

Behandling i svære tilfælde: glukokortikoider (inhaleret eller po) reducerer symptomernes sværhedsgrad og varighed. Adrenalinhalation har kortvarig effekt. Ilt og tæt monitorering ved ↓ saturation. Undersøg ikke svælget da dette kan forværre obstruktion. Svær obstruktion fører til takykardi, takypnø og agitation. Central cyanose eller sløvhed er sene tegn på svær hypoksi og indikerer hyperakut intervention. Ved obstruktionstruende stridor eller sekretstagnation eller udmattelse tilkaldes hjælp mhp. akut intubation.

Differentialdiagnoser

- Epiglottitis
- Bakteriel trakitis
- Akut forværring af kronisk stridor f.eks. laryngomalaci
- Inhalation af røg og varm luft ved brand
- Traumer på halsen
- Retrofaryngeal absces
- Fremmedlegeme i larynx
- Angioødem
- Tetani pga. D-vitaminmangel
- Mononucleosis infectiosa
- Mæslinger
- Difteri

✚ Epiglottitis – ekstrem sjældent efter indførelse af vaccination mod Haemophilus influenzae type b. En livstruende tilstand pga. svær inflammation og ødem af epiglottis og svælg med risiko for total luftvejsobstruktion. Barnet har haft timer med feber > 39° og påvirket almen tilstand. Let stridor. Udtalt savl. Let til ingen hoste. Kan ikke drikke eller tale. Stemme grødet, hviskende. Halssmerter. Ved mindste mistanke: patienten må ALDRIG være alene. LÆGEN SKAL FØLGES MED PATIENTEN HELE VEJEN TIL INDLÆGGELSE PÅ INTENSIV AFDELING MED INTUBATIONSBEREDSKABET. Antibiotika og steroid. Kontraindiceret at inspicere svælget i den akutte fase da risiko for udløsning af total luftvejsobstruktion. I stabil fase med fiberskop observers mørkerød og ødematøs epiglottis. I få tilfælde trakeotomi: palper stedet mellem cartilago cricoidea og cartilago thyroidea (membrana cricothyreoidea), foretag et mindre tværsnit og indfør en 6-7 mm intubationstube eller i en akut tilfælde med en pen.

✚ Kighoste – infektion med Bordetella pertussis og smitsom årsag til akut bronkitis. Små epidemier hver 3-4 år. En uges forkølelsessymptomer (kataralsk fase), efterfulgt af den karakteristiske paroksystiske

hoste, som er serier af hosteanfald (ofte af min's varighed) med kortere eller længere pauser, værst om natten og til tider kulminerer i opkastning (paroksysmal fase). Hosteanfald med maksimale ekpiration, hvor lungerne næsten tømmes for luft, afsluttes ofte af en dyb stridorøs inspiration (kigen). Under kraftige anfald kan barnet blive rød og blå i ansigtet, og der flyder slim fra næse og mund. Kan forårsage epistaxis, mikropetekkier i ansigtet og konjunktivale blødninger. Den paroksysmale fase varer ca. 3-6 uger med gradvist aftagende hoste over flere måneder (konvalescen fase). Hos børn < 1 år ↑ risiko for dødsfald pga. apnø og skal derfor indlægges. Diagnosen stilles ved påvisning af antigen fra nasalsekret med PCR og evt. markant lymfocytose. Behandling: makrolider (azithromycin eller clarithromycin) eliminerer organismen, men kun symptomlindring hvis behandlingen påbegyndes i den kataralske fase.

✚ Bronkiolitis – den hyppigste alvorlige luftvejsinfektion hos børn < 1 år. Inflammation i bronkiolerne. Ætiologi: RVS (80%), humant metapneumo-, parainfluenza-, adeno-, rhino-, entero-, og coronavirus. Debut med almindelige forkølelsessymptomer efterfulgt af tør hoste og tiltagende vejrtrækningsbesvær, ofte ledsaget af tydelig ekspiratorisk hvæsen. Svært ved at spise. Hos små apnøperioder. Objektivt:

- Tør hoste
- Takypnø og/eller apnø
- Sub- og interkostale indtrækninger
- Hyperinflation af thorax pga. air trapping
 - Sternum er fremtrædende
 - Leveren displaceres nedad
- Fin slutinspiratorisk krepitation
- Hvæsen og forlænget ekpiration
- Takykardi
- Cyanose eller bleghed

RSV diagnosticeres på sekret fra nasopharynx. Røntgen af thorax ej diagnostisk men kan vise spredte infiltrative forandringer, hyperinflation pga. obstruktion af bronkioler med air trapping samt fokale atelektaser, afladning af diafragma. S/B-status i svære tilfælde viser hyperkapni.

Behandling: symptomatisk. Fugtet ilt via tragt eller nasalt, evt. nasal CPAP. Måling af saturation og registrering af RF. Sufficient væskebehandling enten iv eller i sonde. Antibiotika og glukokortikoider ingen effekt, bronkodilatorer ej effekt på alle. Respirator hos 2%. Op til 50% recidiverende episoder med hoste og hvæsende vejrtrækning. I sjældne tilfælde permanent lungeskade (bronkiolitis obliterans), hyppigst efter adenovirus-infektion. Monoklonale antistoffer mod RSV (palivizumab) som månedlige injektioner i perioden oktober til februar reducerer antallet af indlæggelse hos børn såsom præmature med svær bronkopulmonal dysplasi og spædbørn med hæmodynamisk betydende hjertemisdannelser.

✚ Pneumoni – infektion i bronkier og det perifere lungevæv. Hyppigst hos børn < 1 år. Sprektret af patogener, der forårsager pneumoni varierer med alderen

- Nyfødte – fra fødselskanalen, især GBS samt gramnegative enterokokker f.eks. E. coli
- Mindre børn – virus > 50%: RSV, rhino-, parainfluenza-, influenza-, adeno- og metapneumovirus. Bakterier: pneumokokker (> 80%), Haemophilus influenzae (ikke-kapsulære typer) og Moraxella catarrhalis. Sjældent stafylokokker.

- Børn > 5 år: mycoplasma (en snigende debut med feber, træthed, hovedpine, ondt i halsen, herefter tør hoste, hæshed). Sjældent pneumokokker, Chlamydia og influenzavirus.
- Tuberkulose i alle aldre.

Viral pneumoni med forudgåes med et par dage med forkølelse, hoste og febrilia på 38-40°C, mens bakteriel pneumoni med abrupt feber > 40°C, hoste, vejrtrækningsbesvær og almen påvirkning. I sjældne tilfælde primære klager: mavesmerter eller nakkestivhed, som skyldes referencesmerter fra hhv. underlaps- eller overlaps pneumoni. Objektiv: feber, stødende påskyndet vejrtrækning, spil af alae nasi, blussende kinder, cirkumoral bleghed og evt. interkostale indtrækninger. Hyperinflation og hvæsen (viral infektion eller mycoplasma). Evt. slutinspiratoriske grove krepitationer over det afficerede område. ↓ saturation. Sløvhed og cyanose. Spiser ikke. Sjældent ↓ luftskifte, bronkial respiration og dæmpet perkussionslyd. Røntgen af thorax: hvis kaverner med luft og væske → stafylokok pneumoni. Sekret fra nasopharynx bekræftes RSV. Hvis bakteriel ↑ CRP og neutrofile granulocytter. Hvis stafylokok aureus eller pseudomona → udredning for cystisk fibrose og immundefekt. Komplikationer: pleuraansamling eller empyem. Indlæggelse og iv antibiotika (bakteriel infektion: penicillin; H. Influenzae: amoxicillin og Moraxella catarrhalis: amoxicillin kombineret med clavulansyre (spektramox), atypisk pneumoni: azithromycin eller clarithromycin) hvis påvirket almen tilstand, ↓ saturation, store infiltrater, svær takypnø og vejrtrækningsbesvær samt hos spædbørn knirken, apnøperioder eller spiseproblemer. Understøttende behandling: ilt og smertestillende. Ved pleuraansamling eller empyem behov for drænage. PEP-maske til større børn.

Astmatisk bronkitis

Hvæsende, pibende eksspiration i forbindelse med luftvejsinfektion hos småbørn. Almen tilstand ofte upåvirket. 20-25% af alle børn < 3 år. 80% skyldes ikke astma men de aldersbetingede snævre luftveje, som lettere bliver obstrueret af sekret og slimhindeødem sekundært til viral infektion. Symptomerne forsvinder gradvist, oftest inden 5-årsalderen i takt med luftvejene vokser.

Risikofaktorer: præmatur og rygning under og/eller efter graviditeten. Svært at skelne fra tidlig debut af astma. Symptomer under infektionsfrie perioder, recidiverende hvæsen, familiær disposition til atopiske manifestationer f.eks. rhinokonjunktivitis, atopisk dermatitis eller eosinofili øger sandsynlighed for astma.

Ingen konsensus om behandling, men akut inhalation af β_2 -agonist ofte anvendes med begrænset effekt. Ved hyppige svære tilfælde kan inhalationssteroid forsøges. Alternativ leukotrien-receptor-antagonister.

Astma

Den hyppigste kroniske luftvejssygdom hos børn og afficerer 7-10% af børn. > 80-90% af børn og voksne med astma har i småbarnsalderen haft recidiverende infektionsudløste episoder med hoste samt hvæsende og pibende vejrtrækning, mens kun 10-20 % debuterer efter 5-årsalderen.

Luftvejene er kronisk inflammerede med eosinofile og neutrofile granulocytter, lymfocytter og mastceller. Inflammationen fører til variabel luftvejsobstruktion med bronkokonstriktion, slimhindeødem og ↑ sekretproduktion. Reversibel, enten spontan eller med behandling.

Triggerfaktorer: øvre luftvejsinfektioner, allergener 70-90% (husstøvmider, pelsdyr, pollen, svampesporer, anamnese med atopi), rygning (aktiv eller passiv), kold luft, fysisk aktivitet, følelsesmæssig belastning, kemiske irriteranter (maling, husholdningsaerosoler).

Mistanke om astma hvis

- + Anfaldsvis åndenød med hvæsende pibende vejrtrækning og hoste
- + Hoste eller hvæsende vejrtrækning ved fysisk aktivitet eller latter
- + Langvarig hoste, specielt om natten og ved øvre luftvejsinfektioner: forkølelsen sætter sig i brystkassen og varer > 10 dage
- + Hvæsende pibende vejrtrækning i infektionsfrie perioder, f.eks. om sommeren
- + ↓ fysisk aktivitet (målmand), sygefravær, ↓ koncentrationsevne ved symptomer
- + Symptomer der persisterer efter 3-årsalderen
- + Symptomer forværres ved eksponering for dyr, pollen, infektioner, røg og ændringer i lufttemperatur.

Objektivt: ved kronisk astma – hyperflation, generaliseret eksspiratorisk hvæsen og forlænget eksspiration. Evt. tegn på eksem og allergisk rhinokonjunktivitis.

Udredning

- + Anamnese
- + Spirometri til børn > 6 år. ↓ FEV1 og FEV1/FVC kan understøtte diagnosen
- + Helkropspletysmografi til børn 2-6 år. Måler luftvejsmodstanden i en bodyboks
- + Peak flow – giver et objektive mål for sværhedsgraden af luftvejsobstruktion ved astma. Meget upræcis. Relateret til højden. Dag-til-dag variation.
- + Reversibilitetstest – > 12% stigning i FEV1 efter inhalation af β_2 -agonist
- + Bronkial provokation – hyperventilation med kold luft (2-6 år) eller løbetest (> 6 år) giver et fald i FEV1 på > 12%. Hyperventilation forårsager afdampning og udtørring af luftvejene, hvilket hos astmapatienter frigiver inflammationsmediatorer i luftvejenes slimhinde og udløser bronkokonstriktion
- + Måling af nitrogenoxid (NO) i udåndingsluften
- + Allergjudredning – alle børn med astma (uanset alder) bør udredes med hudpricktest og/eller specifik IgE-koncentration i blodet for at identificere allergener (husstøvmider og pelsdyr)
- + Røntgen af thorax, hvis man er tvivl om diagnosen
- + Behandlingseffekt

Behandling – 5 trin fra mild intermitterende astma til kronisk svær astma. Behandlingsmål FEV1 > 90%, behandles til symptomfrihed og helst bivirkningsfrit

- ✚ Ved mild intermitterende astma med symptomer < 1 x ugentlig – inhalation af β_2 -agonister ved symptomer. Hurtigvirkende β_2 -agonister (salbutamol, terbutalin, formoterol) giver hurtig symptomlindring inden for 10 min, effektive i 2-4 timer. Bivirkninger: let oftest forbigående tremor og takykardi. Antikolinerge bronkodilatorer, ipratropium, anvendes ved akut svær astma ved ej effekt af β_2 -agonister.
- ✚ Behov for β_2 -agonist > 1 x ugentlig – indikation for regelmæssig profylaktisk behandling. Tillæg inhalationssteroid (200-400 mikgr. budesonid/dag). De reducerer inflammationen i luftvejene og dæmper hyperaktiviteten. Tillæg alternativt leukotrien-receptorantagonist (singulair®). Kan anvendes ved anstrenghedsudløst astma og ved astmatisk bronkitis hos børn > 2 år. Også effektiv mod mild astma og som tillægspræparat ved moderat til svær astma med utilstrækkelig effekt af behandling med inhalationssteroide med eller uden langtidsvirkende β_2 -agonister
- ✚ Dårlig symptomkontrol – tillæg inhalation langsomt-virkende β_2 -agonist (salmeterol, formoterol) med 12 timers effekt og bruges altid i kombination med inhalationssteroide. Kombinationsbehandlingen anvendes ved moderat til svær astma hos børn > 5 år ved manglende effekt af inhalationssteroide alene. Hvis kun moderate effekt, øges dosis af inhalationssteroid. Hvis ingen effekt – seponer langtidsvirkende β_2 -agonist. Tillæg alternativ leukotrien-receptorantagonist
- ✚ Ved vedvarende dårlig symptomkontrol – øges inhalationssteroid til 400 mikgr. budesonid/dag. Ved doser > 400 mikrog/dag igennem længere tid → væksthæmning, binyrebarkinsufficiens og osteoporose. Tillæg f.eks. leukotrien-receptorantagonist (eller theophyllin)
- ✚ Fortsat dårlig sygdomskontrol oral steroidbehandling i laveste doser, der giver symptomkontrol. Behandlingen bør administreres hver 2. dag for at minimere væksthæmning. Henvielse til specialist. Overvej differentialdiagnoser og evt. behov for anti-IgE-behandling (subkutane injektioner)

Akut astma

- ✚ Hvæsen og takypnø – RF > 40 hos 2-5-årige og > 30 hos større børn kan være et alvorligt tegn; ikke pålideligt i vurderingen af sværhedsgrad
- ✚ Takykardi med puls > 130 hos 2-5-årige og > 120 hos større børn; et mere pålideligt mål sværhedsgrad
- ✚ Brug af accessoriske muskler samt indtrækninger på thorax – et pålideligt mål for sværhedsgrad
- ✚ Paradoks puls (fald i pulsfyldighed under inspiration) – et udtryk for moderat til svær astma, som dog er svært at vurdere korrekt
- ✚ Åndenød, der begrænser barnets tale – et alvorligt tegn
- ✚ Cyanose, udtrætning og somnolens er sene tegn på livstruende astma, især i kombination med ↓ eller intet luftskifte ved stetoskopi
- ✚ Saturation < 90% uden ilt → tegn på livstruende astma; måles på alle børn, der indlægges med astma
- ✚ Måling af peak flow på alle børn, der er store nok til at kooperere til det

Børn med astma skal indlægges, hvis de trods højdosis β_2 -agonist inhalation

- ✚ Ikke bedres klinisk og fortsat takypnøiske
- ✚ Er udmattede
- ✚ Har markant ↓ peak flow

✚ Har ↓ ilt saturation (< 95% uden ilt)

Ilt, inhalation af højdosis β_2 -agonister via forstøver og systemisk steroidbehandling er den initiale behandling af et akut astmaanfald. I svære tilfælde gentages højdosis β_2 -agonistinhalation 2-3 x i timen via forstøver evt. i kombination med ipratropium. Oral prednisolon på 3 dage giver hurtigere bedring efter moderate og svære astmaanfald. Ved manglende respons på inhalationsbehandling gives iv. theofyllin over 20 min som bolus, efterfulgt af kontinuerlig infusion. Bivirkninger: kramper, opkastninger og kardielle arytmier ved hurtig infusion. Barnet skal EKG overvåges og elektrolytter kontrolleres. Ved bakteriel infektion AB. Hvis ej respons på ovenstående behandling → respiratorbehandling.

Primær ciliedyskinesi

En autosomal recessiv sygdom med defekte cilier (fimrehår) i luftvejsepitelet og derved mangel på en vigtig forsvarsmekanisme mod infektion. Incidens: 4-5 tilfælde/år

Recidiverende infektioner i øvre og nedre luftveje, ofte med purulent sekretion fra næsen, sinusitis, kronisk otitis media, produktiv hoste og bronkieektasier, set på high resolution-CT-skanning af thorax.

Diagnostiske undersøgelser omfatter måling af NO fra næse. Hvis denne er ↓, suppleres med mikroskopi af børstebiopsi fra nasalslimhinden (cilietest) mhp. at vurdere funktionen af cilier. Elektronmikroskopi mhp. detaljeret ciliestruktur-analyse. Andre ciliebærende overflader er også afficeret.

Cystisk fibrose

En af de hyppigste autosomale recessive sygdomme. 3 % af befolkningen er anlægshævere. Incidens 13-15 tilfælde/år. Gendefekten er lokaliseret på kromosom 7 og fører til defekt i proteinet CFTR (cystic fibrosis transmembrane regulator) som regulerer kloridtransport over cellemembraner. Den defekte kloridtransport medfører ↑ saltkoncentration i sved og sejt klæbrigt slim i luftveje og tarme.

Symptomer og fund

- ✚ Lunger – sejt sekret distalt i luftvejene øger risikoen for kronisk infektion, initialt med bl.a. Haemophilus influenzae og Staphylococcus aureus og efterfølgende Pseudomonas aeruginosa. Kronisk infektion medfører skader på bronkievæggene resulterende i bronkiektasi og abscesformation. Barnet har persisterende hoste med purulent ekspektorat. Objektiv: hyperinflation af thorax pga. air trapping, grove inspiratoriske krepitationer og ekspiratoriske rhonci. Hos nogle trommestiksfingre. Dødsårsag: respirationinsufficiens i 95% af tilfældene.
- ✚ Dårlig trivsel – > 90% af børn har malabsorption og har på diagnosetidspunktet underernæring pga. pancreasdysfunktion (manglende udskillelse af lipase, amylase og proteaser til tarmen)
- ✚ Pancreasinsufficiens diagnosticeres ved at påvise ↓ elastaseniveau i fæces
- ✚ Leverinsufficiens – kan være debutsymptom

- ✚ Gastrointestinalkanalen – hyppige passage af løse, blege fedtede/slimede og ildeluftende afføringer (steatore) pga. pancreasinsufficiens. Omvendt har nogle obstipationsproblemer pga. sej afføring
 - Mekoniumileus – debutsymptom i de første levedøgn, hvor sejt mekonium forårsager intestinal obstruktion med opkastninger, abdominal distension og manglende mekoniumafgang. Behandling: forsøges med gastrograffinklyx, men laparotomi er nødvendig i de fleste tilfælde.
- ✚ Udseende – basunkinder som kan mistolkes som et velernæres barn. Årsagen er hypertrofi af m. masseter og m. buccinator, da barnet dier hyppigt og ivrigt for at kompensere for det massive tab af kalorier pga. malabsorption. Resten af krop tynd
- ✚ Hud – kan smage af salt. Kan føre til hyperton dehydrering i varmt vejr

Udredning

- ✚ Svedtest – svedproduktion stimuleres, opsamles og undersøges for elektrolytindhold
- ✚ Genmutationsanalyse – bekræfter hvis 2 mutationer påvises

Behandling

- ✚ Ingen kurativ behandling
- ✚ Mod recidiverende lungeinfektioner – PEP-maske for at mobilisere sekret fra luftvejene. Forstøvet DNase (Pulmozyme®) anvendes mhp. at opløse sejt sekret, så det bliver lettere at hoste op
- ✚ Fysisk aktivitet
- ✚ Ekspektorat eller trakealsekret undersøges hver 4. uge eller ved symptomer. Hvis positive fund → behandling med antibiotika.
- ✚ Pseudomona-infektion medfører ↓ lungefunktion og behandles aggressivt med inhalationer, po og evt. iv. antibiotika.
- ✚ Ernæring – pancreasinsufficiens behandles med oral pancreassubstitutionsbehandling (Creon®), som indtages ved alle måltider. ↑ kalorieindtag essentielt
- ✚ Supplement af fedtopløselige vitaminer til de fleste børn

Komplikationer i voksen alderen

- ✚ Diabetes mellitus
- ✚ Forværring i pancreasinsufficiens
- ✚ Leversygdom (1/3) som i sjældne tilfælde progredierer til cirrose, portal hypertension og evt. leversvigt
- ✚ Pneumothorax
- ✚ Livstruende hæmoptyse
- ✚ Intestinal obstruktion pga. ophobning af sejt slimet mukofækulent materiale. Behandling: diverse antiobstipantia, mukomyst og evt. gastrograffinklyx
- ✚ Infektion med Pseudomona – undgå krydsinfektion mellem patienter med virulente typer af Pseudomonas, Cepacia og Achromobacter, som kan forårsage rapid forværring i lungefunktionen. Patienterne skal derfor isoleres.
- ✚ Mænd næsten altid sterile pga. manglende udvikling af ductus deferens, men kan blive fædre vha. mikroinsemination

- + Daglige medicinering
- + Tidskrævende fysioterapi
- + Hyppige hospitalsindlæggelser
- + Betydeligt fravær fra skole, uddannelser og arbejde

Kapitel 12: Hjertesygdomme

De hyppigste hjertesygdomme

- + Venstre-højre-shunt
 - Ventrikelseptumdefekt (30%)
 - Ductus arteriosus persistens (12%)
 - Atrioseptumdefekt (7%)
- + Udløbstenoser
 - Pulmonalstenose (7%)
 - Aortastenose (5%)
 - Coarctatio (5%)
- + Cyanotiske hjertesygdomme
 - Steno-Fallot tetralogi (5%)
 - Transpositio vasorum (5%)
 - Atrioventrikulær septumdefekt (2%)

Modstand i pulmonalarterierne skal falde efter de første vejtrækninger lige efter fødsel og 6 x mere blod passerer ud i lungekredsløbet. Tryk i venstre atrium stiger, og tryk i højre atrium falder. Derfor lukker foramen ovale. Den nyopståede \uparrow ilttension medfører lukning af ductus arteriosus. Ved nogle typer af medfødt hjertesygdomme (transpositio (ved fødslen), Steno-Fallots tetralogi/pulmonal atresi (timer til få dage efter), AVSD (inden få første måneder), persisterende pulmonal hypertension) er barnets overlevelse afhængigt af åben ductus. Når ductus lukker, debuterer børn med bl.a. cyanose. Ved iatrogen ilttilførsel kan resultatet blive fatalt fordi det provokerer lukning af ductus.

Differentialdiagnoser til cyanose

- + Persisterende pulmonal hypertension – fravær af det normale fald i pulmonal vaskulær modstand efter fødslen medfører cyanose pga. højre-venstre-shunt igennem foramen ovale og ductus arteriosus
- + Lungesygdom – f.eks. mekoniumaspiration, lungehypoplasi eller RDS
- + Sepsis – ofte pga. GBS
- + Arvelige stofskiftesygdomme – metabolisk acidose og shock
- + Cerebral depression – perinatal asfyksi eller maternel sedation
- + Polycytæmi
- + Hæmoglobinopati (thalassæmi)

Det kliniske billede ved gradvist hjerteinsufficiens

- + Takypnø – et af de tidligste tegn på hjerteinsufficiens

- ✚ Spiseproblemer – barnet slipper ofte brystet, når det dier pga. lufthunger
- ✚ Dårlig trivsel (insufficient vægtøgning) eller sjældnere patologisk vægtøgning pga. væskeophobning
- ✚ Svedtendens – især ved måltider; i udtalte tilfælde en cirkel af sved på lagnet rundt om barnets hoved
- ✚ Takykardi
- ✚ Bleghed og kolde ekstremiteter
- ✚ Recidiverende lungeinfektioner (væske i lungerne disponerer til pneumoni)
- ✚ Hepatomegali – leverkanten palperes > 3,5 og > 2 cm under kurvaturen hhv. i og efter neonatalperioden
- ✚ Mislud – afhængig hjertemisdannelsen
 - Holosystolisk mislud høres med samme styrke i hele systolen pga. tilbagestrømning (regurgitation) af blod f.eks. fra venstre til højre ventrikel ved VSD
 - Midsystolisk mislud – karakteristisk for Stills mislud (den vibratorisk mislud = fysiologisk)
 - Uddrivningsmislud – misluden starter efter 1. hjertelyd og øges, for herefter at falde igen hen mod 2. hjertelyd f.eks. ved pulmonal- eller aortastenose samt pulmonal uddrivningsmislud

Røntgen af thorax

Lungekartegningen er ↑ ved venstre-højre-shunt og ↓ ved pulmonalstenose (sort lungefelter). Derudover ses en karakteristisk støvle-formet hjerte ved Steno-Fallots tetralogi og skråtstillet æg ved transpositio vasorum.

Venstre-højre shunt

- ✚ Atrioseptumdefekt (ASD) – asymptomatisk eller recidiverende pneumonier, hvæsende vejrtrækning, hjerteinsufficiens (sjældent) og atrymier fra 40-årsalderen. ↑ lungekartegning på røntgen af thorax. Systolisk uddrivningsmislud ved øvre venstre sternalrand, fikseret, spaltet S2. Behandling ved små defekter ej indiceret. Ved større defekter operation i 3-5-årsalderen.
- ✚ Ventrikelseptumdefekt – defekten opstår oftest tæt ved trikuspidalklapperne (perimembranøs VSD) eller mere apikalt i den muskulære del af ventrikelseptum (muskulær VSD). Man skelner mellem små og store VSD'er. Ingen symptomer ved små defekter < 3 mm. Holosystolisk mislud ved nedre venstre sternalrand. Behandlingen sjældent indiceret, da spontan lukning. Barnet skal løbende kontrolleres, og der anbefales en god mund- og tandhygiejne samt antibiotikaprofylakse ved alle indgreb med større blødning. Symptomer ved store defekter > 3 mm: hjerteinsufficiens med påfaldende svedtendens, takypnø, spiseproblemer samt dårlig trivsel efter de første leveuger samt recidiverende lungeinfektioner. Risiko for varierende grad af pulmonal hypertension, som kan medføre irreversible skader i lungekapillærer og ubehandlet fører til Eisenmengers syndrom hos større børn. Objektive fund: rumlende holosystolisk mislud ved nedre venstre sternalrand eller ingen mislud. Takypnø, takykardi og hepatomegali pga. hjerteinsufficiens. Røntgen viser kardiomegali, forstørret venstre pulmonalarterie, ↑ lungekartegning og evt. lungestase. Behandling: diuretika og evt. ACE-hæmmer (captopril). Ved store defekter kirurgi for at forebygge hjerteinsufficiens → pulmonal hypertension → Eisenmengers syndrom.
- ✚ Ductus arteriosus persistens – åbenstående ductus 4 uger efter fødsel. Ductus arteriosus forbinder a. pulmonalis til den descenderende aorta i fosterlivet. Den lukker kort efter fødslen. Når modstanden i lungekredsløbet gradvist falder efter fødslen, vil der opstå en venstre-højre-shunt af blod fra aorta tilbage i pulmonalarterierne. Hvis shunten er meget stor, har barnet symptomer svarende til en VSD med

hjerterinsufficiens, svedtendens, takykardi og spiseproblemer. Hos præmature debut med bradykardi og apnø. Kontinuerlig mislyd ved øvre venstre sternalrand. Behandling: væskerestriktion og prostaglandin-syntesehæmmere (indometacin, ibuprofen). Hvis ej effekt, lukkes kirurgisk. Lukning foretages omkring 1-årsalderen med indsættelse af spiral eller anden lukkemekanisme via hjertekateterisation.

Udløbshindring hos det asymptomatisk barn

- ✚ Aortastenose – aortaklapfligene er delvis fusionerede og obstruerer udløbet fra venstre ventrikel. Kan forekomme sammen med mitralstenose og coarctatio aortae. Asymptomatisk eller symptomer i form af aktivitetsbegrænsning, brystsmerte ved fysisk aktivitet eller synkoper. Objektive fund: systolisk uddrivningsmislyd med maksimum ved øvre højre sternalrand og projektion til karotiderne, svag puls. Røntgen viser normal eller prominent venstre ventrikel med poststenotisk dilatation af aorta descendens. Behandling: regelmæssig klinisk vurdering. Ved symptomer som ovenstående eller trykgradient (> 80 mmHg) over aortaklappen i hvile, får foretaget ballondilatation vha. hjertekateterisation.
- ✚ Pulmonalstenose – pulmonalklapfligene er delvis fusionerede og obstruerer udløbet fra højre ventrikel. De fleste uden symptomer og diagnosen stilles pga. en mislyd. Ved kritisk pulmonalstenose har barnet ductusafhængigt kredsløb og udvikler cyanose når ductus lukker. Systolisk uddrivningsmislyd, der høres bedst ved øvre venstre sternalrand. Røntgen viser normal eller poststenotisk dilatation af pulmonalarterie. Behandling: ved trykgradient > 64 mmHg ballondilatation via hjertekateterisation for at forebygge højresidig ventrikelhypertrofi og ↓ fysisk kapacitet.
- ✚ Coarctatio aorta (voksen type) – gradvist progression over mange år. Asymptomatisk. Hypertension over højre arm (hos > 90%), claudicatio-lignende smerter (sjældent). Ingen eller ukarakteristisk (systolisk eller kontinuerlig mislyd på ryg) og forsinket pulsation i a. femoralis i forhold til a. radialis. Venstresidig ventrikelhypertrofi. Behandling: ved symptomer eller hæmodynamisk påvirkning hjertekateterisation og stentindsættelse.
- ✚ Hypoplastisk venstre hjertesyndrom – den venstre side af hjertet underudviklet med en lille venstre ventrikel uden pumpefunktion. Mitral- og aortaklappen er atretiske. Aorta ascendens er meget snævre og i de fleste tilfælde med coarctatio. Der er varierende grader af tilstanden. Hvis tilstanden ej opdaget prænatalt, debuterer sygdommen kort efter fødslen med shock pga. ductusafhængigt systemkredsløb. Der er intet flow igennem venstre side af hjertet, så når ductus lukker, ophører flow til både aorta ascendens og aorta descendens, hvilket medfører akut kredsløbskollaps og svær acidose. Der er svage eller manglende pulse i hele kroppen i modsætning til coarctation aorta med kun svage pulse i a. femoralis. Prostaglandininfusion livsreddende. Behandling: en kompliceret operation, hvor a. pulmonalis deles og hovedstammen forbindes til aorta. Herefter flere operationer i 6-måneders og 3-årsalderen.

Cyanotiske hjertesygdomme

Der er 4 alvorlige hjerte-sygdomme der kan medføre svær cyanose

- ✚ Steno-Fallots tetralogi – omfatter 4 alvorlige misdannelser
 - Stor VSD
 - Overridende aorta i forhold til ventrikelseptum
 - Pulmonalstenose – i varierende grader

- Højresidig ventrikelhypertrofi pga. udløbshindring

I tilfælde af svær pulmonalstenose kan barnet være cyanotisk ved fødslen, og i tilfælde af ductusafhængigt lungekredsløb bliver barnet udtalt cyanotisk, når ductus lukker. Kraftig, langvarig systolisk uddrivningsmislyd ved venstre sternalrand fra 1. levedøgn pga. pulmonalstenose. Takypnø, spiseproblemer og dårlig trivsel pga. hjerteinsufficiens. Fallot-anfald med cyanose, dyspnø, gråd, irritabilitet og påvirket bevidsthed. Skyldes spasmer i den subvalvulære pulmonalstenose medførende højre-venstre-shunt. Uden behandling → udtalt hypoksi, myokardieinfarkt, apoplexia cerebri og død. Hos større børn trommestiksfigre og urglasnegle. Røntgen: støvleformet hjerte pga. eleveret apex (højresidig ventrikelhypertrofi) og tynde lungekar pga. det ↓ flow igennem lungerne. Behandling: intialt medicinsk ved hjerteinsufficiens eller Fallot-anfald. Kirurgisk rekonstruktion ved 6-månedersalderen.

- ✚ Transpositio vasorum – her er aorta forbundet med højre ventrikel, og truncus pulmonalis til den venstre ventrikel. Så deoxygeneret blod sendes ud i det systemiske kredsløb, og oxygenet blod sendes ud i lungekredsløbet. Med mindre der er opblanding af blodet mellem de 2 kredsløb, f.eks. via VSD, ASD eller persisterende ductus arteriosus, dør barnet. Symptomer: cyanose med udtalt blåfarvning af tunge, læber, slimhinder og neglelejer. Objektive fund: cyanose, trommestiksfigre og urglasnegle efter 1 år, ofte normal stetoskopi evt. med enkelt 2. hjertelyd eller mislyd ved associerede hjertemisdannelser f.eks. VSD. Røntgen: hjertet som et skråtstillet æg pga. hypertrofisk højre ventrikel og smalt mediastinum samt ↑ lungekartegning pga. ↑ flow igennem lungekredsløbet. Behandling: åbning af ductus arteriosus med prostaglandininfusion som den akutte behandling. Hvis utilstrækkeligt effekt, Rashkinds ballonatrie-septostomi, hvor foramen ovale åbnes vha. hjertekateterisation.
- ✚ Komplet atrioventrikulær septumdefekt (AVSD) – ofte ved Downs syndrom (20%). Består af en primum-ASD, en perimembranøs VSD samt en sammensmeltning af trikuspidal og mitralklapperne. Cyanose ved fødslen, mislyd svarende til VSD, hjerteinsufficiens i 2.-3.-leveuger med takypnø, spiseproblemer og dårlig trivsel. Behandling: medicinsk for hjerteinsufficiens og kirurgisk korrektion i 3-måneders alderen.
- ✚ Trikuspidalatresi – den højre ventrikel er hypoplastisk og dermed uden funktion. Altid VSD. Cyanose pga. opblanding af systemisk og lungeveneblood i venstre atrium og hjerteinsufficiens i tilfælde af stor lungeperfusion og stor venstre-højre-shunt. Behandling: palliativ operation, hvor vena cava superior forbindes med a. pulmonalis omkring 6-måneders alderen, og senere i 3-årsalderen suppleres med Fontan-operation, hvor vena cava inferior også forbindes med a. pulmonalis. Dette giver ikke barnet mulighed for at få et normal funktionsniveau. I nogle tilfælde hjertetransplantation.

Efter enhver hjerteoperation ↑ risiko for perikardieeksudat, der viser sig ved let feber og tiltagende tegn på hjertesvigt. Næsten alle skal have antibiotikaproylakse mod bakteriel endokarditis ved behov for kirurgi.

Infektioner

- ✚ Febris rheumatica – gigtfeber forårsaget af abnormt autoimmunt respons efter infektion med β-GAS i øvre luftveje. Sjældent i DK. Primært børn 5-15 år. Debut efter en latenstid på 2-6 uger. Symptomer: polyarthritis, let feber og utilpashed. Mitralstenose er den hyppigste komplikation og kan på lang sigt føre til ardannelse og fibrose af hjerteklapperne. Aorta-, trikuspidal- og sjældnere pulmonalklappen kan også blive afficerede. Behandling: store doser antiinflammatorisk medicin (acetylsalicylsyre = hæmmer af den

inflammatorisk respons) og hvile. Så længe der er tegn på aktiv myokarditis (bekræftes ved ekkokardiografi og \uparrow SR) \rightarrow den fysiske aktivitet begrænses. Suppleres med glukokortikoider ved ej effekt. Symptomatisk hjerteinsufficiens behandles med diuretika og ACE-hæmmere og signifikant perikardieekssudat kræver perikardiocentese. Ved persisterende infektion gives antibiotika. Som profylakse gives månedlige penicillininjektioner livslang. Ved penicillinallergi gives erytromycin.

- ✚ Infektøs endokarditis – hos børn med VSD, coarctatio aortae og persisterende ductus arteriosus. Mistænkes hos børn med persisterende feber, utilpashed, væggtab, \uparrow SR, uforklaret anæmi eller hæmaturi. Blødninger under neglene, nekrotiske hudlæsioner, mislyd (nyopdaget eller ændret), takykardi, hjerteinsufficiens ved klapinsufficiens, splenemegali, neurologiske fund ved cerebrale infarkter, infarkter i retina, arthritis/artralgi og trommestiksfingre og urglasnegle. Blod D+R x 3 fra 3 forskellige indstiksteder. EKKO: vegetationer bestående af fibrin, trombocytter og bakterier. Blodprøver: \uparrow CRP og SR. Behandling: antibiotika i 4-6 uger efter resistensbestemmelse (streptokokker, stafylokokker, enterokokker). Hvis inficerede kunstige hjerteklapper \rightarrow kirurgisk revision med fjernelse.
- ✚ Myokarditis – som følge af viral infektion. Mistænkes hos børn der pludseligt udvikler hjerteinsufficiens og forstørret hjerte. Diagnosen stilles ved EKG og EKKO. Behandling: diuretika og ACE-hæmmer/beta-blokkere. Nogen starter også digoxin. Kan sekundært give dilateret kardiomyopati (andre årsager til dilateret kardiomyopati: medfødt, metaboliske sygdomme eller langvarig takykardi).

Pulmonal hypertension

En komplikation til mange hjertemisdannelser, hyppigst ved en stor venstre-højre-shunt med \uparrow flow igennem lungerne og dermed \uparrow tryk i lungekredsløbet, såsom VSD, AVSD eller ductus arteriosus persistens. Hvis misdannelsen korrigeres inden 12-måneders alderen, normaliseres trykket i lungekredsløbet. Ubehandlet medfører persisterende \uparrow flow og tryk i lungekredsløbet irreversibel og progressiv skade på de små kar i lungerne. Behandling: inhaleret NO, iv. magnesium og po fosfodiesterasehæmmere (sildenafil) eller iv prostaglandin. Antikoagulation med heparin, aspirin eller warfarin. Ovenstående er symptomatisk behandling. Den virksomme behandling er hjerte/lungetransplantation.

Kapitel 13: Nyrer og urinveje

Medfødte misdannelser

- ✚ Potters sekvens – oligohydramnion (pga. bilateral nyreagnesi), deformation af fosteret og lungehypoplasi
- ✚ Nyredysplasi
 - Multicystisk dysplasi – multiple store væskefyldte cyster, ingen forbindelse til blæren og således ingen nyrefunktion. Hvis bilateral affektion, ingen urinproduktion førende til Potters sekvens
 - Polycystisk nyresygdom – autosomal recessiv eller dominant arvegang. I modsætning til multicystisk dysplasi normal eller kun let \downarrow nyrefunktion \rightarrow nyreinsufficiens på længere sigt
- ✚ Nyrefusionsanomali
 - Hesteskonnyre – de distale nyrepoler er sammenvokset
 - Bækkenkagenyre – nyrerne er totalt sammenvoksede. Manglende embryonal ascendering fra bækkenet medførende afløbshindring og/eller \uparrow risiko for infektion

- + Dobbeltanlæg
- + Blæreekstrofi – blærehulrummet er eksponeret på abdomen pga. manglende fusion af infraumbilikale midtliniestrukturer
- + Prune belly-syndrom – manglende eller insufficient abdominalmuskulatur associeret med stor blære og dilaterede ureteres samt kriptorkisme
- + Hydronefrose pga. afløbshindring enten ved den ureteropelvine- eller den vesikoureterale overgang. Afløbshindringen kan også opstå ved blærehalsen
- + Vesikoureteral reflux – reflux af urin fra blæren til ureteres skyldes hyppigt en abnorm lateral ureterindmunding i blæren med forkortet submukøst forløb, således at den naturlige klapfunktion helt eller delvist mangler. Kan også opstå sekundært til blæreledelser med ↑ intravesikalt tryk, såsom neuropatisk blære og uretral obstruktion, eller ved langvarige vandladningsforstyrrelser med dårlig koordinering mellem blæremuskel og sfinkter.

Urinvejsinfektioner

En hyppig tilstand hos børn, 8% hos piger og 1% hos drenge. UVI, der involverer nyreparenkymet, kan føre til arvævsdannelse, der skader den voksende nyre og disponerer til hypertension og/eller kronisk nyreinsufficiens ved bilateral affektion. 50% af børn < 1 år har en tilgrundliggende medfødt urinvejsanomali. UVI skyldes oftest tarmflora, der finder vej til urinvejene igennem urinrøret, hos nyfødte oftest hæmatogent.

Symptomer

- + Øvre UVI (pyelonefritis) – involverer nyrene. Børn < 1-2 år: feber > 38,5°C, sløvhed og irritabilitet, gylpetendens, diare, ↓ appetit, dårlig trivsel, persisterende neonatal ikterus, sepsis, feberkrampe (> 6 måneder). Større børn: feber 38,5°C, påvirket almentilstand (sløvhed, ↓ appetit), abdominal/ flankesmerter, opkastninger, diare, feberkrampe (< 5 år), dysuri, pollakisuri (> 7 vandladninger dgl.) og inkontinens
- + Nedre UVI (cystitis) – symptomer i form af dysuri, pollakisuri (> 7 vandladninger dgl.) og inkontinens, og til tider subfebrilia (< 38,5°C). Abdominalsmarter

Børn < 1-2 år behandles som øvre UVI, da klinik og paraklinik ikke kan skelne mellem øvre eller nedre UVI.

Undersøgelser

- + Urinstix – leukocytter, nitrit, glukose, protein, blod og pH. Ved positiv urinstix for nitrit og leukocytter hos et barn med relevante symptomer: 75-90% sandsynlighed for UVI. Normal urinstix udelukker UVI.
- + Urinmikroskopi – påvisning af leukocytter (> 10 leukocytter/synsfelt)
- + Urin D+R – > 10⁵ kolonier/ml urin giver 90% sikkerhed for bakteriuri

Årsager til UVI

- + E. coli – den hyppigste bakterie
- + Proteus – hyppigere hos drenge, sandsynligvis pga. kolonisering under forhuden. Proteus omdanner karbamid til ammonium, hvilket alkaliserer urinen og øger risikoen for fosfat-nyresten
- + Pseudomona – ved medfødt strukturel misdannelse af urinvejene med afløbshindring

Diagnostik

UL-skanning af nyrer og urinveje inkl. residualurinbestemmelse, bør foretages på alle børn med 1. gangs UVI (øvre og nedre) for at udelukke strukturelle misdannelser (undtaget piger > 5 år med nedre UVI). Renografi suppleres ved mistanke om dilatationer i urinvejene. Andre undersøgelser er DMSA-skintigrafi akut og efter 4-6 måneder for evt. påvisning af persisterende arvæv.

Behandling

- ✚ Nedre UVI behandles med antibiotika efter resistensbestemmelse i 5-7 dage
- ✚ Øvre UVI behandles med iv antibiotika f.eks. ampicillin eller cefuroxim og gentamycin indtil de er feberfri i et par døgn, hvorefter skiftes til po behandling til i alt 10 dages behandling

Urininkontinens

Inddeles i

- ✚ Daginkontinens – ufrivillig vandladning om dagen hos et barn > 5 år. Kan skyldes obstipation da svær fækal retention kan lede til vandladningsdysfunktion og dårlig blæretømning, og skal først behandles for dette før behandling af inkontinens. Kan opdeles i 3 grupper
 - Blæresfinterdysfunktion
 - Overaktiv blære (urge-inkontinens) – pollakisuri (> 7 vandladninger om dagen), pludselig og imodståelig vandladningstrang samt inkontinens
 - Dysfunktionel vandladning – overaktiv sfinktermuskulatur under vandladning medførende fraktioneret stråle. Hyppigere hos børn med obstipation
 - Underaktiv blære – få vandladninger dgl. og residualurin. ↑ risiko for recidiverende UVI
 - Neurogen blære – ved cerebral parese og myelomeningocele
 - Strukturelle abnormiteter – f.eks. ektopisk ureter (udmunding i vagina), uretralklap, epispadi eller udtalt phimosis/labiaagglutination
 - Andre – vaginal reflux. Ses ved tragtformet hymen, labiaagglutination eller hos overvægtige piger, der presser lårene sammen under vandladning. Hermed forhindres normal passage af urin, som presses op i vagina
 - Fniseinkontinens – hyppigst hos pubertetspiger, som pludselig mister blærekontrol ved latter
- ✚ Natinkontinens (enuresis nocturna) – hos børn > 5 år (10%). Hyppigere hos drenge, genetisk disposition hos 2/3. Skyldes barnets manglende evne til at vågne ved fyldt blære i kombination med
 - Abnorm ↑ natlig urinproduktion – formentligt pga. ↓ natligt niveau af ADH (vasopressin)
 - ↓ blærekapacitet – den natlige urinproduktion er normal, men blærekapaciteten er reduceret
 - En kombination af ↑ natlig urinproduktion og ↓ blærekapacitet

Organiske årsager

- UVI
- Obstipation
- Polyuri – pga. osmotisk diurese f.eks. diabetes mellitus eller ↓ nyrefunktion

- Adenoide vegetationer – ved udtalt snorken, store adenoide vegetationer og enuresis bør barnet vurderes mhp. adenektomi, idet bedring af søvnen kan mindske polyuri

Udredning ved daginkontinens

✚ I 4-5-årsalderen

✚ Anamnese

- Afføringsmønster
- Vandladningssymptomer bl.a. inkontinensgrad og -hyppighed, antal vandladninger dgl, squatting (barnet sidder på hug og presser hælen op i perineum for at styrke sfinkter og hæmme blærekontraktioner) og kraftig vandladningstrang, urge, fraktioneret stråle under vandladning, kontinuerlig inkontinens (strukturel abnormitet) og inkontinens efter toiletbesøg (vaginal reflux) eller fuld blæretømning ved latter (fniseinkontinens)
- Recidiverende UVI
- Udviklingsmilepæle

Objektiv undersøgelse

- ✚ Abdomen – palpation af fæcesknolde (obs. obstipation) og blæredistension (obs. neurogen blære)
- ✚ Ryg – hårvækst, dermal sinus eller pigmentforandringer over processus spinosi (obs. neurogen blære pga. spina bifida occulta)
- ✚ Underkøremiteter – kan barnet gå, hoppe symmetrisk, tonus, reflekser og anokutan refleks (obs. neurogen blære)
- ✚ Genitalia – misdannelser, phimosis og labiaagglutination
- ✚ Urinstix
- ✚ Væskevandladningsskema
- ✚ Uroflowundersøgelse
- ✚ Undersøgelse for residualurin – foretages med UL-skanning efter vandladning
- ✚ UL-skanning af nyrer og urinveje
- ✚ Miktionscystourethrografi (MCU)
- ✚ Invasiv urodynamisk undersøgelse
- ✚ Cystourethroscopi
- ✚ Røntgen og/eller MR-skanning af columna lumbalis

Behandling

- ✚ Behandling af UVI
- ✚ Behandling af obstipation
- ✚ Specialistbehandling ved strukturelle abnormiteter eller neurogenblære
- ✚ Ved blæresfinkterdysfunktion – blærehabilitering: faste toilettider hver 3. time, god tid og korrekt siddestilling (afslappet stilling med spredte ben, let fremoverbøjet og god lårstøtte evt. med fodskammel)
- ✚ Ved residualurin bør barnet lade vandet 2 x i træk med få minutters mellemrum
- ✚ Ved vaginalrefluks skal barnet sidde omvendt på toilettet

- ✚ Ved hyperaktiv blære parasymptomolytika
- ✚ Dysfunktionel vandladning behandles hos uroterapeut, med α -blokker og intermitterende kateterisation

Udredning ved natinkontinens

- ✚ I 5-6-årsalderen
- ✚ Urinstix – undersøgelse for UVI
- ✚ Væskevandladningsskema mhp. væskeindtag før sengetid, største urinvolumen i dagtiden, natlig urinproduktion på våde nætter og evt. ledsagende daginkontinens

Behandling

- ✚ Information til barnet og forældre
- ✚ Fast vandladning før sengetid
- ✚ Væskerestriktion 1 time før sengetid og undgåelse af excessivt væskeindtag ved aftenmåltidet
- ✚ Ringapparat – til børn > 7 år med ↓ blærekapacitet, da behandlingen øger den natlige blærekapacitet. Alarmen fungerer vha. en sensor i barnets underbukser som aktiveres når den bliver våd. Alarmen vækker således barnet som skal op og gå på toilettet for at tømme blæren
- ✚ Antidiuretisk hormon – ved ↑ natlig urinproduktion. Her gives desmopressin som er en syntetisk analog af antidiuretisk hormon og virker ved at koncentrere urinen og nedsætte den natlige diurese

Sekundær inkontinens

Debut efter 6 måneders kontinens. Årsager: UVI, polyuri pga. osmotisk diurese ved diabetes mellitus eller insipidus eller nyrepåvirkning, følelsesmæssig stress. Behandling efter årsagen

Nefrotisk syndrom

En triade af

- ✚ Svær proteinuri (protein/kreatinin-ratio > 200 mg/mmol eller > 1 g protein/m²/døgn)
- ✚ Hypoalbuminæmi (albumin < 25 g/l eller < 360 mikromol/l)
- ✚ Udtalte ødemer

Incidens: 2/100.000/år, hyppigst i alderen 1-4 år.

Årsag: ukendt (70-80%), kan være sekundært til en systemisk sygdom f.eks. Schönlein-Henochs purpura, systemisk lupus erythematosus (SLE), infektioner f.eks. malaria eller allergener f.eks. insektstik.

Symptomer

- ✚ Periorbitale ødemer – tidligst tegn. Kan mistænkes som allergi
- ✚ Skrotalt eller vulvalt ødem
- ✚ Ødemer på ankler og ben
- ✚ Ascites og distenderet abdomen
- ✚ Dyspnø pga. pleuraansamlinger
- ✚ Hyperlipidæmi

- ✚ Hypoimmunglobulinæmi
- ✚ Mikroskopisk hæmaturi (25%)

Udredning for nefrotisk syndrom

- ✚ Urinstiks for protein og hæmoglobin
- ✚ Blodtryk og vægt
- ✚ Døgnurin – volumen, protein, natrium, kalium, kreatinin, kreatininclearance
- ✚ Hæmoglobin, leukocytter, karbamid, albumin, kalcium, fosfat
- ✚ Komplement – C₃
- ✚ Forudgående infektion med GAS – svælgpodning
- ✚ Undersøgelser for antinukleære antistoffer (ANA), antistoffer mod dobbeltstrengs-DNA (anti-dsDNA), antineutrofile cytoplasmatiske antistoffer (ANCA) og hepatitisserologi

Syndromer

- ✚ Minimal change-nefrotisk syndrom – nyren histologisk normal ved lysmikroskopi, på elektronmikroskopi er podocytternes fodprocesser ødelagt, hvilket gør basalmembranen mere permeabel for bl.a. albumin. 85% har god effekt af behandling
- ✚ Steroidfølsomt nefrotisk syndrom – hyppigst hos drenge af alder 1-10 år og asiatiske børn. Udløses ofte af en luftvejsinfektion. Børnene har normalt blodtryk, normalt komplementniveau, normal nyrefunktion og ingen makroskopisk hæmaturi. Følsomt for steroidbehandling
- ✚ Steroidresistent nefrotisk syndrom
 - Fokal segmental glomerulosklerose – familær eller idiopatisk. Progression til nyreinsufficiens hos 30% inden for 5 år. 20% respons på behandling med cyclophosphamid, vincristin eller ciclosporin. Hyppigt recidiv efter transplantation
 - Membranoproliferativ glomerulonefritis – hæmaturi og ↓ komplementniveau. Aftagende nyrefunktion over mange år
 - Membranøs glomerulonefritis – associeret med hepatitis B, kan forudgå SLE. De fleste bedres spontant inden for 5 år.
- ✚ Kongenit nefrotisk syndrom (Finnish type nephrotic syndrome) – meget sjædent. Debut i de første 3 måneder. ↑ mortalitet primært pga. komplikationer til hypoalbuminæmi og sjældent pga. nyreinsufficiens. I svære tilfælde nødvendigt med bilateral nefrotektomi efterfølgende dialyse og nyretransplantation.
- ✚ Amyloidose – primær eller sekundær til myelomatose, RA, Crohn sygdom, kroniske infektioner

Behandling

- ✚ Glukokortikoider – prednisolon 60 mg/m²/døgn svarende til ca. 2 mg/kg hos større børn i 6 uger. Herefter reduktion til 40 mg/m² hver 2. dag i yderligere 6 uger, hvorefter behandling seponeres. Effekt hos 90%.
- ✚ Behandling af ødemer: diuretika, saltrestriktion, ACE-hæmmere og NSAID. Kan reducere proteinurien
- ✚ Ved ej effekt af glukokortikoider → cyclophosphamid, ciclosporin, tacrolimus eller mycophenolatmofetil

De fleste børn får et eller flere tilbagefald af proteinuri (steroidafhængighed), men langtidsprognosen god. Nyrebiopsi kun indiceret ved manglende behandlingsrespons, alder < 9 måneder eller > 12 år, tegn på systemsygdom eller påvirket nyrefunktion.

Komplikationer

- ✚ Hypovolæmi – i fasen med ødemdannelse. Pleuraekssudat kan medføre kompromitterede vejrtrækning. Klager over mavesmerter og svimmelhed. Perifer vasokonstriktion. Takykardi. U-Natrium < 5 mmol
- ✚ Trombose – pga. trombocytose, tab af antitrombin i urinen, ↑ produktion af koagulationsfaktorer og ↑ viskositet pga. hæmatokrit ved hypovolæmi
- ✚ Infektion – pga. hypoimmunoglobulinæmi, specielt med kapselbærende bakterier f.eks. pneumokokker

Hæmaturi

Defineres som > 5 erythrocytter/synsfelt.

Mikroskopisk hæmaturi kan forekomme forbigående og kan skyldes feber eller fysisk anstrengelse og kræver kontrol i form af urinstix. Hvis der observeres persisterende mikroskopisk hæmaturi (3 konsekutive urinprøver med > +2 for hæmoglobin, taget med 1-4 ugers interval), hæmaturi ledsaget af proteinuri, ødemer, hypertension og abdominal udfyldning, foretages urinmikroskopi, der kan kvantificere antallet af erythrocytter og påvise evt. deformede erythrocytter og erythrocytcylindre (ses ved glomerulær sygdom).

Makroskopisk hæmaturi er patologisk og skal udredes. Rød farve kan udover blod skyldes bl.a. fødemidler (rødbeder), medikamenter (rifampicin og ibuprofen) og visse metabolitter (porfyriner). Hos nyfødt orangerøde pletter i bleen pga. uratkrystaller er normalt.

Årsager til hæmaturi

- ✚ UVI (bakteriel, viral, tuberkulose, shistosomiasis)
- ✚ Nyresten
- ✚ Traume på genitalia, urinveje eller nyrer
- ✚ Familiær disposition for nyresten eller glomerulonefritis
- ✚ Tumor (Wilms tumor)
- ✚ Koagulationsforstyrrelser
- ✚ Hyperkalciuri
- ✚ Svær hæmolyse inkl. hæmolytisk uræmisk syndrom

Udredning

- ✚ Urinstix
- ✚ Urinmikroskopi
- ✚ Spoturin (protein/kreatinin-ratio og calcium/kreatinin-ratio)
- ✚ Blodprøver (hæmoglobin, leukocytter, trombocytter, koagulationsscreening, kreatinin, karbamid, elektrolytter, calcium, fosfat, albumin, komplement C₃, CRP og SR)

- ✚ UL-skanning af nyrer og urinveje
- ✚ Evt. test af forældres urin for blod ved mistanke om familær glomerulopati
- ✚ Nyrebiopsi – ved persisterende makroskopisk hæmaturi, familær disposition til glomerulonefritis, ↓ nyrefunktion, persisterende abnorme komplementniveauer, proteinuri

Glomerulonefritis

En gruppe af sygdomme med autoimmun genese, der afficerer nyrenes glomeruli. Aflejring af immunkomplekser og komplement i basalmembranen, hvilket hæmmer blodgennemstrømningen og dermed filtrationen. Kliniske manifestationer

- ✚ Akut glomerulonefritis – hæmaturi (makroskopisk, mikroskopisk), moderat proteinuri, ↓ urinproduktion, ødemer (især periorbitalt) og hypertension (kan føre til kramper). Behandling: nøje vurdering af blodtryk, væske- og elektrolytbalance samt evt. behandling med diuretika og antihypertensiva. I sjældne tilfælde forværring af nyrefunktion → rapidly progressive glomerulonefritis. Diagnosticeres ved nyrebiopsi. Behandling: akut immunsupprimerende behandling eller plasmaferase for at forhindre yderligere progression.
- ✚ Andre årsager til akut glomerulonefritis
 - IgA-glomerulonefritis – den hyppigste primær glomerulonefritis med debut med makroskopisk hæmaturi i relation til øvre luftvejsinfektion eller gastroenteritis. Nyrebiopsi viser mesangial proliferation og aflejring af polymerisk IgA i mesangiet. Prognose: spontan remission til kronisk nyreinsufficiens (10%)
 - Poststreptokok glomerulonefritis – ca. 3 uger efter en tonsillitis eller impetigo med β-hæmolytiske GAS. Debut med makroskopisk hæmaturi, senere mikroskopisk. Akut oliguri, ødemer og hypertension. Diagnosen stilles ved positiv Strep A-test for streptokokinfektion. Nyrebiopsi ved atypisk forløb: nyreinsufficiens, svær proteinuri eller manglende normalisering af komplement. Behandling: væske- og saltrestriktion samt antihypertensiv behandling. God prognose.
 - Vaskulitissygdomme – Schönlein-Henochs purpura (afficerer nyrer op til 50% med hæmaturi eller mild proteinuri, forudgået af palpabel purpura, arthritis og abdominalsmerter, histologisk ligner IgA-glomerulonefritis, som regel forsvinder spontant, men kan også være alvorlig med nefrotisk syndrom, glomerulonefritis eller akut nyreinsufficiens) og sjældnen Wegeners granulomatose (karakteristisk symptomer: feber, utilpashed, vægttab, hududslæt og ledinvolvering samt markant involvering af luftvejene. Påvisning af ANCA), mikroskopisk polyarteritis og polyarteritis nodosa (aneurismer på nyrearterierne, svær og progredierende nyrepåvirkning). Behandling: glukokortikoider, plasmaferese og iv. cyklofosfamid
 - SLE – debut med mikroskopisk hæmaturi, proteinuri og hypertension samt hypokomplementæmi. Desuden affektion af andre organer. Aggressiv behandling.
 - Alport syndrom – X-bundet recessiv sygdom. Intermitterende hæmaturi (mikroskopisk eller makroskopisk), evt. i forbindelse med luftvejsinfektion. Gradvist proteinuri og i voksenalderen progredierende til terminal nyreinsufficiens. Associeret døvhed og synsdefekter

Nyresten

Sjældent hos børn. Årsager

- ✚ Medfødte misdannelser af nyre og urinveje
- ✚ Arvelige stofskiftesygdomme f.eks. hyperoxaluri, hyperkalciuri og cystinuri
- ✚ Tidligere UVI – associeret med fosfatsten, primært ved Proteus-infektion

Symptomer

- ✚ Abdominalsmerter
- ✚ Kvalme og opkastninger
- ✚ Hæmaturi (mikro- eller makroskopisk)
- ✚ Recidiverende UVI
- ✚ Passage af sten

Den primær udredning og udredningsprogram for årsagen til stendannelsen

- ✚ UL-skanning af nyrer og urinveje
- ✚ CT/MR-skanning
- ✚ Urinstix og dyrkning
- ✚ Urinmetabolisk screening
- ✚ Blodprøver – calcium, fosfat, elektrolytter, kreatinin, urat, ammonium, bikarbonat, syre/base-status
- ✚ Passerede sten – sendes til biokemisk analyse

Behandling er at afvente spontan afgang eller ekstrakorporal stenknusning (via lydbølger) eller kirurgi.

Renal tubulær dysfunktion

- ✚ Fanconis syndrom – karakteriseret ved ↓ proximal tubulær reabsorption og dermed tab af aminosyrer, glukose, fosfat, bikarbonat, natrium, calcium, kalium og urat i urinen. Årsager: idiopatisk eller sekundært til arvelige stofskiftesygdomme (cystinose (autosomt recessiv sygdom, der medfører intracellulær ophobning af cystin), glykogenoser, Lowes syndrom (okulo-cerebro-renalt syndrom), galaktosæmi, fruktoseintolerance, tyrosinæmi, Wilsons sygdom). Symptomer: polydipsi og polyuri, salttab og dehydrering, hyperkloræmisk metabolisk acidose, rakitis og osteoporose samt dårlig trivsel.

Akut nyreinsufficiens

En pludselig opstået potentielt reversibel, ↓ nyrefunktion. Inddeles i

- ✚ Prærenal – ↓ natrium i urinen, da kroppen forsøger at retinere væske pga. dehydratio. Årsager: gastroenteritis, brandsår, sepsis, blødning, nefrotisk syndrom
- ✚ Renal – 2 hyppigste årsager: hæmolytisk uræmisk syndrom (HUS) og akut tubulointerstitiel nefritis (ATIN). ↑ natrium i urin, og urinen indeholder ofte både blod, protein og erythrocyt cylindre. Andre årsager: vaskulitissygdomme, embolus, nyrevenetrombose, toksisk, iskæmi. Akut debut af kronisk ikke-erkendt nyreinsufficiens, mistænkes hos børn med væksthæmning, anæmi og forstyrrelser i knoglemineralisering

- ✚ Postrenal – pga. afløbshindring. Årsager: posterior uretralklap, bilateral ureteropelvinobstruktion. Nyresten, tumor, neurogen blære

Udredning

- ✚ UL-skanning af nyrer og urinveje
- ✚ Nyrebiopsi – for at identificere en hastig progredierende glomerulonefritis da kræver akut behandling

Behandling

- ✚ Ved prærenal – akut væskebehandling og evt. kredsløbsstøtte
- ✚ Renal – væskerestriktion og diuretika – øger urinproduktion og dermed normaliserer elektrolyt- og væskebalance. Akut behandling af metabolisk acidose (natriumbikarbonat), hyperkaliæmi (resonium, kalciumklorid, furix, salbutamol, glukose) og hyperfosfatæmi (kalciumklorid)
- ✚ Postrenal – akut aflastning af afløbshindring med nefrostomi eller blærekateter
- ✚ Dialyse – ved manglende respons på konservativ behandling, svær hyperkaliæmi, svær hypo- eller hypernatriæmi, svær hyperfosfatæmi, lungeødem eller hypertension, svær acidose eller multiorgansvigt. Primært peritoneal dialyse. Hvis også plasmaferase, foretages hæmodialyse

Hæmolytisk uræmisk syndrom

En triade af en akut tilstand, typisk hos børn < 4 år

- ✚ Hæmolytisk anæmi – akut opstået påvirket almentilstand, blegthed, træthed, let ikterus og evt. mørkefarvet urin pga. hæmoglobinuri
- ✚ Trombocytopeni – petekkier og purpura. Normale koagulationsfaktorer
- ✚ Nyreinsufficiens (uræmi) – med oliguri/anuri og ødemer samt hæmaturi, proteinuri og/eller ↑ kreatinin. Sjældnere hovedpine pga. hypertension, kredsløbspåvirkning, påvirket bevidsthed og kramper

Opstår efter 1-2 uger efter en gastroenteritis med blodig diare, forårsaget af verocytotoksin-producerende E. coli (VTEC) O157:H7, sjældent Shigella og sjældnere Streptococcus pneumoniae. Patogenesen skyldes formentligt leukocytaktivering, der medfører skade på vaskulært epitel i nyrenes kapillærer og arterioler samt dannelse af fibrinstrengene på tværs af karrene. Dette fører til mikrotromber og trombocytforbrug og hæmolysen opstår når erythrocytter skæres igennem fibrinstrengene i blodkarrene i de afficerede glomeruli.

Behandling

- ✚ Understøttende behandling
- ✚ Dialyse

Prognose

- ✚ Persisterende proteinuri
- ✚ Hypertension
- ✚ Aftagende nyrefunktion

Kronisk nyreinsufficiens

Meget sjældent hos børn. Skyldes kongenitte og familiære årsager

Symptomer

- ✚ Træthed, ↓ appetit og opkastninger
- ✚ Polydipsi og polyuri
- ✚ Hudkløe og metalsmag i munden
- ✚ Væksthæmning
- ✚ Knogledeformiteter pga. renal osteodystrofi (renal rakitits)
- ✚ Hypertension
- ✚ Akut nyreinsufficiens (udløst af dehydrering eller infektion)
- ✚ Proteinuri som tilfældigt fund
- ✚ Uforklaret anæmi (normocytær og normokrom)

Kronisk nyreinsufficiens bliver først symptomatisk, når nyrefunktionen er < 1/3 af den normale funktion.

Behandling

- ✚ Diæt – kalorietilskud (kalorieholdige drikke) samt ernæringstilskud via duodenal- eller gastrostomisonde
- ✚ Forebyggelse af renal osteodystrofi – fosfatrestriktion og aktiveret D-vitamin for at forebygge fosfatophobning og hypokalcæmi
- ✚ Kontrol af væske- og elektrolytbalance (salt og væskeindtag) og forebyggelse af acidose (bikarbonat)
- ✚ Anæmi – forebygges med rekombinant erythropoietin
- ✚ Hormonforstyrrelser – behandling med væksthormon pga. væksthormonresistens
- ✚ Dialyse og evt. nyretransplantation

Kapitel 14: Hæmatologi

Anæmi

Defineres som hæmoglobin < -2 standarddeviationer (-2 SD) for alderen.

Følgende anæmi grænser anvendes for børn

- ✚ Nyfødte – hæmoglobin < 8,7 mmol/l
- ✚ 1-2 måneder – hæmoglobin < 5,6 mmol/l
- ✚ 3-12 måneder – hæmoglobin < 6,2 mmol/l
- ✚ 1-14 år – hæmoglobin < 6,6 mmol/l

Årsager til anæmi hos børn

- ✚ ↓ erythrocytproduktion
 - Erythrocytblastopeni – mangel for erythroblaster. Meget ↓ retikulocytal, normal eller ↑ MCV, ingen umodne erythrocytter i knoglemarven.

- Blackfan-Diamonds anæmi (kongenit) – sjældent. Debut inden for de første 6 levmåneder. Normale trombocytter og leukocytter. Associeret med ↓ højde, medfødte misdannelser af fingre, ansigt (læbe-ganespalte), øjne, ører, hjerte og nyrer. 25% specifik mutation i RPS19-genet (koder for et ribosomalt protein). Behandling: glukokortikoider inducerer remission, ellers blodtransfusioner. Stamcelletransplantation kurativ.
- Transitorisk erythroblastopeni (småbørn) – forbigående erythroblastopeni udløst af viral infektioner. Debut i alderen 6 måneder til 3 år med gradvist indsættende anæmi og udtalt retikulocytopeni. Differentialdiagnose: Blackfan Diamonds anæmi. Spontan helbredelse.
- Parvovirus B19-infektion
- Knoglemarvsinsufficiens f.eks. aplastisk anæmi (Fanconis anæmi) og leukæmi
- Ineffektiv erythropoiese – erythroblaster normal eller ↑, men ↓ levetid
 - Jernmangel – jernfattig kost, malabsorption f.eks. cøliaki, okkult blødning f.eks. fra tarmen. SST anbefaler at alle børn i alderen 6-12 måneder får jerntilskud i form af jerndråber, hvis de ikke får mindst 400 ml modermælkserstatning dgl. Præmature anbefales tilskud fra alderen 1-2 måneder uanset indtag af modermælkserstatning. Symptomer: træthed, ↓ appetit, hjertebanken og hovedpine hos større børn. Blege slimhinder, konjunktiva, tunge eller håndfurer. Ændrede smagsvaner f.eks. spiser ting som kridt, grus, gummi (pica). Påvirket adfærd og intellektuel udvikling. Normale eller ↓ reticulocytter og mikrocytær hypokrom anæmi (↓ MCV, ↓ MCHC), ↓ ferritin. Differentialdiagnoser: β-talassæmia minor + bærere, kronisk inflammation, blodtab, malabsorption). Behandling: kostrådgivning og oral jerndråber (Glycifer®) 3-6 mg/kg/døgn i 3 måneder.
 - Talassæmi
 - Kronisk inflammation f.eks. kronisk infektion og juvenil idiopatisk arthritis
 - B₁₂-vitamin og folinsyre mangel
 - Sjældent: myelodysplasi, blyforgiftning
- ✚ ↑ erythrocytdestruktion (hæmolyse) – ↓ erythrocytlevetid pga. ↑ destruktion af cellerne enten i karrene (intravaskulær hæmolyse) eller i lever eller milt (ekstravaskulær hæmolyse). Symptomer: tegn på anæmi, ikterus (↑ ukonjugeret bilirubin), mørk eller colafarvet urin (pga. hæmoglobinuri), hepato- og splenomegali (pga. retikuloendotelial hyperplasi ved kronisk hæmolyse). Paraklinik: anæmi, ↑ retikulocytal, ↑ bilirubin, ↑ LDH (intracellulært enzym, der frigøres fra erythrocytter), ↓ haptoglobin, frit-P-hæmoglobin, hæmoglobinuri, Coombs' test (direkte antiglobulintest).
- Kongenitte hæmolytiske anæmier
 - Cellemembransygdomme – kongenit sfærocytose. Incidens 1/5000, autosomal dominant (25%) eller nymutationer (gener, der koder for erythrocytmembranproteiner) eller recessiv arvegang. Mutationen medfører at cellerne er sfæriske (kugleformede) som fører til at de destrueres i milten. Symptomer: recidiverende ikterus, anæmi (kan være normal pga. knoglemarven kompenserer med ↑ produktion (reticulocytose), mild til moderat splenomegali, aplastisk krise (sjældent, ved Parvovirus B19-infektion), galdesten pga. ↑ bilirubinudskillelse. Paraklinik: ↑ MCHC (normal 50%), sfærocytter i blodudstryg.

Behandling: folinsyretilskud ved mild til moderat hæmolyse, splenektomi ved væksthæmning eller persisterende anæmisymptomer (efter 6-årsalderen pga. risiko for postsplenektomi-sepsis). Før splenektomi vaccination mod kapselbærende bakterier såsom *Haemophilus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae* og *Neisseria meningitidis* type C. Efter splenektomi penicillinprofylakse ved feber.

- Erythrocytenzymdefekter – glukose-6-fosfat-dehydrogenase-(G6PD)-mangel. Ses hos børn fra lande med ↑ prævalens (Afrika, Middelhavsløndene, Mellemøsten og Fjernøsten). X-bundet recessiv, så kun mænd afficeres, dog kvinder kan have milde symptomer. Oxidativt stress f.eks. ved infektioner, indtag af favabønner, medicin (malariamidler, antibiotika, analgetika) medfører hæmolyse. Symptomer: neonatal ikterus (kræver udskiftningstransfusion for at undgå kernikterus) og akut hæmolytisk krise (feber, almen utilpashed, bleghed, ikterus og mørk urin). Diagnosen stilles ved at måle G6PD-aktivitet i erythrocyterne. Forældre skal informeres om hvilke, medikamenter, kemiske stoffer og fødeemner barnet skal undgå.
- Hæmoglobinopatier – seglcelleanæmi og talassæmi. ↓ eller manglende produktion af normal hæmoglobin. α -talassæmi skyldes deletioner i α -globingenet og børn har symptomer fra fødslen. Seglcelleanæmi og β -talassæmi skyldes mutationer i β -globingenet og børn har symptomer fra 3-6-måneders alderen. Seglcelleanæmi ses hyppigst hos børn fra Afrika, Karibien, Mellemøsten, Indien og Østlige Middelhavsløndene. Den opstår pga. en punktmutation i β -globingenet der medfører at aminosyren glutaminsyre bliver udskiftet med valin. Ved ↓ oxygentension bliver hæmoglobinmolekylet deformeret med ↓ levetid, idet de bliver fanget i og blokerer mikrocirkulationen medførende trombose og iskæmi. Symptomer: anæmi og smertefulde veno-okklusive kriser. Diagnosen stilles ved genmutationsanalyse. Behandling: oral folinsyretilskud dgl., børn < 5 år penicillinprofylakse for at forebygge pneumokokinfektioner og følge vaccinationsprogrammet. Ved smertefulde krise analgetika, rehydrering, antibiotika ved mistanke om infektion samt ilt ved ↓ saturation. Udskiftningstransfusion ved akut respirationsinsufficiens, cerebralt infarkt eller priapisme (langvarig smertefuld erektion). Forebyggende behandling hydroxyurea. Hvis ej effekt stamcelletransplantation. Prognose: tidligt død (50% < 40 år) pga. de svære komplikationer. Talassæmi forekommer hyppigt hos børn fra det indiske subkontinent, Sydøstasien, Middelhavsløndene og Mellemøsten. Arvegangen er autosomal recessiv. α -talassæmi major er den sværeste form hvor der er deletioner i alle 4 α -globingener, så hæmoglobin ikke kan produceres. Ubehandlet dør fosteret intrauterint eller få timer efter fødslen. Overlevelsen kun muligt ved månedlige blodtransfusioner intrauterine samt livslangt. Hvis deletionen kun omfatter 3 af de 4 α -globulingener, ses kun mild til moderat anæmi og enkelte børn transfusionskrævende. Ved deletionen af 1-2 af α -globulingenerne er barnet oftest asymptomatisk og blot bærer af genet.

β -talassæmi inddeles i major, intermedia og minor. Symptomer ved major er svær anæmi og ikterus fra 3-6-måneders alderen. Ekstramedullær hæmatopoiese forårsager knoglemarvseksansion med hypertrofi af overkæbe og pande. Hepatosplenomegali (ikke hos transfunderede børn) samt dårlig trivsel og væksthæmning. Børn med minor har meget sjældent symptomer. Paraklinisk ses mikrocytære erythrocytter (\downarrow MCV) og hypokrome, og kan fejltolkes som jernmangelanæmi. Behandling: ved β -talassæmia major månedlige blodtransfusioner for at supprimere patientens egen abnorme erythropoiese livsreddende. Dog risiko for jernophobning pga. transfusioner som forårsager hjertesufficiens, levercirrose, diabetes, infertilitet og væksthæmning. Dette modvirkes ved jernkælering med natlig sc. infusion af deferoxamin, evt suppleret med po jernkelatorer. Stamcelletransplantation fra HLA-identisk donor, primært søskende, idet \uparrow toksicitet ved ubeslægtede donorer.

- Immunrespons – erythrocytimmunisering i graviditeten, autoimmun hæmolytisk anæmi
- Erhvervede
 - Immunisering – Rhesusimmunisering hos nyfødte og autoimmunisering hos større børn (SLE, medicin, mykoplasmainduceret)
 - Erythrocytfragmentering – DIC og HUS (direkte ødelæggelse af membranen)

✚ Blodtab

- Føtomaternel blødning
- Kronisk gastrointestinalt blodtab – Meckels divertikel, ulcus ventrikuli
- Kongenitte koagulopati – von Willebrands sygdom

Udredning – blodprøver

- ✚ Retikulyttal – angiver knoglemarvens evne til at producere erythrocytter og for at vurdere om årsagen til anæmi \downarrow produktion (f.eks. erythrocytblastopeni) eller hæmolyse (\uparrow retikulyttal). Ved jernmangelanæmi normal
- ✚ MCV – middelcellevolumen. Angiver erythrocytternes gennemsnitsstørrelse (mikro-, normo- eller makrocytær). \downarrow ved jernmangelanæmi, thalassæmi, kronisk inflammation (bindevævssygdom, inflammatorisk tarmsygdom) og blyforgiftning. \uparrow ved B_{12} -vitamin, folisyremangel, hypothyreose, leversygdom, kongenit erythroblastopeni (\downarrow retikulyttal) samt ved retikulytose. \uparrow ved myelodysplasi. Nedre normalgrænse for MCV hos børn er ca. 70 + alder.
- ✚ MCHC – middelcellehæmoglobinkoncentration. Følger MCV. \downarrow ved jernmangelanæmi og thalassæmi. \uparrow ved sfærocytose
- ✚ Ferritin – jerndepot. \downarrow ved jernmangelanæmi
- ✚ Perifert udstryk – ved retikulytose og mistanke om hæmolytisk anæmi
- ✚ Øvrige undersøgelser – trombocytter, leukocytter inkl. differentialtælling for at tjekke om der er flere cellelinjer der er påvirket

Aplastisk anæmi

En sjælden tilstand med hypoplasi af alle 3 cellelinjer i knoglemarven. Kan være arvelig eller erhvervet: virusinfektion (parvovirus B19, CMV, EBV, HIV), medikamenter (sulfa og kemoterapi) eller toksiner (benzen, organiske opløsningsmidler).

Symptomer

- ✚ Træthed pga. anæmi
- ✚ Infektioner pga. neutropeni
- ✚ Blødning og sugillationer pga. trombocytopeni

En af arvelig aplastisk anæmi er Fanconis anæmi. Autosomal recessiv arvegang og kendetegnet ved genetisk instabilitet som følge af mutationer på begge alleler i mindst 12 forskellige gener, der spiller en rolle for DNA-reparationer. Klinik: vækstretardering, medfødte misdannelser (abnorme eller manglende radii og tommelfingre, nyremisdannelser, mikrooftalmi, hyperpigmenterede hudlæsioner), knoglemarvsinsufficiens (debut i alder 5-6 år), disposition til malignitet og præmatur aldring. Diagnostik: kromosomanalyse

Behandling – stamcelletransplantation

Koagulopati

Blødningstendens kan skyldes defekter i koagulationsfaktorer, i fibrinolysen eller i antal eller funktion af trombocytter. Man inddeler dem i

- ✚ Arvelige blødersygdomme pga. koagulationsfaktormangel
 - Hæmofili A og B – X-bundet recessiv arvegang. Hæmofili A skyldes faktor VIII-mangel med en incidens: 1/5000 nyfødte drenge. Hæmofili B skyldes faktor IX-mangel med en incidens på 1/30.000 nyfødte drenge. Debut ved slutningen af 1. leveår, når de begynder at kravle og forsøger at stå op og så falder. 40% debuterer med intrakranielt hæmoragi, blødning efter omskæring eller forlænget blødningstid fra hælpræk. Symptomer kan variere fra at være milde til svære. Svær sygdom er karakteriseret ved gentagne større blødninger i led og muskler, der kan forårsage invaliderende artrose, hvis de ikke behandles.
 - Differentialdiagnose – fysisk mishandling
Ved blødningsepisoder akut behandling med iv. infusion af rekombinant koncentrat af faktor VIII ved hæmofili A og faktor IX ved hæmofili B. Profylaktisk behandling med faktor VIII/IX gives til alle børn med svær hæmofili og mange med moderat hæmofili for at forhindre ledskader. Primær profylakse gives hver 2. dag ved hæmofili A og 2-3 x om ugen ved hæmofili B. Milde tilfælde af hæmofili A kan i nogle tilfælde behandles med desmopressin som stimulerer endogen frigørelse af faktor VIII og von Willebrand faktor. Desmopressin er ineffektivt ved hæmofili B.
 - Von Willebrands sygdom – von willebrand-faktor har 2 hovedfunktioner
 - Bindingsprotein – faciliterer binding af trombocytter til beskadiget endotel samt trombocyttaggregationen
 - Bærerprotein for faktor VIII – beskytter imod inaktivering eller fjernelse af faktor VIII fra cirkulation

Ved von Willebrands sygdom er der mangel på von Willebrand-faktor. Samtidigt ↓ faktor VIII, da von Willebrand-faktor er protein-bærer for faktor VIII.

Arvegang autosomal dominant, og den hyppigste form relativt mild.

Symptomer

- Sugillationer
- Excessiv, forlænget blødninger efter kirurgi
- Slimhindeblødninger, såsom epistaxis og menoragi
- Sjældent spontane blødninger i muskler og led

Den milde type behandles med desmopressin, som forårsager endogen frigørelsen af både faktor VIII og von Willebrand-faktor til plasma. Svære former behandles med et faktorkoncentrat, der indeholder von Willebrand-faktor. Im injektioner, acetylsalicylsyre samt NSAID skal undgås hos alle patienter med von Willebrands sygdom.

✚ Erhvervet blødningstendens

- K-vitaminmangel – skyldes manglende im injektion af K-vitamin efter fødslen, manglende K-vitamin i kosten, malabsorption (galdevejsatresi, CF, cøliaki), K-antagonister. Essential for produktion af faktor II-VII-X samt protein C og S. Fund: ↑ blødningstendens og forlænget INR
- Leversygdom
- Idiopatisk trombocytopenisk purpura (ITP) – hyppigste årsag til trombocytopeni med incidens på 4/100.000, hyppigst i alderen 2-10 år. Sygdommen skyldes en immunmedieret destruktion af cirkulerende trombocytter pga. antitrombocytantistoffer. Kompensatorisk ses ↑ antal megakryocytter i knoglemarven. Kan opstå efter nogle uger efter viral infektion og der ses petekkier, sugillationer og evt. slimhindeblødninger og epistaxis. ITP er en eksklusionsdiagnose og detaljeret anamnese, objektiv undersøgelse og blodprøver (blodbillede og blodudstrygning) er nødvendige for at udelukke mere alvorlige differentialdiagnoser. Ved atypisk objektive fund f.eks. hepatosplenomegali eller hævede lymfeknuder skal knoglemarven undersøges mhp. at udelukke knoglemarvsinsufficiens (aplastisk anæmi) eller leukæmi. Differentialdiagnoser: SLE (trombocytopeni kan være tidligt tegn på mere general autoimmun sygdom). Behandling: meget sjældent indiceret. Trombocytikoncentrat gives ved alvorlige blødninger såsom intrakraniel eller gastrointestinal blødning eller persisterende små blødninger såsom i slimhindeblødninger, har dog kortvarig effekt. Behandlingsmuligheder er iv immunglobuliner eller po prednisolon. Prednisolon skal først gives efter knoglemarvsundersøgelsen da den ellers kan maskere evt. akut lymfoblastær leukæmi. Hos 20-25% af børn udvikler den til kronisk ITP. Behandling: undgå fysisk aktivitet med stor risiko for traumer. Ingen prednisolon. Trombocytikoncentrat kun ved alvorlige blødninger. Splenektomi kun effektiv hos 25% af tilfældene.
- Dissemineret intravaskulær koagulation (DIC) – en systemisk trombohæmoragisk tilstand, forårsaget af aktivering af koagulationskaskaden som fører til diffuse mikrovaskulære tromber med intravaskulær fibrindannelse og sekundær blødningstendens pga. det massive forbrug af koagulationsfaktorer og trombocytter. De hyppigste årsager: kredsløbskollaps, shock, svær sepsis eller omfattende vævsskade ved multitraumer eller brandsår. Klinik: purpura og blødninger samt evt. trombose med perifert gangræn (purpura fulminans). Paraklinik:

trombocytopeni, ↑ D-dimer, ↓ faktor II+VII+X, forlænget APTT, ↓ fibrinogen samt mikroangiopatisk hæmolytisk anæmi. Desuden ↓ protein C og S og antitrombin III. Behandling af den udløsende årsag, understøttende behandling, DIC-behandling (frisk frosset plasma og trombocyt koncentrat) samt antitrombosebehandling i form af antitrombin III og aktiveret protein C. Fibrinolysebehandling i svære tilfælde af trombose og truende perifert gangræn (purpura fulminans).

Udredning for ↑ blødningstendens

✚ Anamnese inkl. familieanamnese og objektiv undersøgelse

✚ Screeningsblodprøver

- Fuldt blodbillede og blodudstryg
- Protrombintid – måler aktiviteten af faktor II-VII-X (eller INR)
- Aktiveret partiel tromboplastintid (APTT) – måler aktiviteten af faktor II, V, VIII, IX, X, XI og XII samt fibrinogenniveauet. Hvis APTT er forlænget → mistænk hæmofili
- Trombintid – test af funktion eller dysfunktion af fibrinogen
- Nyre- og levertal

✚ Udredning for specifikke sygdomme, som f.eks. mild von Willebrands sygdom, hæmofili eller trombocytdefekter hvor screeningsblodprøver initialt kan være normale

Tromboser hos børn

Sygdomme der disponerer til tromboser hos børn

✚ Arvelige sygdomme

- Protein C
- Protein S
- Antitrombinmangel
- Homocysteinæmi
- Leiden-faktor V mutation
- Faktor II-mutation

✚ Erhvervede tilstande

- Kateterrelaterede trombose
- DIC
- Hypernatriæmi
- Polycytæmi
- Malign sygdom
- SLE

Alle børn med trombose skal screenes for arvelige og erhvervede trombofilidisponerede faktorer.

Kapitel 15: Børneonkologi

Indicens af cancer hos børn: 150 tilfælde/år. Omfatter hjernetumor (24%), bløddels- og knoglesarkomer (7%), myeloide leukæmier (40%), kimcelletumorer samt klassiske cancersygdomme omfatter ALL og neuro- (7%), nefro- (6%), hepato-, retino- (3%) og medulloblastomer. Cancer hos børn har et aggressivt forløb.

Patogenese

- ✚ Hovedsageligt udgår fra væv fra mesoderm – knogler, muskler, bindevæv, kar samt neuroektoderm
- ✚ DNA-instabilitet eller ↓ kontrol af celleproliferation, -differentiering og -elimination

Ætiologi

- ✚ Leukæmi ved Downs syndrom
- ✚ Sinsbanegliomer ved neurofibromatose
- ✚ Bilateralt retinoblastom, en arvelig øjentumor med mutation i et tumorsupressorgen på kromosom 13
- ✚ Eksponering for karcinogener – kemoterapi og radioaktiv strålebehandling (↑ risiko for hjernetumorer, sarkomer og akut myeloid leukæmi), virusinfektioner (f.eks. risiko for hepatocellulært karcinom ved hepatitis B) samt immunsuppression (f.eks. risiko for lymfom efter stamcelletransplantation)

Debutsymptomer

- ✚ Symptomer på anæmi, neutropeni og/eller trombocytopeni – ved leukæmi eller pga. metastaser til knoglemarven ved f.eks. neuroblastom
- ✚ En lokaliseret udfyldning eller tumor – f.eks. i abdomen pga. Wilms' tumor, neuroblastom eller lymfom, eller en hævelse/svulst på en ekstremitet pga. knogle- eller bløddelssarkom
- ✚ Eksoftalmus – rabdomyosarkom og neuroblastom
- ✚ Hvid pupilrefleks – retinoblastom
- ✚ Unilaterale smerter i og/eller hævelse af en ekstremitet – knoglesarkom
- ✚ Vaginal blødning eller tumor – rabdomyosarkom
- ✚ Konsekvenser af tryk fra tumor – f.eks. stridor pga. trakealkompression ved lymfom

Uspecifikke symptomer

- ✚ Hovedpine
- ✚ Vægttab
- ✚ Træthed
- ✚ Forstørrede lymfeknuder – > 1 cm cervikalt og aksillært og > 1,5 cm ingvinalt. Hyppigst årsag er infektioner. Malign lymfeknudesvulst kan være lokaliseret på hals eller supraklavikulært f.eks. ved Hodgkins lymfom (differentialdiagnoser: infektion med streptokokker, EBV, sjældent Bartonella henselae (kattekradsyge) eller atypiske mycobakterier) eller generaliseret f.eks. ved leukæmi eller lymfom (differentialdiagnoser: EBV, CMV, HIV, adeno- og toksoplasmoseinfektion). Malign suspekter lymfeknuder > 2 cm, lokaliseret distalt på hals (lige over klaviklen) eller bagved m. sternocleidomastoideus (hvis foran n. sternocleidomastoideus = ofte benign)

UL-skanning værdifuldt ved persisterende lymfeknuder på 1-3 cm da lymfeknudeform og ekkomønsteret næsten altid ændret. Diagnostisk lymfeknudefjernelse mhp. histologisk diagnose, da finnålsbiopsi ikke nok væv til at sikre diagnosen

✚ Blegthed

✚ Recidiverende infektioner

✚ Smerter

- Knoglesmerter (ved primære knogletumorer, leukæmi samt neuroblastom pga. metastaser) – kan debutere som halten. Ekstremitetssmerter
- Mavesmerter – Wilms' tumor eller lymfom
- Hovedpine – hjernetumor i liggende stilling eller ledsaget af nytilkommen neurologiske symptomer f.eks. skelen pga. abducensparese, ændret adfærd, tab af færdigheder eller endokrine symptomer f.eks. pubertas præcox eller vægtændring

Paraklinik

✚ Hæmoglobin, trombocytter og neutrofile granulocytter – påvirkning af > 1 cellelinje

✚ LDH og urat – ved stort cellehenfald: ↑ f.eks. ved leukæmi

✚ SR og CRP – leukæmi mistænkes ved markant ↑ SR > 100 hvis barnet samtidig har normal CRP

✚ Perifert udstryk med blaster

✚ Knoglemarvsundersøgelse – indikation: 1) > 1 påvirket cellelinje ved leukæmi, non-Hodgkins lymfom, metastaser til knoglemarv (neuroblastom), 2) udtalt/persisterende uforklaret monocytopeni (præleukæmi)

Akutte onkologiske tilstande – børn med nyopdaget cancer

✚ Feber – sepsis ved knoglemarvsinvolvering. Bredspektret antibiotika iv

✚ Anæmi – takykardi, takypnø og påvirket bevidsthed. Akut transfusionsbehov. Ved udtalt leukotose > 100 x 10⁹/l tilbageholdende holdning mht. blodtransfusion pga. risikoen for leukostase og hyperviskositet

✚ Akut nyresvigt og elektrolytforstyrrelser – ved tumorlyse syndrom pga. stort henfald af cancerceller med frigivelse af urinsyre, kalium og fosfat → risiko for urat- og kalciumfosfatudfældninger i nyrerne og hyperkaliæmi og hypokalciæmi. Ses ved B-cellelymfom og leukæmi med stor tumorbyrde. Behandling: forceret diurese (3-4,5 L væske/m² legemsoverflade), allopurinol (reducerer uratdannelsen) eller rasburikase (nedbryder urat) samt korrektion af elektrolytforstyrrelser og nyreinsufficiens

✚ Hyperleukocytose – > 200 x 10⁹/l pga. leukæmi. Symptomer: hovedpine, kramper, neurologiske udfald og/eller respirationsbesvær samt risiko for leukostase med infarkter, koagulationsforstyrrelser og tumorlyse syndrom. Behandling: korrektion af koagulationsforstyrrelser, behandling af evt. tumorlyse syndrom samt reduktion af tumorbyrden med kemoterapi, udskiftningstransfusion eller evt. leukoferese

✚ CNS-symptomer – inkarceration ved hjernetumorer. Symptomer: bevidsthedspåvirkning, kranienervepareser og pronationsspasmer. Behandling: 30° elevation af hovedet, dexamethason. Evt. intubation og let hyperventilation, forceret diurese med mannitol og evt. akut neurokirurgi

✚ Tværnitssyndrom – spinal kompression ved neuroblastom, AML, lymfomer og sarkomer. Behandling: akut laminektomi, glukokortikoider, kemoterapi og sjældnere strålebehandling

- ✚ Stridor – trakeal kompression ved hastigt voksende mediastinale lymfomer, oftest T-cellelymfomer. Behandling: glukokortikoider eller kemoterapi
- ✚ Ileus/subileus – pga. abdominal tumor f.eks. B-cellelymfom. Behandling: akut glukokortikoider
- ✚ Addison krise – opkastning, feber og bevidsthedspåvirkning samt hyponatriæmi, hyperkaliæmi og hypotension ved hypofysetumor.

Leukæmi

Akut lymfoblastær leukæmi (ALL: præ B-celle (75-80%), T-celle (10-15%) og moden B-celle (2-3%)) udgør 75-80% af leukæmier hos børn (35 tilfælde/år), mens resten akut myeloblastær leukæmi (AML) og myelodysplastisk syndrom.

Symptomer der skyldes leukæmisk infiltration af knoglemarven og andre organer

- ✚ Træthed
- ✚ Bleghed
- ✚ Knoglesmerter
- ✚ Gentagne infektioner
- ✚ Blødninger i hud og slimhinder
- ✚ Hævede lymfeknuder
- ✚ Hepatosplenomegali
- ✚ Alvorlig infektion
- ✚ Evt. CNS-involvering
- ✚ Dissemineret intravaskulær koagulation (DIC) – ↑ risiko
- ✚ Nyresvigt – ↑ risiko
- ✚ Respirationsbesvær pga. leukostase – ↑ risiko
- ✚ CNS-blødning og kramper – ↑ risiko

Paraklinik

- ✚ Anæmi
- ✚ Trombocytopeni
- ✚ Neutropeni
- ✚ ↑ LDH
- ✚ ↑ urat
- ✚ Maligne blaster i perifert blodudstryk
- ✚ > 25 % blaster i knoglemarven
- ✚ Lumbalpunktur – for at se om spinalvæsken er involveret
- ✚ Røntgen af thorax – for at se evt. lungeinvolvering
- ✚ CT-skanning af abdomen – for at se evt. organomegali
- ✚ MR-skanning af cerebrum – for at se evt. CNS-involvering

Behandling

- ✚ Induktionsbehandling – 4 ugers kombinationsbehandling med cytostatika og glukokortikoid → inducerer knoglemarvsremission
- ✚ Konsolidering og intensifikationsbehandling – andre kombinationer af kemoterapi i de følgende måneder mhp. yderligere tumorreduktion
- ✚ CNS-behandling – intratekal kemoterapi og højdosiskemoterapi med MTX eller Cytarabin
- ✚ Vedligeholdelsesbehandling – MTX og 6-mercaptopurin evt. i kombination med andre cytostatika i ca. 2 år for at eliminere restsygdom
- ✚ Behandling af tilbagefald – recidiv hos 15-20% af børn. Intensiv og højdosiskemoterapi, evt. efterfulgt af stamcelletransplantation. Helbredelse 40-50% især hvis recidiv er kommet 1 år senere efter afsluttet behandling

Lymfom

Skyldes malign degeneration af lymfoide celler og manifesterer sig typisk med hævede lymfeknuder, mediastinal udfyldning og evt. forstørret milt. Inddeles i

- ✚ Hodgkin-lymfom – hyppigst i alder > 10 år. Smertefrie hævede lymfeknuder cervikalt eller supraklavikulært evt. torakalt (sjældent generaliseret), B-symptomer (nattesved, væggtab > 10%, feber), evt. splenomegali, hepatomegali og knoglemarvsinvolvering. Behandling: kombinationskemoterapi, evt. suppleret med strålebehandling og autolog eller allogen stamcelletransplantation ved dårligt behandlingsrespons. Overlevelsen > 95%
- ✚ Non-Hodgkin-lymfom – inddeles i moden B-celle-, T-celle- og storcellet anaplastisk lymfom. Klinik: hævede lymfeknuder cervikalt, abdominalt og i mediastinum. Breddeøget mediastinum på røntgen (ved T-celle lymfom), knoglemarvsinvolvering og/eller CNS-involvering. Symptomer & fund: abdominal udfyldning og/eller smerter, ascites (ved B-celle lymfom), besværet respiration (stridor), træthed, bleghed, feber og blødninger, neurologiske udfald, ↑ ICP eller blaster i spinalvæsken. Diagnose: histologi fra lymfeknude og påvisning af knoglemarvsundersøgelse (< 25% blaster) (hvis > 25% → ALL). Behandling: kombinationskemoterapi

Hjernetumorer

60% af hjernetumorer lokaliseret infratentorielt.

Symptomer

- ✚ Hovedpine – hele døgnet, men mest om morgenen og i liggende stilling da ↑ ICP i liggende stilling
- ✚ Kvalme og opkastninger – karakteristisk om morgenen
- ✚ Voksende hovedomfang – < 2 år
- ✚ Øjensymptomer – skelen (abducensparese), nystagmus eller synsfeltdefekter
- ✚ Motoriske symptomer – ataksi, pareser (sjældnere), tab af færdigheder
- ✚ Skæv holdning af hovedet (torticollis)
- ✚ Epilepsi
- ✚ Ændringer i personlighed og adfærd
- ✚ Pubertas præcox eller tarda. Vækststagnation

Af hjernetumorer

- ✚ Astrocytom (40%) – pilocystisk astrocytom ofte langsomt voksende infratentorielt. De andre tumorer varierer fra relativt benigne til højmaligne (glioblastoma multiforme, hyppigst i cerebrale hemisfærer.
- ✚ Medulloblastom (20%) – næsten altid midtlinjen i fossa posterior. Debut med ataksi, hovedpine og opkastninger. Spredning via CSV. Strålebehandling, kemoterapi og kirurgi. 5-årsoverlevelse: 50-60%
- ✚ Ependymom (8%) – hyppigst i fossa posterior. Kan også opstå i ventrikler og spinalkanalen. Samme symptomer som ved medulloblastom
- ✚ Hjernestammegliom (6%) – debut med kranienerveparese, ataksi og motoriske symptomer, ofte ingen ↑ ICP. Palliativ behandling med stråling. Overlevelse < 20%
- ✚ Kraniofaryngiom (4%) – opstår fra hypofysestilken fra en embryologisk rest af Rathkes poche. Ej malign men lokal invasiv. Debut med ↑ ICP, synsfeilsdefekter og hypofysedysfunktion i form af væksthæmning. Behandling: kirurgisk resektion med/uden strålebehandling. Prognosen god, men senfølger i form af synsnedsettelse og endokrine forstyrrelser

Neuroblastom

Udgår fra nerveceller i binyrer eller truncus sympaticus. Varierer fra godartede ganglioneuromer til højmaligne neuroblastomer.

Symptomer afhængige af lokalisation

- ✚ Abdominal udfyldning og/eller mavesmerter – udgår fra binyre
- ✚ Udfyldning i thorax, pelvis, hals – lokaliseret langs hele grænsestrengen
- ✚ Tværnitssyndrom – udgået fra grænsestrengen og vokset ind i de intervertebrale foramina og komprimerer medulla spinalis
- ✚ Horner's syndrom (miosis, ptose, anhidrose) – lokaliseret i ganglion cervicale superior
- ✚ Træthed, hudblødninger, infektioner og lymfeknudevulst – metastaser til knoglemarven og lymfeknuder
- ✚ Bemsmerter – pga. knoglemarvsinfiltration/-metastaser
- ✚ Uni- eller bilateralt brillehæmatom – spredning til orbita
- ✚ Svedture, vandig diare og ↑ blodtryk
- ✚ Blålige tumorer i subcutis – metastaser til hud. Evt. også ved leukæmi, sarkom, kongenitte infektioner

Behandling

- ✚ Lokaliseret sygdom og uden N-myc-onkogenet behandles kirurgisk og har en god prognose
- ✚ Dissemineret sygdom og med N-myc-onkogenet behandles med kemoterapi, oftest efterfulgt af autolog stamcelletransplantation, lokal strålebehandling, immunterapi og højdosis A-vitaminbehandling, der kan stimulere opmodning af tumorceller. Dårlig prognose med helbredelsesrate < 50%

Wilms' tumor - nefroblastom

Udgår fra embryonalt væv. 75% < 4 år. Asymptomatisk udfyldning i abdomen hos et velbefindende barn. 10% spredning til lokale eller regionale lymfeknuder, lunger eller knogler. Sjældent hypertension og hæmaturi. Behandling: kemoterapi i 4-6 uger mhp. tumorreduktion, efterfulgt af kirurgisk resektion. Evt.

kemoterapi postoperativt afhængigt af tumorstadiet, operativ radikalitet og tumors histologi. Strålebehandling ved udbredt sygdom. Tilbagefald 10-20%. Helbredelsesrate > 80%, ved udbredt sygdom 60%.

Bløddelssarkomer

Udgår fra mesenkymalt væv (knogler, muskler, bindevæv og kar). Den hyppigste rhabdomyosarkom, kan forekomme i alle aldre, hyppigst i 6-årsalderen. Symptomerne er afhængige af lokaliseringen. Behandling: præoperativ kemoterapi, kirurgi, postoperativ kombinationsterapi samt lokal strålebehandling.

Knoglesarkomer

Omfatter osteosarkom (> 10 år) og Ewings sarkom (< 10 år). Symptomer: knoglesmerter og knoglesvulst (voksende knude eller hævelse af f.eks. knæ eller skulder). Prognosen afhænger af tumors lokalisering, størrelse, histologi og spredning. Ved ekstremitetstumorer bevares benet ved at indsætte en endoprotese. Strålebehandling ved inkomplet eller umulig tumorresektion.

Retinoblastom

En sjælden malign sygdom, udgående fra retina. Skyldes en konstitutionel mutation på kromosom 13. Debut < 3 år. Symptomer & fund: hvid pupilrefleks (leukokori), skelen og ↓ syn. Behandling: Lokal laserbehandling evt. forudgået af kemoterapi ved udbredt tumor eller metastaser. Evt. fjernelse af øjet ved svære tilfælde. Helbredelsesrate > 90%. ↑ risiko for sekundær malign sygdom ved arveligt retinoblastom.

Kapitel 16: Endokrinologi og arvelige stofskiftesygdomme

Diabetes mellitus

Incidens: ca. 250 tilfælde/år blandt børn < 15 år. Debut sjælden i 1. leveår, incidens stigende i alderen 12-13 år. Næsten altid type 1 diabetes. Type 2 diabetes ses hos overvægtige børn, ved arvelig disposition, hos asiatiske børn samt hos børn med tegn til insulinresistens i form af acanthosis nigricans (brune vortelignende fortykkelser på hals eller i armhuler) eller tegn til polycystisk ovariesyndrom.

Årsager: både arv og miljø spiller en rolle. Af miljø kan de udløsende faktorer være virale infektioner hyppigere i forår og efterår samt fødevarer f.eks. komælksproteiner i den tidlige barndom. Dette resulterer i en autoimmun proces, som ødelægger β -cellerne i pancreas og medfører absolut insulinmangel.

Symptomer

- ✚ Polyuri – f.eks. enuresis nocturna hos et barn der tidligere har været tør om natten
- ✚ ↑ tørst – polydipsi
- ✚ Vægttab og træthed
- ✚ Candida-infektion – i vaginalområdet hos piger pga. glykosuri

Ubehandlet kan sygdommen progrediere til ketoacidose, en livstruende tilstand, der kræver hurtigt diagnostik og behandling.

Kliniske tegn på ketoacidose

- ✚ Kussmaul-respiration – barnet trækker vejret dybt og hurtigt for at udlufts CO₂ (kompenseret for metabolisk acidose). Kan fejltolkes som pneumoni
- ✚ Opkastninger – kan fejltolkes som gastroenteritis. Kan medføre hyperosmolær dehydrering pga. ↑ P-glukose. Dette forårsager intracellulær dehydrering og øger det ekstracellulære volumen, hvorfor hverken hudturgor, diureser eller blodtryk kan anvendes til at vurdere dehydreringsgraden
- ✚ Foetor acetone ex ore – luft af acetone
- ✚ Hypovolæmisk shock, bevidsthedspåvirkning og evt. koma. Kan fejltolkes som sepsis og meningitis

Diagnosen stilles ved måling af venøst B-Glukose. Hos patienter med symptomer på diabetes mellitus er en tilfældig værdi > 11,0 mmol/L eller en fastende værdi > 7,0 mmol/L diagnostisk. Helst målt x 2 på 2 forskellige dage. Hvis BS er mellem 6 og 7 mmol/L, er det nødvendigt at udføre en oral glukose belastning 75 g for at stille diagnosen. Hvis BS efter 2 timer > 11 mmol/L, er diagnosen bekræftet. Hvis B-Glukose er mellem 7,8-11, er det IGT (impaired glucose intolerance).

Det undersøges for ketonstoffer og A-punktur hvis der er stærk reaktion for ketonstoffer (+++ eller mere).

Endvidere elektrolytter, P-Kreatinin og lipider (total kolesterol, HDL, LDL og triglycerider).

Faste eller stimuleret C-peptid måles for at klassificere diabetes i type 1 eller type 2, da C-peptid er bedre end insulin til at markere de pankreatiske β-cellers evne til at producere insulin (desuden anvendes ved diagnostik af insulinomer, insulin-producerende tumorer), samt måling af ICA (islet cell antibodies) og GAD65. Hvis faste C-peptid > 0,5 nmol/L, drejer det sig om type 2 diabetes.

Behandling

- ✚ Information til barnet og forældre
- ✚ Parenteral insulin – teknikker og indstiksteder. Et barns insulinbehov er omkring 0,5-1 IE/kg, noget højere i puberteten pga. komplekse hormoninteraktioner involverende bl.a. insulin og insulin-like growth factor, samt væksthormon, østrogen og testosteron antagoniserer virkningen af insulin. Det er vigtigt at skifte injektionsted hyppigt for at undgå fedtvævshypertrofi eller sjældnere -atrofi.
 - Hurtigtvirkende Actrapid® eller human Regular® - virkningen indtræder inden for 30 min (skal derfor tages ½ time før måltidet), maksimal efter 2-3 timer, varighed op til 8 timer
 - Intermediært virkende Insulatard® – virkningen indtræder inden for 1-2 timer, maksimal efter 4-12 timer, anvendes x 2 dgl.
 - Blandingsinsulin NovoMix 30® eller HumalogMix 25® - indeholder både hurtigt- og intermediært virkende analoginsulin
- ✚ Diæt – hyppige måltider og snacks, ↓ mængde hurtigt absorberbare kulhydrater og sund kost med højst 30% fedtindhold
- ✚ Tilpasning af kost til insulindosis og fysisk aktivitet
- ✚ Tilpasning af kost og insulindosis ved sygdom for at undgå ketoacidose
- ✚ Regelmæssig hjemmemåling af blodsukker – målet er B-Glukose omkring 4-8 mmol/l

- ✚ Symptomer og behandling af hypoglykæmi < 2,5-4 mmol/l – årsager hvis ketotisk hypoglykæmi: hormonmangel (væksthormon, kortisol), forgiftninger (salicylat- eller alkoholforgiftning), leversygdom (glykogenoser og defekter i glukoneogenesen). Årsager hvis ikke-ketotisk hypoglykæmi: insulinoverskud (insulinom), autoimmun, medicin (insulin eller β -cellestimulerende po antidiabetika), arvelig stofskiftesygdom. Symptomer: sult, svedtendens, mæthed, svimmelhed, koncentrationsbesvær, hovedpine, synsforstyrrelser eller kraftsløshed i benene. Mindre børn: bleghed, irritabilitet eller evt. urimelig opførsel. Hvis ubehandlet → bevidsthedspåvirkning (slap/sløv), kramper (cyanose) og koma. Langvarig hypoglykæmi medfører neurologiske skader omfattende epilepsi, svære indlæringsvanskeligheder og mikrocefali. Behandling: hurtigt absorberbart glukose i form af dextrosetabletter eller sukkerholdige drikke f.eks. æblejuice. Glukagonpen im (0,5-1,0 mg) ved svær hypoglykæmi (kramper og bevidstløshed) f.eks. pga. utilstrækkelig fødeindtag eller ↑ fysisk aktivitet. Ved indlæggelse iv bolus glukose 10% (2-5 ml/kg)
- ✚ Behandling af ketoacidose
 - Ved mild ketoacidose (bikarbonat > 16 mmol/l) – subkutant insulin og po væske og kalium
 - Ved moderat til svær ketoacidose (bikarbonat < 16 mmol/l)
 - Isotonisk NaCl 20 ml/kg som bolus, evt. gentaget. Dehydrering korrigeres herefter gradvist igennem 48-72 timer (hurtigt rehydrering kan forårsage hjerneødem)
 - Insulininfusion (0,05-0,1 IE/kg/time) eller bolus påbegyndes og titreres efter blodsukkerværdier. Der tilstræbes gradvist reduktion af blodsukker med ca. 2 mmol/time. Iv. insulinbehandling gives ikke før den første dosis insulin er givet subkutant
 - S-Kalium falder med rehydrering og behandling med insulin – supplement påbegyndes efter første insulininjektion
 - Isotonisk NaCl udskiftes med kalium-natrium-glukoseblanding når P-Glukose ned til 12 mmol/l
 - Acidosen korrigeres ikke da den bliver korrigeret ved rehydrering og insulinbehandling. Bikarbonat gives kun, hvis barnet ikke reagerer på behandlingen
 - Overvej årsagen til ketoacidose – infektion?? Hvis ja behov for blod D+R og antibiotika
- ✚ Alvorlige komplikationer og følgesygdomme (nefro-, neuro- og retinopati) forebygges ved at holde HbA_{1c} < 7,5% (glyceret hæmoglobin, der afspejler de sidste 4-6 uger, idet hæmoglobin glykeres gradvist i løbet af erythrocyttens levetid. Kan være fejlagtigt ↓ ved hæmolytisk anæmi.
- ✚ Cøliaki og thyroideasygdomme hyppigt type 1 diabetes, og der bør screenes for disse årligt

Kongenit hypothyreose

Indicens: 20 tilfælde/år

Årsager

- ✚ Maldescensus af gl. thyroidea eller atyreose (ca. 85%) – her forbliver den i tungeroden som en masse eller et rudimentært anlæg
- ✚ Dyshormonogenese (5-10%) – autosomal recessiv arvegang, hyppigere ved beslægtede ægteskaber. Medfødt defekt i thyroideahormonsyntesen

- ✚ Jodmangel
- ✚ Central hypothyreose (< 1%) – forårsaget af TSH-mangel ved sygdomme i hypofyse eller hypothalamus

Symptomer – tydeligere med alderen

- ✚ Dårlig trivsel
- ✚ Ammeproblemer
- ✚ Obstipation
- ✚ Bleg, kølig og tør hud
- ✚ Grove ansigtstræk
- ✚ Stor tunge
- ✚ Hæs stemme
- ✚ Hypotoni
- ✚ Umbilikalhernie
- ✚ Forsinket udvikling
- ✚ Stor fontanella
- ✚ Prolongeret ikterus
- ✚ Struma (i få tilfælde)

Behandling: indførelsen af biokemisk screening af nyfødte (PKU (fenyketonuri)-kort) og behandling inden få uger er den intellektuelle udvikling for de fleste indenfor det normale område. Behandlingen er livslang og tyroksin med dosisjustering afhængig af vækst, TSH og T₄.

Erhvervet hypothyreose forekommer hovedsageligt blandt piger i skolealderen, oftest autoimmun tyroiditis (Hashimotos tyroiditis) med antistoffer mod thyroideaperoxidase og tyreoglobulin. ↓ vækst, forsinket knoglealder og ofte struma. Symptomer: kuldeintolerans, tør hud, kolde ekstremiteter, bradykardi, tyndt tørt hår, overvægt, træge reflekser, obstipation. Evt. samtidigt diabetes mellitus og sjældnere Addisons sygdom. Behandling: substitution med tyroksin.

Hypertyreose

Forekomst blandt teenagepiger. Ofte forårsaget af TSH-receptorstimulerende antistoffer.

Symptomer

- ✚ Angst, rastløshed
- ✚ ↑ appetit
- ✚ Svedtendens
- ✚ Diare
- ✚ Vægttab
- ✚ Rapid højdevækst
- ✚ Fremskeden knoglemodning
- ✚ Tremor

- ✚ Takykardi
- ✚ Perifert varm og vasodilateret
- ✚ Struma
- ✚ Indlærings-/adfærdsvanskeligheder
- ✚ Psykose

Paraklinik: thyroxin T_4 og/eller trijodthyronin T_3 er \uparrow , mens TSH er supprimeret til meget \downarrow niveauer.

Behandling: medicinsk med carbimazol der hæmmer syntesen af thyroideahormoner. Supplement med β -blokkere, som afhjælper hjertebanken, angst og tremor. Alternativt propylthiouracil. Ved seponering recidiv hos 40-75%. Her kan medicinsk behandling genoptaget eller kirurgisk subtotal tyroidektomi, hvorefter næsten komplet remission. Alternativt radioaktivt jod, der ikke medfører \uparrow risiko for sekundær thyroideacancer. Vigtigt med kontrol da risiko for udvikling af hypothyreose senere i livet.

Binyrebarkinsufficiens

En tilstand med \downarrow produktion af glukokortikoider og/eller mineralokortikoider (aldosteron). Skelnes mellem primær og sekundær. Addisons sygdom kan skyldes

- ✚ Autoimmun proces – evt. ledsaget af andre autoimmune sygdomme som diabetes mellitus, hypothyreose, hypoparathyroidisme
- ✚ Binyreblødning eller -infarkt – ved meningokoksepsis
- ✚ Adrenoleukodystrofi – en sjælden neurodegenerativ peroxisomal sygdom
- ✚ Tuberkulose – sjældent
- ✚ ACTH-mangel pga. lang og/eller intensiv behandling med glukokortikoider eller som følge af hypothalamus-hypofyse-sygdom (Addisons krise)

Symptomer – hurtigt progredierende symptomer

- ✚ Opkastninger – ofte første symptomer, kan forveksles med gastroenteritis eller sepsis
- ✚ Kulderystelser
- ✚ Feberstigning
- ✚ Dehydrering
- ✚ Hypotension
- ✚ Bevidsthedspåvirkning
- ✚ Cirkulatorisk kollaps
- ✚ Kronisk symptomer – træthed, dårlig trivsel, vækstretardering og brunlig pigmentering af gummer, ar, hud og hudfolder

Paraklinik: \downarrow natrium, \downarrow glukose, \uparrow kalium. Ved primær binyrebarkinsufficiens er P-ACTH kraftigt \uparrow .

Diagnosen stilles ved stimulation med ACTH (Synachten®), hvor kortisol forbliver \downarrow .

Behandling: akut iv isotonisk NaCl, glukose og hydrokortison. Efterfølgende po substitutionsbehandling med glukokortikoid (hydrokortison) og oftest også mineralokortikoid. Glukokortikoid skal altid øges ved sygdom eller anden stress for at forebygge Addisons krise. Forældre skal instrueres i at give im hydrokortison ved mistanke om Addisons krise.

Cushings syndrom

Skyldes ↑ kortisol eller andre glukokortikoider i blodet. Ofte en bivirkning til langvarig behandling med glukokortikoider for inflammatoriske sygdomme f.eks. nefrotisk sygdom, astma eller bronkopulmonal dysplasi. Andre årsager: ACTH-producerende hypofysetumor (hyppigst hos større børn), ektopisk ACTH-producerende tumor (sjældent) og ACTH-uafhængig binyrebarkadenomer eller -karcinomer producerende kortisol (hyppigst hos mindre børn, de fleste viriliserede).

Symptomer – kan være svært at differentiere fra adipositas (dog har disse normal højde)

- ✚ Væksthæmning
- ✚ Fedme af ansigt og truncus
- ✚ Røde kinder
- ✚ Hirsutisme
- ✚ Striae
- ✚ Hypertension
- ✚ Sugillationer
- ✚ Glukoseintolerans
- ✚ Muskelatrofi
- ✚ Osteoporose
- ✚ Psykiske problemer

Paraklinik

- ✚ ↑ frit kortisol i døgnurin
- ✚ ↑ kortisol hele døgnet i modsætning til døgnvariation (↑ om morgen, ↓ ved midnat)
- ✚ Manglende hæmning af morgen P-Kortisol ved dexamethasonsuppressionstest
- ✚ ↑ uringlukose
- ✚ Hypertension
- ✚ ↑ og ↓ ACTH
- ✚ CT/MR-skanning – binyretumorer eller hypofyseadenomer

Behandling: hvis binyretumor → operation og evt. stråleterapi. Hvis hypofyseadenomer → transfenoidal resektion eller strålebehandling

Arvelige stofskiftesygdomme

Fælles for disse sygdomme

- ✚ En væsentlig årsag til morbiditet og mortalitet hos børn
- ✚ Debut oftest i 1. leveår
- ✚ Kompleks udredning og behandling
- ✚ De fleste sygdomme skyldes specifikke enzymdefekter med autosomal recessiv arvegang med følgende inddeling
 - Kulhydrat
 - Galaktosæmi – ↓ eller manglende evne til at nedbryde galaktose, der indgår i laktose (mælkesukker). Det medfører ophobning af galaktose-1-fosfat og andre metabolitter, toksisk for hjernen og andre organer. Klinik: kort tid efter indtagelse af modermælk eller modermælkerstatning opkastninger, sløvhed, hypoglykæmi, dårlig trivsel, ikterus, hepatomegali. Ubehandlet leversygdom, grå stær, mental retardering. Trods behandling persisterende let til moderate indlæringsvanskeligheder
 - Glykogenoser – aflejringssygdomme forårsaget af enzymdefekter, der forhindrer mobiliseringen af glukose fra glykogen, og dermed ophobning i leveren og muskelvæv. Flere typer med påvirkning af forskellige organer: type I + III: hepatomegali og hypoglykæmi, type II + V ↓ kraft i muskulaturen. Type II kardiomyopati. Behandling: hyppige måltider og normal BS
 - Fedt – fedtsyreoxidationsdefekt
 - MCADD – mellemkæder acyl-CoA-dehydrogenasemangel er den hyppigste arvelig stofskiftesygdom. Skyldes en oxidationsdefekt i nedbrydning af mellemkædede fedtsyrer. Barnet har begrænset energireservekapacitet og stor risiko for at udvikle hypoglykæmi. Debut ofte i forbindelse med interkurrent sygdom og faste. Debutsymptomer sløvhed progredierende til koma, kramper, hjerte- og leversygdomme og/eller pludselig uventet dødsfald. Mortalitet ca. 20%. Behandling: regelmæssige måltider (hver 3.-4. time). Ved sygdom ↑ behov for kulhydrater
 - Karnitin-transporterdefekt – defekt i transport af langkædede fedtsyrer ind i mitokondrierne. Symptomer: pludselig indsættende encephalopati, recidiverende hypoglykæmi, hepatomegali, myopati, pludselig uventet dødsfald. Behandling: supplement med karnitin
 - Aminosyrer – f.eks. fenyketonuri (PKU): defekt i metabolismen af aminosyren fenyalanin pga. defekt i enzymet fenyalanin hydroxylase. Ophobningen medfører mental retardering fra 6-12 måneders alderen. Børn er lyshårede og har blå øjne samt specielt kropsluft (muggen). Eksem, hypertoni og kramper. Behandling: reduktion af kostens indhold af fenyalanin. Særligt vigtigt under graviditeten da ↑ niveauer skadelige for fosteret
 - Urinstof – f.eks. citrullinæmi: defekt omsætning af ammoniak til urinstof (karbamid). Debut 2-3 dag efter fødslen med opkastninger, hypotoni og kramper samt hurtigt vejrtrækning. Klinik afspejler ammoniakforgiftning, idet ammoniak er meget neurotoksisk (encephalopati) og stimulerer respirationscentret (respiratorisk alkalose). Risiko for død eller svære neurologiske komplikationer. Behandling: seponering af po indtag, iv. glukose. Langsigtede diætbehandling og medicin, der nedsætter ammonium i plasma.

- Organiske syrer – f.eks. organisk acidæmi: akut svær sygdom i neonatalperioden med opkastninger, hypotoni, sløvhed og kramper pga. acidose. Paraklinik metabolisk acidose med ↑ aniongap, ketonuri og hyperammoniæmi. Også debut senere i barndommen i forbindelse med interkurrent sygdom. Ubehandlet neurologiske komplikationer, mental retardering og tidlig død. Behandling: specielt diæt med ↓ proteinindhold (uden kød og mælk), diætprodukter med essentielle aminosyrer og tilskud af karnitin og vitamin B12.

Følgende kan vække en mistanke om arvelige stofskiftesygdomme

- ✚ Disposition – stofskiftesygdom hos en familiemedlem, tidligere uforklaret dødsfald hos et spædbarn, specielt i beslægtede ægteskaber
- ✚ Neonatal biokemisk screening – blodprøver fra hæl 48-72 timer efter fødslen på et PKU-kort. Giver mistanke om stofskiftesygdom (kongenit hypotyreose)
- ✚ Svært påvirket almentilstand i neonatalperioden – få dage efter fødslen uspecifikke sepsislignende symptomer med mindsket fødeindtag, opkastninger, sløvhed, hypotoni, metabolisk acidose/alkalose, bevidsthedspåvirkning, kramper, encephalopati og/eller død. Kan skyldes enzymdefekter i aminosyreomsætningen og urinstofcyklus da barnet ikke kan omsætte aminosyrer i modermælk, defekt i omsætningen af organiske syrer samt defekter i kulhydratomsætningen f.eks. galaktosæmi pga. defekt omsætning af mælkesukker.
- ✚ Svært påvirket almentilstand hos et lidt større barn f.eks. akut leversvigt, hypoglykæmi, encephalopati, kramper eller metaboliske acidose, ofte i forbindelse med interkurrent sygdom hos et ellers rask barn (MCADD – mellemkædet acyl-CoA-dehydrogenasemangel (fedtsyreoxidationsdefekt))
- ✚ Subakut forløb hos børn i alle klasse – hvor tidligere et barn, med normal vækst og trivsel, mister færdigheder, udvikler hepatosplenomegali og få tiltagende forgrovede ansigtstræk, som er klassisk ved neurogenerative sygdomme f.eks. lysosomale og peroxisomale sygdomme. Eller barnet har kun hepatosplenomegali med eller uden hypoglykæmi pga. defekt kulhydratmetabolisme f.eks. ved glykogenoser (glykogenaflejringssygdom).
- ✚ Påfaldende udseende ved arvelige sygdomme i peroxisomerne f.eks. Zellwegers syndrom og lysosomer og såvel kromosomundersøgelse og metabolisk udredning er indiceret.

Udredningen består af

- ✚ Urinmetabolisk screening – indhold af ophobede metabolitter som vejledende for videre udredning
- ✚ Urinketoner – svær ketonuri og acidose hos et encephalopatisk barn er et stærkt indicium for ophobning af organiske syrer. Nyfødte har ikke ketoner i urinen, derfor ketonuri hos nyfødte tyder på f.eks. en organisk aciduri.
- ✚ Glukose – hypoglykæmi ved bl.a. kulhydrat- og fedtsyreomsætning
- ✚ Plasmaaminoxyrer – defekt aminosyreomsætning
- ✚ Ammoniak – ↑ niveauer ved urinstofcyklusdefekter, organiske acidæmier og fedtsyreoxidationsdefekter
- ✚ Laktat – ↑ mitokondriesygdom, pyruvat dehydrogenasemangel og glykogenoser, mens moderat niveauer ved hypoksi f.eks. sepsis shock

- ✚ Syre/base-status – metabolisk acidose ved defekt omsætning af organiske syrer (organisk acidæmi) og ved kongenit laktatacidose. Respiratorisk alkalose ved urinstofcyklusdefekt (hyperammonæmi stimulerer respirationscentret)
- ✚ Aniongap – udregnes ved natrium – (klorid + bikarbonat) = normale værdier 8-16 mmol/l. Anvendes til afklaring af årsagen til metabolisk acidose. ↑ aniongap skyldes ophobning af organiske syrer (organiske acidæmi), laktatacidose, diabetisk ketoacidose og forgiftning (f.eks. NSAID). Metabolisk acidose med normalt aniongap ses ved diare og renal tubulær acidose.
- ✚ Hud og muskelbiopsi – ved DNA- og mitokondrieundersøgelse

Behandling

- ✚ At fjerne toksiske metabolitter
- ✚ At begrænse deres produktion
- ✚ Enzymsubstitution eller enzymhæmmere afhængig af sygdommen
- ✚ Hvis mistanke om arvelig stofskiftesygdom: akut pause med ammemælk eller modermælkserstatning, iv. glukose 10%, korrektion af evt. metaboliske acidose, udredning med blod- og urinprøve
- ✚ Evt. respiratorbehandling
- ✚ Evt. hæmodialyse
- ✚ Levertransplantation ved Wilsons sygdom

Kapitel 17: Reumatologi

Incidens: ca. 550 tilfælde/år

- ✚ Ca. 440 med Juvenil Idiopatisk Arthrit – JIA
- ✚ Ca. 15 med Juvenil Systemisk Erythematosis – JSLE
- ✚ Ca. 10 med Juvenil Dermatomyositis – JDM
- ✚ Ca. 35 andre: vaskulit, MCTD, FMF sklerodermi

Symptomer

- ✚ Feber
- ✚ Udslæt
- ✚ ↓ appetit
- ✚ Hovedpine
- ✚ Uro
- ✚ ↓ muskelkraft
- ✚ Smerter
- ✚ Ledhævelse

Arthritis

Ledhævelse og/eller smerter i kombination med bevægeindskrænkning.

Symptomer – udvikles gradvist

- ✚ Langsom gang
- ✚ Halten
- ✚ Ledstivhed om morgenen

Reaktiv arthritis – forbigående ledhævelse hos børn og ses efter en ekstraartikulær infektion f.eks. tarm- (Salmonella, Shigella, Campylobakter, Yersinia), hud- eller øvre luftvejsinfektion. Andre infektioner: parvovirus B19, adeno-, herpes- og coxsackievirus samt mycoplasma. Streptokokker som isoleret eller led i febris rheumatica.

Det klassiske led er coxitis simplex, hos børn < 8 år. Debut med halten eller hoftesmerter evt. med udstråling til knæ eller isolerede knæsmærter. Ingen hvilesmerter.

Objektiv: benet let flekteret, udadroteret og abdueret. Bevægelsesindskrænkning og smerter ved bevægelse, især ved indadrotation og abduktion. Let feber, normale eller let ↑ leukocytal og CRP.

UL: væskeansamling i leddet, normal røntgen.

Differentialdiagnose: septisk arthritis.

Behandling: spontan helbredelse i løbet af 1-2 uger. Hvis persisterende, overvej Calve-Perthes' sygdom eller epiphysiolysis capitis femoris. Hvile, analgetika og antiinflammatorisk behandling.

Juvenil Idiopatisk Arthrit

JIA er en udelukkelsesdiagnose. Debut < 16-år. Varighed i minimum 6 uger. Anden årsag til arthrit skal være udelukket.

Incidens ca. 10-20/100.000 svarende til ca. 100 nye tilfælde pr år. Peakincidens er 1-5 årige og 9-15 årige.

Årsag:

- ✚ Ukendt
- ✚ Genetisk disposition
- ✚ Trigger? – infektion?
- ✚ Traume?

Ved anamnese udspørges til

- ✚ Varighed?
- ✚ Forudgående infektioner?
- ✚ Traumer?
- ✚ Morgenstivhed?
- ✚ Natlige smerter?

✚ Almen symptomer (feber, vægttab...)

Subtyper

- ✚ Oligoartikulær JIA < 4 led (persisterende (1-4) og udvidet (> 4 led). Store led, hyppigst knæ. ANA positiv 50-70%. Bedst prognose, hvor 80 % symptomfri efter 10 år.
- ✚ Polyartikulær JIA > 4 led – IgMFR negativ/positiv med asymmetrisk eller symmetrisk involvering af små og store led. Markant fingeraffektion.
- ✚ Systemisk JIA – debuterer ofte med arthritis og springende feber, dagligt fra afebril til > 39°C gennem > 2 uger (obligat). Almen symptomer med træthed, svedtendens, flygtigt makulært exanthem, generaliseret lymfeglandelsvulst, hepato- og splenomegali samt evt. mislyd ved st.c (pericarditis), pleuritis, arthritis, arthralgi, myalgi. Paraklinik: Anæmi, leukocytose, trombocytose, ↑ SR og CRP. Hvis trombocytopeni → tænk leukæmi.
- ✚ Psoriasis JIA – mindst 2 af følgende skal opfyldes: dactylitis, negle-pitting eller onycholysis, psoriasis hos mindst 1. førstegradsslægting
- ✚ Enthesitis relateret JIA – mindst 2 af følgende skal opfyldes: ømhed over sacroiliaca og/eller inflammatoriske rygsmerter, HLA-B27 positiv, HLA-B27 associeret sygdom hos mindst 1 eller 2. Grads slægting, akut anterior uveit og debut af arthrit hos en dreng > 8 år.

Komplikationer

- ✚ Kæbeledsarthritis – bilateral, kan forårsage retro- og mikrognati (30-60%). Ved tidlig debut af polyartikulær JIA
- ✚ Subluxation i columna
- ✚ Vækstforstyrrelser (lokale/generelle)
- ✚ Anterior uveitis 10-20% - asymptomatisk. Komplikationer hos 25%: ↓ syn, katarakt, glaukom, makulødem
- ✚ Makrofag Aktiverende Syndrom – 5-7 %. Triggere af sygdom og/eller behandling og/eller infektion. Patogenese er ↓ NK celler aktivitet, cytotoxicke T-celler. Symptomer: kontinuerlig feber, pancytopeni, hepatospleno-megali, koagulopati med DIC, multiorgansvigt. Behandling: glukokortikoider og ciklosporin.
- ✚ Osteopeni
- ✚ Psykosociale

Differentialdiagnoser

- ✚ Infektøs arthrit
- ✚ Malign sygdom specielt ALL
- ✚ Reaktiv arthrit
- ✚ Anden rheumatologisk sygdom
- ✚ Immundefekt
- ✚ Benign knogle/led sygdom
- ✚ Arthropati f.eks. ved metabolisk lidelse

Behandling er individuel og afhængig af subtype.

- ✚ NSAID
- ✚ Lokal intraartikulær glukokortikoider ved involvering af 1-2 led
- ✚ MTX ved involvering af flere led
- ✚ Ved manglende effekt af MTX → TNF α -hæmmere
- ✚ Systemisk glukokortikoider ved svær polyartikulær JIA og systemisk JIA
- ✚ Fysioterapi/ergoterapi
- ✚ Ortopædkirurgi

Systemisygdomme

- ✚ Systemisk lupus erythematosus (SLE) – incidens: 5:1000.000 børn. Primært unge piger. Debut med feber, træthed, væggtab, rødlige sommerfuglelignende udslæt på kinder og over næseryg. Fotosensivitet, diskoid lupus, slimhindesår, pleuritis, nyrepåvirkning, CNS-symptomer (kræmper, psykoser). Hæmolytisk anæmi, trombocytopeni, leukopeni. Positiv ANA og anti-dsDNA, ↓ komplementfaktorer
- ✚ Juvenil dermatomyositis – incidens: 4:1000.000. Debut i alderen 5-10 år, hyppigt hos piger. Rødviolet udslæt i ansigtet (periorbitalt), hud på ekstensorsider af fingerled, albuer og knæ hypertrofiske, skællende og rødviolet. Muskelsvækkelse (proximalt – svært at gå på trapper, rede sit hår, rejse sig fra en stol og evt. positiv Gowers tegn), muskelsmerter, i svære tilfælde synke-, tale- og vejtrækningsbesvær. ↑ kreatininkinase. Hvis meget ↑ x faktor 5-10, tænk rbdomyolyse eller muskeldystrofi. ANA positiv. EMG og biopsi. CRP og SR normale. Behandling: fysioterapi, glukokortikoider, MTX eller ciclosporin.
- ✚ Sklerodermi - ↑ dannelse af bindevæv → fortykket hård og læderagtig hud (fibrose). Lokaliseret til huden i pletter (morfea) og sjældent som lineær sklerodermi.

Schölein henochs purpura

Debut efter øvre luftvejsinfektion med feber, ødemer (scrotum, øjenomgivelser, hænder, fødder), hovedpine.

Klinik: palpable purpura, petekkier og ekkymoser (nates, ankler, ekstensorsider af arme og ben). Mindst 1 af følgende: arthritis (ankel, knæled), kolikagtige abdominalsmerter (pga. vaskulitis i tarmvæggen med ødem og blødning – kan fejltolkisk som appendicitis), nyrepåvirkning (hæmaturi, proteinuri) og karakteristisk histologi med IgA-aflejring. Vaskulitis betinget af IgA-aflejringer medfører immunkomplekser og dermed aktivering af komplementsystemet.

Har et selvlimiterende forløb. Evt. NSAID og paracetamol mod ledsmerter, hvis ej effekt prednisolon.

Kawasakis sygdom

En tilstand med vaskulitis i mellemstore og små arterier. Afficerer især mindre børn.

Klinik: feber (langvarig), cervikal lymfeknudehævelse, udslæt på truncus, konjunktival injektion, røde sprukne læber, hindbærtunge, røde hævede fodsåler og håndflader, senere afskalning på fingre og tæer. Risiko for kardiovaskulære tegn: galloprytme, myokarditis, perikarditis, udvikling af aneurismer på koronararterierne samt perifer kar og risiko for pludselig død

Behandling så tidligt som muligt for at forebygge aneurismer og består af immunglobin (indenfor 10 dage). Ved manglende effekt → glukokortikoider. Acetylsalicylsyre, der reducerer tromboserisiko.

Kapitel 18: Børneortopædi og arvelige sygdomme i bevægeapparatet

Septisk arthritis

Debut med akut opståede smerter i et led, skyldes infektion i ledhulen, som kan føre til leddestruktion. Børn < 2 år skyldes hæmatogen spredning fra et andet infektionsfokus, såsom sår eller inficerede hudlæsioner f.eks. skoldkopper. Hos mindre børn primær fokus osteomyelitis. Efter neonatalperioden er staphylococcus aureus den hyppigste årsag. Ved recidiverende septisk arthritis immundefekt og selgcelleanæmi overvejes.

Symptomer

- ✚ Akutte smerter fra et varmt rødt led
- ✚ Febrilia
- ✚ Akut almen påvirkning
- ✚ Bevægeindskrænkning af leddet
- ✚ Pseudoparalyse
- ✚ Hvis perifer led – tegn på væskeansamling i leddet
- ✚ Osteomyelitis med smerter fra den afficerede led (15%)
- ✚ Halten – kan være debutsymptom
- ✚ Smerter med udstråling til knæet

Paraklinik

- ✚ ↑ leukocytal og CRP
- ✚ Blod D+R
- ✚ UL-vejledt ledpunktur med aspiration af ledvæske til D+R
- ✚ Røntgen af leddet for at udelukke traumer og knoglelæsioner
- ✚ Knogleskintigrafi og MR-skanning for at påvise evt. osteomyelitis

Behandling – 6 ugers antibiotika, initialt iv, herefter po. Hvis ej effekt → kirurgisk lavage og drænage af det afficerede led.

Osteomyelitis

Infektionen, der oftest involverer metafyserne i rørknoglerne, primært distale femur og proximale tibia ellers alle knogler. Skyldes hæmatogen spredning f.eks. fra en absces eller direkte spredning fra et inficeret sår.

Bakterier: staphylococcus aureus, streptokokker, Kingella kingae samt tuberkulose. Ved seglcelleanæmi også Salmonella.

Symptomer

- ✚ Feber
- ✚ Smerter
- ✚ Pseudoparalyse
- ✚ Hævelse, ømhed, rødme og varme
- ✚ Evt. steril væskeansamling i det nærliggende led
- ✚ Septisk arthritis, hvis infektionen spreder sig til leddet
- ✚ Hvis infektion i bækkenet → halten eller smerter i lysken

Paraklinik

- ✚ ↑ leukocytal og CRP
- ✚ Positiv blod D+R
- ✚ MR-skanning – kan vise ændringer i blodforsyningen
- ✚ UL-skanning – påvisning af subperiostal hævelse
- ✚ Røntgen – påvisning af periostal reaktion
- ✚ Knogleskintigrafi – lokaliserer infektionen, men mindre sensitiv end MR-skanning
- ✚ Knoglebiopsi – ved mistanke med en knogletumor som årsag

Behandling – antibiotika 1-3 måneder, initialt iv til klinisk og paraklinisk bedring, herefter po. Aspiration eller kirurgisk dekompression af det subperiostale rum ved atypisk præsentation eller hos immunsupprimerede børn. Ellers kirurgisk drænage ved manglende respons på antibiotika.

Medfødt hoftedysplasi

Incidens: ca. 0,5 %.

Screening og debutsymptomer på hoftedysplasi omfatter

- ✚ Nyfødt (ofte ved jordemoder) – positiv Barlows og Ortolanis test samt reduceret hofteabduktion
- ✚ 5-ugers undersøgelse (egen læge) – positiv Barlows og ortolanis test, reduceret hofteabduktion, asymmetriske femorale- og gluteale hudfolder, forkortelse af den afficerede femur (Galeazzis tegn; knæniveauet sammenlignes, når barnet ligger på ryggen med flekterede hofter og knæ)
- ✚ 5-måneders undersøgelse (egen læge) – asymmetri af hudfolderne, begrænset hofteabduktion og rotation samt forkortelse af det afficerede ben
- ✚ > 1 år – haltende, vraltende eller anden abnorm gang

↑ risiko ved disse derfor UL-skanning ved

- ✚ Tvillingegraviditet
- ✚ Underkropspræsentation

- + Positiv familier anamnese
- + Medfødt ortopædiske misdannelser
- + Neuromuskulære sygdomme

Behandling – 3 måneder med en specialskinne, der fastholder hofterne i abduktion og fleksion. Kontrol med røntgen og UL-skanning. Komplikation: caputnekrose. Ved ej effekt eller ustabil hofte → operation.

Calve-perthes' syndrom

Hypptigt rammer drenge (dreng:pige-ratio: 5:1). Skyldes iskæmi af den proksimale femurepifyse, der fører til avaskulær nekrose, efterfulgt af revaskularisering og reossifikation i løbet af 18-36 måneder.

Debut snigende med

- + Hoftesmerter og/eller halten, evt. intermitterende symptomer
- + Bilateral affektion (10-20%)

Paraklinik

- + Røntgen viser ↑ densitet i caput femoris, senere fragmenteret og uregelmæssig
- + MR-skanning og knogleskintigrafi bekræfter diagnosen

Behandling – aflastning af det afficerede ben med krykkestokke eller kørestol ved partiel involvering af epifysen. God prognose. Hvis mere end ½-delen af epifysen involveret → immobilisering af caput femoris i acetabulum ved operation eller hofteabduktion med gips eller skinner for at forebygge deformitet af caput femoris og skader på metafysen medførende degenerativ arthritis senere i livet.

Epifysiolysis capitis femoris

En posterior-inferior placering af epifysen i forhold til metafysen, som opstår i 10-15-årsalderen (hyppigst overvægtige drenge) i forbindelse med vækstspurt hvor epifysen er dårligt fikseret til metafysen.

Symptomer – halten eller hoftesmerter med udstråling til knæet. ↓ abduktion og indadrotation i hoften. Bilateral i 20% af tilfældene.

Diagnostik via røntgen med spredte, udadroterede ben og flekterede hofteled for at se epifyseplacering

Behandling – kirurgi med fiksation af epifysen.

Knæsmerter

- + Osgood-Schlatters sygdom – en partiel afrivningsfraktur gennem ossifikationscentret i tuberositas tibiae. Symptomer: smerter og evt. hævelse over tuberositas tibia. Ofte hos drenge med ↑ fysisk aktivitet, ved

overbelastning. Bilateral 25-50%. Selvlimiterende ved hvile og nedsættelse af den fysiske aktivitet i nogle uger, evt. immobilisering

- ✚ Chondromalacia patellae – ukendt årsag. Hyppigst hos teenagepiger. Knæsmerter ved fysisk aktivitet samt smerter når patellae trykkes hårdt mod femurkondylen. Behandling: hvile og fysioterapi mhp. at styrke quadricepsmuskulaturen
- ✚ Osteochondritis dissecans - > 10-årsalderen, som følge af separation af knogle og brusk fra den mediale femurkondyl pga. avaskulær nekrose. Ukarakteristiske intermitterende smerter i knæet ved fysisk aktivitet, evt. ledsaget af hævelse. Låsningstilfælde af knæet (ledmus) ved komplet separation af ledfragmenter. Behandling: hvile og quadricepsøvelse, evt. artroskopi og fjernelse af ledmus
- ✚ Sublukation og luksation af knæ – fornemmelse af instabilitet og løshed i knæet. Behandling: quadricepsøvelser, evt. operation
- ✚ Kræskader pga. sport – vedvarende hård belastning, menisk- og ligamentskader i knæene. Behandling: konservativ

Talipes equinovarus (klumpfod)

En kompleks abnormitet, ofte bilateral. Indicens: 1/1000 med dreng:pige-ratio: 2:1.

Associeret med oligohydramnion, en isoleret misdannelse eller i forbindelse med neuromuskulære sygdomme f.eks. spina bifida. ↑ risiko for hoftedysplasi.

Objektiv: hele foden er inverteret og supineret og forfoden adduceret. Hælen indadroteret og ankelledet i spidsfodstilling. Lægmmuskulaturen atrofieret. Fikseret fodstilling og kan ikke korrigeres passivt.

Differentialdiagnose: lejringsbetinget indadroterede fødder, hvor foden kan korrigeres til neutralposition

Behandling: umiddelbart efter fødslen med ugentlige redresseringer med efterfølgende gipsanlæggelse i ca. 5-6 uger, indtil fejlstillingerne er normaliserede. Herefter akillesenetenotomi, gipsbandagering og efterfølgende behandling med skinne og specialsko. I sværeste tilfælde operation.

Skoliose

En lateral krumning af columna vertebralis i frontalplanet. Årsager

- ✚ Idiopatisk – hyppigst, inddeles efter debutalder i infantil (0-3 år), juvenil (4-10 år) og adolescent (> 11 år)
- ✚ Kongenitte – medfødt defekt i columna f.eks. hemivertebra, spina bifida
- ✚ Sekundære – sygdomme, der forårsager neuromuskulær ubalance f.eks. cerebral parese og muskeldystrofi, neurofibromatose eller bindevævssygdomme f.eks. Marfans syndrom. Kan også være udløst af forskel i benlængde

Idiopatisk skoliose med sen debut hyppigste (85%) og afficerer primært piger i 10-14-årsalderen i forbindelse med vækstspurten.

Diagnostik: foroverbøjning, hvor der ses rotation af thorax. Ved forskellige benlængde ej rotation af thorax

Mild skoliose kræver sjældent behandling, men svære tilfælde behandles med korset eller operation.

Osteogenesis imperfecta (medfødt knogleskørhed)

En gruppe af sygdomme i kollagenmetabolismen hvor knoglerne er svage. Dette forårsager multiple frakturer og svære knogledeformiteter. Den hyppigste autosomal dominant (type I) med debut tidligt i barndommen med frakturer. Barnet har karakteristiske blå sclerae, og en del med hørenedsættelse.

Type II: autosomal dominant, hyppig gonademosaicisme. Svær med multiple frakturer inden fødslen, og mange derfor dødfødte.

Osteopetrose (marmorsygd)

Tilstand med knogletætte og skrøbelige knogler. Autosomal recessiv. Debut inden for de første leveuger med dårlig trivsel, recidiverende infektioner, hypocalcæmi, pancytopeni pga. fortrængning af knoglemarven. Knoglemarvstransplantationer kurativt, hvis udføres hurtigt.

En anden type er med debut senere i barndommen, langsomt progredierende med frakturer og tiltagende knoglemarvsinsufficiens.

Kapitel 19: Udviklingsforstyrrelser

Den kliniske undersøgelse af småbørn med udviklingsforstyrrelser omfatter – afhængig af barnets alder

- ✚ Oplysninger fra forældrene – om hvad barnet kan og ikke kan evt. vha. barnets bog
- ✚ Observation – fra barnet kommer ind ad døren
- ✚ Leg – barnets brug af alderssvarende legetøj – f.eks. klodser, bolde, biler, papir og blyant og billedbøger
- ✚ Vurdering af barnets udviklingstrin – de 4 overordnede udviklingsområder
 - Grovmotorik
 - Finmotorik og syn
 - Sprog og hørelse
 - Social og følelsesmæssig udvikling
- ✚ Objektiv undersøgelse
 - Vækstkurver – højde, vægt og hovedomfang
 - Dysmorfe træk – ansigt, ekstremiteter, kropsproportioner, misdannelser af hjerte og genitalia
 - Hud – neurokutane fund, skader, renlighed, ernæringstilstand
 - CNS – atrofi, bevægemønster, kraft, tonus, dybe sene- og plantarreflekser, fodklonus, sensibilitet (ofte vanskeligt), kranienerveundersøgelser
 - Hjerte og kredsløb – abnorme fund forekommer ved en række misdannelsessyndromer
 - Øjen- og synsundersøgelse

- Hørelse – spørg forældrene om hørelse og sprogudvikling, og undersøg om neonatal hørescreening blev udført
- Bevægemønster – brug af hænder, kommunikation og social interaktion, generel adfærd
- Kognitiv funktion

Motorisk udviklingsforstyrrelse

Symptomerne kan være

- ✚ Forsinket opnåelse af motoriske milepæle f.eks. hovedkontrol (2-4 måneder) at sidde selvstændig (6 måneder) eller gang uden støtte (13-15 måneder)
- ✚ Balanceproblemer
- ✚ Asymmetrisk gang
- ✚ Asymmetrisk brug af hænder inden for 1. leveår (kan være tegn på spastisk hemiplagi) – normal hånddominans udvikles i 1-2-årsalderen eller senere
- ✚ Ufrivillige bevægelser
- ✚ Tab af motoriske færdigheder

Mistanke om abnorm motorisk udvikling opstår som regel i alderen 6-måneders til 2-år, hvor de motoriske færdigheder udvikles hurtigt.

Årsager

✚ Cerebral parese – forekomst 2/1000. En gruppe af blivende motoriske skader, der påvirker bevægelse og kropsstabilitet. Symptomerne bliver mere og mere tydelige med alderen i takt med hjernen modnes, selvom skaderne ikke progredieres. Årsager: prænatale (ca. 80%) pga. forstyrrelser i hjernens blodforsyning eller strukturelle misdannelser, maternel infektion og kromosomfejl. Hypoksisk-iskæmisk skade i forbindelse med fødslen (10%). De sidste 10%: meningitis, hovedtraume (f.eks. mishandling), ekstrem hypoglykæmi, hydrocefalus eller kernikerus. De overordnede typer er

- Spastisk cerebral parese (70%) – beskadigelse af pyramiderne, dvs. forbindelsen mellem motorisk cortex og de motoriske forhornsceller i rygmarven. ↑ muskeltonus (spasticitet), hyperrefleksi evt. med udvidede refleksogene zoner, klonus og Babinskis tåfænomen (burde ikke være til stede efter 1. leveår). Spasticitet kan være forudgået af hypotoni.

Overordnede grupper af spastisk cerebral parese

- Hemiplegi – unilateral involvering af over- og underekstremiteter. Tilstanden kan være forårsaget af et cerebralt infarkt neonatalt, men i de fleste tilfælde har barnet haft et normalt fødselsforløb uden asfyksiudløst hypoksis-iskæmisk encefalopati
- Tetraplegi – involverer alle ekstremiteter med størst affektion af overekstremiteterne, ↓ tonus i truncus, dårlig hovedkontrol. Ledsages ofte af epilepsi, mikrocefali og moderat til svær mental retardering
- Diplegi – involverer alle ekstremiteter med størst affektion af underekstremiteterne. Håndfunktion relativt normal. Påvirket gangfunktion, men de fleste med en selvstændig gangfunktion. Denne form for cerebral parese forekommer hyppigt blandt præmature.

Svær at skelne mellem di- og tetraplegi, kaldes derfor bilateral cerebral parese.

- Ataktisk cerebral parese (10%) – 1. leveår: hypotone ekstremiteter og truncus, balanceproblemer og forsinket motorisk udvikling. Senere: dyskoordinerende bevægelser, dysartri, intentionstremor og usikker bredsporet (ataktisk) gang.
- Dyskinetisk cerebral parese (10%) – dyskinesi medfører hyppige, ufrivillige bevægelser af alle ekstremiteter, som forværres ved bevægelse og i stress-situationer.
 - Koreoatetose – formålsløse ufrivillige vridende bevægelser, der kan optræde langsomt eller i ryk. Altid påvirket tale. Skyldes skade i basal ganglierne, hyppigst kernikterus
 - Dystoni – skiftende tonus, ofte med langsomme voldsomme spændinger. Evt. smertefulde. Skyldes skade i basal ganglierne.

Normal intellektuelle funktion. Debut i spædbarnsalderen med slaphed, manglende kontrol af overkroppen og forsinket motorisk udvikling.

10% med kombination af de 3 ovenstående. Symptomer

- Forsinket motorisk udvikling
- ↑ muskeltonus i ekstremiteter (spasticitet) evt. med hypotoni i de første levemåneder
- Indlæringsvanskeligheder (ca. 60%)
- Epilepsi (ca. 30%)
- Skelen (ca. 30%)
- Synsnedsættelse pga. refraktionsanomalier og kortikal skade
- Hørenedsættelse
- Sprog- og talevanskeligheder (pga. hørenedsættelse, indlæringsvanskeligheder og oromotoriske dyskoordination)
- Abnorm gangfunktion
- Håndpræference før 12-måneders alderen eller permanent knyttet hånd
- ↓ vækst af hovedomfang
- Adfærdsproblemer
- Spiseproblemer pga. oromotorisk dyskoordination og evt. hoste og opkastning i forbindelse med måltider
- Ledkontraktur, hoftesubluksation og skoliose

Diagnosen stilles ud fra tonus, reflekser, kropstilling samt hånd- og gangfunktion. De primitive reflekser, der går forud for normal motorisk udvikling, og som normalt forsvinder, kan persistere og blive permanente hos børn med cerebral parese.

- ✚ Neuromuskulære sygdomme f.eks. spinal muskelatrofi
- ✚ Neuralrørsdefekter f.eks. spina bifida
- ✚ Generel udviklingsforstyrrelse (mental retardering) evt. som led i et syndrom
- ✚ Specifik udviklingsforstyrrelse af motorisk koordination/dyspraksi eller fumler-tumler-syndrom) – dyspraksi er hvor barnet har vanskeligheder ved at udføre viljestyrede, planlagte, koordinerede sekventielle bevægelser (motorisk klodsethed). Skyldes bl.a. forstyrrelse af de frontale kortikale processer. Der skelnes mellem

- Grovmotorisk dyspraksi – vanskeligheder ved at løbe, hoppe, gribe og kast med bold samt balanceproblemer
- Finmotorisk dyspraksi – problemer med at tegne og skrive, af- og påklædning, klippe, skære mad ud
- Verbal dyspraksi – først og fremmest sprogforstyrrelse pga. problemer med planlægning og udførelse af talesproget, evt. ledsaget af lettere koordinationsforstyrrelser af læber og tunge. Ofte vanskeligheder med at tilpasse stemmens styrke og volumen. Alderssvarende sprogforståelse
- Oral dyspraksi – problemer med at udtale ord pga. reduceret samspil i planlægningen af bevægelser i læber, tunge, gane, svælg, hals og/eller strube. Evt. bide-, tygge- og synkevanskeligheder. Svært ved at slikke sig om munden, puste og suge.

Ledsagende andre sanseforstyrrelser såsom problemer med syn, hørelse, ledsans, smag, vestibulærsans, tryk-, smerte- og taktilsans. ↓ muskeltonus disponerende til dårlig kropsbevidsthed. Indlæringsvanskeligheder og ↓ selvtillid.

Dyspraksien og de motoriske problemer aftager ofte med alderen, især hvis der iværksættes relevant behandling med forskellige former for motoriske øvelser, som f.eks. svømning og ridning.

Forstyrrelser i sprogforståelse og tale

Forstyrrelser i sprogforståelse og tale kan opdeles i

✚ Dysfagi – abnorm udvikling af sproget

- Impressiv dysfagi – barnets sprogforståelse er kompromitteret, ofte ledsaget med ekspressiv dysfagi
- Ekspressiv dysfagi – forstyrrelse i den sproglige udtrykssevne, normal sprogforståelse

✚ Udtaleforstyrrelse og fonation

- Dysartri – problemer med talelyde f.eks. pga. en anatomisk afvigelse (ganespalte) eller oromotorisk dyskoordination (cerebral parese)
- Oral dyspraksi
- Stammen – ofte forbigående i forbindelse med den hurtige sproglige udvikling. Ved fortsat stammen skal barnet henvises med talepædagogisk behandling

NB! Alle børn med forsinket sprogudvikling, indlæringsvanskeligheder eller adfærdsproblemer skal høreundersøges, da selv lettere hørenedsættelse kan være ene årsag til disse problemer.

Autisme (social og kommunikativ udviklingsforstyrrelse)

Autisme

- ✚ Manglende socialt samspil
- ✚ Manglende kommunikation
- ✚ Manglende interesser og adfærd

Prævalense: 30-100/10.000, overvægt af drenge.

Der findes

- ✚ Infantil autisme – ses < 3 år. Ca. 75% mentalt retarderede og 1/3 udvikler epilepsi. Symptomer: afvigende socialt samspil (f.eks. manglende øjenkontakt med barnet, barnet uinteressert i kropskontakt og trøst), 1-årsalderen: den karakteristiske ”pegen på ting”, større børn foretrækker eget selskab og begrænset interesse og gensidighed med andre børn (normal: vinker farvel, udtrykker ønsker) samt manglende situationsfornemmelse. Afvigende kommunikation hvor der er forsinket taleudvikling og begrænset kompensation i form af ansigtsmimik og gestikulation (normal: 1-2 ord). Ekkokali (gentage spørgsmål i stedet for at svare), begrænset interesse for spontan dialog, unaturlige melodi f.eks. monoton eller med unaturlige pauser. Afvigende interesse og adfærd, dvs. særinteresser der ikke deles med andre. Adfærd ofte tvangprægede og opretholdelse af formålløse rutiner, hvor afvigelser udløses af raserianfald. Atypiske stereotype bevægelser f.eks. hånd- eller fingerbasken eller vriden
- ✚ Aspergers syndrom – forstyrrelser i det sociale samspil og kommunikation. Normal sproglig og kognitiv udvikling. Et særpræget talesprog, særinteresser som ikke deles med andre, behov for opretholdelse af rutiner og tendens til klodsethed

Behandling: adfærdsterapeutiske og specialpædagogiske tiltag. Medicin kun ved svær selvdestruktiv eller aggressiv adfærd eller at behandle komorbiditet.

Andre årsager til udviklingsforstyrrelser

- ✚ Hørenedsættelse
 - Sensorineural hørenedsættelse
 - Oftest kongenit og detekteres ved neonatal screening
 - Kan opstå postnalt f.eks. efter meningitis eller traume
 - Tidlige intervention med høreapparat eller cochleaimplantat er nødvendig for optimal sproglige, kognitiv og social udvikling ved bilateral svær hørenedsættelse
 - Socialpædagogisk vejledning i skoleforløbet ofte nødvendig
 - Konduktiv hørenedsættelse
 - Skyldes som regel sygdom i mellemøret
 - Oftest mild til svær og forbigående
 - Kirurgisk behandling med dræn, evt. suppleret med fjernelse af adenoide vegetationer, bør overvejes ved persisterende symptomer
- ✚ Synsnedsættelse
 - Hvid pupilrefleks – pga. katarakt, retinoblastom eller præmaturitetsretinopati
 - Manglende respons på smil efter 8-ugers alderen
 - Manglende øjenkontakt
 - Visuel opmærksomhed
 - Tilfældige øjenbevægelser
 - Nystagmus

- Skelen
- Fotofobi

Kapitel 20: Neuropædiatri

Hovedpine

Primær hovedpine

- ✚ Spændingshovedpine – varer 30 min til 7 dage. Mindst 2 af følgende karakteristika: bilateral lokalisation, pressende/strammende karakter, ikke pulserende, mild til moderat smertestyrke og forværres ikke ved fysiske aktivitet. Ingen kvalme eller opkastninger. Enten foto- eller fonofobi. Skyldes ikke anden sygdom.
- ✚ Migræne – hovedpinen varer 1-72 timer (ubehandlet eller ved manglende behandlingsrespons). Mindst 2 af følgende karakteristika: unilateral (unge)/bilateral (børn) lokalisation, pulserende karakter, moderat til svær smerteintensitet og forværring ved fysiske aktivitet. Kvalme og opkastninger. Både foto- og fonofobi. Skyldes ikke anden sygdom. Migræne kan inddeles i
 - Migræne uden aura (75-80%)
 - Migræne med aura (20-25%) – aura-symptomer omfatter synsforstyrrelser (hemianopsi eller skotomer, flimmer, pletter eller zig-zag-linjer i synsfeltet), sensoriske symptomer såsom lokaliserede paræstesier (prikken eller stikken) eller følelsesløshed, taleforstyrrelser. Aurasymptomerne starter ca. 1 time før selve hovedpine og varer op til 60 min, typisk først med synsforstyrrelser, herefter føleforstyrrelser og til sidst afasi.
 - Familær hemiplegisk migræne
 - Basilarismigræne – nystagmus, svimmelhed og øresusen

Provokerende faktorer til primær hovedpine

- ✚ For lidt væske
- ✚ Forkert søvn – særligt for kort eller lang søvn kan provokere anfald
- ✚ Stress (psykisk, fysisk og socialt)/afslapning efter stress
- ✚ Menstruation
- ✚ Sult – uregelmæssige måltider
- ✚ Cola og andre koffeinholdige drikke
- ✚ Støj
- ✚ Stærkt og blinkende lys
- ✚ Dårlig kropsholdning

Behandling ved spændingshovedpine og migræne

- ✚ Minimering af provokerende faktorer
- ✚ Undgå medicinforbrug
- ✚ Fysioterapi ved muskelspændinger
- ✚ Dyrkning af motion
- ✚ Analgetika – paracetamol og evt. NSAID-præparater
- ✚ Desuden ved migræne – sumatriptan til børn > 12 år

- ✚ Kvalmestillende ved migræne
- ✚ Forebyggende behandling ved migræne – calciumantagonister, β -blokkere,

Sekundær hovedpine

- ✚ Infektion
- ✚ Hjerterystelse
- ✚ Sygdomme i øjne, ører og tænder
- ✚ Sygdomme i cerebrum
 - Subarachnoidal blødning
 - Meningitis/encefalitis
 - Subduralt hæmatom
 - Hjernetumor
 - Akut glaukom
 - Venøs sinustrombose
 - Idiopatisk intrakraniell hypertension
 - CO₂-forgiftning

Epilepsi

Gentagne uprovokerede anfald forårsaget af neuronal hypersynkronisering med forstyrrelse af den cerebrale funktion.

- ✚ Generaliserede anfald – anfald udgår fra diencephalon og øvre del af hjernestammen og spredes til begge hemisfærer. Der observeres altid bevidsthedstab og symmetriske kramper. Ingen forvarsel.
 - Absencer – forbigående bevidsthedstab, minimal motorisk involvering med mindre ændringer i muskeltonus og blinkebevægelser
 - Myoklone anfald – korte ofte gentagne ryk og spjæt i ekstremiteter, truncus og hals
 - Toniske anfald – langvarig ↑ tonus i en eller flere muskelgrupper
 - Tonisk-klonisk anfald – i den toniske fase, barnet falder på gulvet, pause i vejtrækning → cyanose. Den kloniske fase med rytmiske sammentrækninger af muskelgrupper i ekstremiteterne. Varighed ca. få sek til flere min. Ved ophør bevidsthedspåvirkning og træthed, den postiktale fase.
 - Atoniske (astatiske) anfald – kombination af myoklone ryk efterfulgt af forbigående tab af muskeltonus, hvor barnet pludselig falder til jorden eller taber hovedet
- ✚ Partielle anfald – anfald udgår fra et lokaliseret område i cortex i en hemisfære. Anfaldet debuterer med abnorm aktivitet fra en relativ lille gruppe neuroner i den ene cerebrale hemisfære. Til tider associeret med bevidsthedsændring eller mere generaliserede motoriske kramper
 - Simple partielle anfald – vågen med normal bevidsthedsniveauet
 - Komplekse partielle anfald – ændret bevidsthedsniveau eller konfusion pga. abnorm elektrisk aktivitet, der spreder sig fra oprindelsesstedet

- Partielle anfald med sekundær generalisering – fokale kramper efterfulgt af et generaliseret tonisk-klonisk anfald

Epilepsi syndromer

✚ Generaliserede anfald

- Infantile spasmer (Wests syndrom) – 4-8 måneder. Ca. 20 tilfælde/år. Fleksion af hals, truncus og ekstremiteter, efterfulgt af ekstension af armene, Salaam kramper. Varighed 1-2 sek, kan være op til 100 anfald/dag. Kan forveksles med kolik. 15% tubeløs sklerose. EEG kan vise hypsartymi: et kaotisk EEG med ↑ amplitude, asynkrone spikes, slow waves. Medicinsk behandling med vigabatrin (Sabrilex®) og/eller glukokortikoider opstartes akut for at reducere risiko for færdighedstab. Mange med indlæringsvanskeligheder eller anden epilepsi
- Absence epilepsi (pyknoleptisk petit mal) – 4-12 år. Pludselig bevidsthedstab med stirren og stop af igangværende aktivitet, evt. sitren af hænderne. Varighed få sek. Efter anfald fuld restitution, og barnet fortsætter med sin aktivitet. Kan være op til 100 anfald. Ofte normal udvikling, men kan påvirke skolen. Trigger faktor: hyperventilation. 80% remission ved behandling. 5-10 % udvikler tonisk-klonisk kramper som voksne
- Lennox-Gastauts syndrom – 1-3 år. Multiple anfald, myoklonier, toniske kramper og atypiske absencer herefter tonustab. Den neurologiske udvikling stopper. Dårlig prognose.
- Juvenil myoklon epilepsi – 12-16 år. Myoklone kramper efter opvågning, ofte ved morgenmaden f.eks. spild af mælk. Indlæring ej påvirket. God prognose, men livslang behandling.

✚ Partielle anfald

- Rolandisk epilepsi – 4-10 år. Anfald om natten. Barnet vågner op, savler og siger lyde med halvsidige trækninger i tunge, ansigt og arm. Varighed 1½-2 min. Evt. sekundær generaliseret tonisk-klonisk krampeanfald. Spontan helbredelse i puberteten
- Occipital epilepsi – 1-14 år. Hos små børn langvarige anfald med fjernhed, øjendrejning og opkastning. Ældre børn hovedpine og synsforstyrrelser med synsforvrængning og hallucinationer. God prognose.

Differentialdiagnoser

- ✚ Feberkramper
- ✚ Akut cerebralt insult
- ✚ Elektrolytforstyrrelser

Udredning

- ✚ CT/MR-skanning for at udelukke hjernetumor, blødninger og AV-malformationer ved fokalt udløste epilepsier
- ✚ EEG ved gentagne anfald
- ✚ Anamnese

Behandlingen

- + De fleste, men ikke alle typer epilepsi kræver medicinsk behandling: præparatvalg skal tilpasses anfaldstypen og omfatter så få præparater som muligt i en dosering, der giver behandlingsrespons med færrest mulige bivirkninger. Partielle anfald: Oxcarbazepin, Lamotrigin (Neuropæd Peter Uldall RH siger at 1. valgspræparat er Valproat). Generaliserede anfald: Valproat, Lamotrigin eller Ethosuximid (det sidste ved absencer).
- + Ketogendiet – Lennox-Gastaut syndrom
- + Epilepsikirurgi
- + Vagusstimulation – hvis kirurgi ej muligt

Neurokutane sygdomme

- + Tuberøs sklerose - autosomal dominant, 70% nye mutationer. Incidens 1/10.000. CT-skanning af cerebrum viser kortikale sklerotiske områder fra 1-årsalderen, tubera og ventrikulære subependymale noduli, disse kan aflukke foramen monroi og give hydrocephalus.

Kutane manifestationer

- Hypopigmenterede askeblidsformede hudpletter – påvises med Woods light. I løbet af 1. leveår
- Shagreen-pletter – områder med læberagtig hud (lumbalområdet)
- Adenomer sebaceum – små hudfarvede faste papler i sommerfugleudbredning over næseryggen og på kinderne. > 3 år.

Neurologiske manifestationer

- Forsinket udvikling
- Epilepsi – infantile spasmer og partielle anfald
- Indlæringsvanskeligheder og ↓ intelligens

Desuden klinisk fund (retinale hamartomer) som ved neurofibromatose.

Behandling:antiepilektika og neurokirurgi

- + Neurofibromatose – autosomal dominant med ↑ penetrans. Incidens 1/3000.

Klinik

- Cafe au lait-pletter – antal > 6
- Neurofibromer – antal > 2. Skyldes fortykkelse af perifere nerver og ses oftest efter puberteten. Kan opstå i alle nerver, inkl. kranienerver
- Aksilære eller ingvinale fregner
- Lisch-noduli – antal > 2. Hamartomer i iris, ses vha. spaltelampeundersøgelse
- Optikusgliom – kan give synsforstyrrelser
- Dysplastiske knogleforandringer – f.eks. i os sphenoidale, som kan medføre eksoftalmus
- En afficeret 1. gradsslægtning med neurofibromatose type 1
- I mange tilfælde indlæringsvanskeligheder og makrocefali

Type 2 er sjældnere og bilaterale akustikusaneurinomer er klassiske for sygdommen og manifesterer sig ved hørenedsættelse samt til tider facialisparese og cerebellar ataksi.

Begge typer øger risiko for fæokromocytom, leukæmi, pulmonal hypertension, nyrearteriestenose med hypertension samt gliomer ved affektion af CNS.

Neurodegenerative sygdomme

- ✚ Lysosomale enzymdefekter – ophobning af metabolitter i lysosomer, der svulmer op. Barnet er normalt ved fødslen, men så begynder det tab af færdigheder, organomegali og dysmorphe træk.
- ✚ Mukopolysakkaridoser – afficerer CNS, øjne, hjerte, bevægeapparatet, hepatomegali. Symptomerne begynder efter 6-12 månedersalderen, hvor der ses tab af færdigheder, forsinkede udvikling og forgrovede ansigtstræk

Feberkramper

Anfald der opstår i forbindelse med feber. Forekommer hos ca. 3% af børn i alderen 6 måneder til 6 år og ca. 10% har en familiær disposition. Kramperne ofte generaliserede og toniske-kloniske, opstår som regel i forbindelse med en viral infektion, når temperaturen stiger hurtigt. Man skelner mellem simple feberkramper med varighed < 10 min, og komplekse feberkramper med varighed > 15 min, > 1 anfald i samme døgn og med neurologiske udfald efter anfaldet (Todd's parese – forbigående mono/hemiparese). Bakterielle årsager såsom meningitis skal udelukkes. Lumbalpunktur kontraindiceret. Krampen skal forsøges brydes med diazepam. Profylaktisk antiepileptisk behandling eller paracetamol hjælper ikke. Jo flere risikofaktorer (familiær disposition, komplekse feberkramper, debutalder < 12 måneder, hyppige feberepisoder, vuggestue), desto ↑ risiko for flere anfald. ↑ risiko for udvikling af epilepsi senere hos børn med komplekse feberkramper (4-12%)

Affektkramper

- ✚ Blå affektkramper – 6 måneder-5-år. Udløses af vrede, hvor barnet skrider, holder vejret og bliver cyanotisk medførende kortvarig bevidsthedstab og kloniske kramper. Jerntilskud 3-6 mg/kg/døgn i 3 måneder kan hjælpe med at reducere antallet af anfald.
- ✚ Blege affektkramper – trigges af smerter, især fra mindre hovedtraume, kolde fødevarer og forskrækkelse. Udløser vasovagalt betinget bradykardi, evt. asystoli. Barnet bliver blegt, hypoton og falder om med bevidsthedstab. Pga. kortvarig hypoxi generaliseret toniske-kloniske kramper varende 10-30 sekunder. Spontan bedring.

Neuralrørsdefekter

Neuralrørsdefekter opstår ved manglende fusion af neuralpladen for de første 28 dage efter befrugtning. Prævalensen er faldet drastisk pga. prænatal diagnostik og bedret ernæringstilstand herunder folinsyrestatus hos gravide

- ✚ Anencefali – manglende udvikling af det meste af kraniet og hjernen. De nyfødte enten dødsfødte eller dør kort efter fødslen
- ✚ Encefalocle – en protusion af hjernen og meninges igennem en defekt i kraniet. Kan behandles kirurgisk, men ledsagende cerebrale misdannelser
- ✚ Spina bifida occulta – manglende fusion af arcus vertebrae, hyppigst i lumbalregionen. I huden over defekten kan der ses kraftig behåring, lipom, modermærke eller en lille dermal sinus (forbygning). Risiko

for fastsiddende rygmarv, når barnet vokser medførende neurologiske udfald fra underekstremiteter og blære. Behandling frigørelse af fastsiddende rygmarv hvis neurologisk påvirkning, smerter eller skoliose.

- ✚ Meningocele og myelomeningocele – misdannelser af rygmarv og columna hvor meninges alene eller medulla og meninges, hernierer igennem en knogledefekt. Huden kan være intakt. Den neurologiske påvirkning afhængig af sværhedsgrad af misdannelsen og læsionens niveau i columna. Jo mere proximal misdannelse, desto flere symptomer. Kan medføre parese af underekstremiteterne, dislokation af hofte og fodled, sensibilitetstab, neuropatisk blære og tarm, skoliose og hydrocephalus pga. Chiari II-malformation (misdannelse i fossa posterior med herniering af de cerebellare tonsiller igennem foramen magnum medførende hindring af passage af cerebrospinalvæsken. 80% udvikler progredierende hydrocephalus med behov for shuntoperation i de første leveuger). Meningocele god prognose.

Behandling

- ✚ Operation mhp. at huddække defekten
- ✚ Fysioterapi, ganghjælpemidler, kørestol
- ✚ Kirurgisk korrektion af skoliose
- ✚ Intermitterende kateter eller permanent blærekateter
- ✚ Tarmtømning ved neuropatisk tarm
- ✚ Shuntoperation ved hydrocephalus

Hydrocephalus

Opstår ved obstruktion af den normale passage af CSV, hvilket medfører dilatation af ventrikelsystemet proksimalt for obstruktionen. Obstruktionen kan være kommunikerende eller ikke-kommunikerende, afhængig af om det er passage mellem ventrikelsystemet og subarachnoidalrummet.

Kommunikerende skyldes defekt absorption af CSV

- ✚ Subarachnoidalblødning
- ✚ Meningitis

Ikke-kommunikerende skyldes obstruktion i ventrikelsystemet

- ✚ Medfødte misdannelser
- ✚ Akvæduktstenose
- ✚ Obstruktion af afløb fra 4 ventrikel (Dandy-Walker-malformation)
- ✚ Arnold-Chiaris malformation
- ✚ Tumor eller vaskulær malformation i fossa posterior
- ✚ Intraventrikulær hæmoragi hos præmature

Symptomer og fund hos børn < 2 år

- ✚ ↑ eller hastigt voksende hovedomfang
- ✚ Spændt forreste fontanella
- ✚ Kraniesuturdiastase (↑ afstand mellem kraniesuturer) og ↑ venetegning

- ✚ Solnedsgangsblik – sclerae synlige over iris, evt. med blikparese opad
- ✚ Opkastninger, ej eksplosive
- ✚ Ballonlyde – ved perkussion af kraniet

Hos større børn

- ✚ Hovedpine og opkastninger – mest om morgenen
- ✚ Ændret adfærd
- ✚ Sprukken lerpotte – ved perkussion af kraniet pga. sutursprængning
- ✚ Abducensparese
- ✚ Bredsporet ataktisk gang
- ✚ Papilødem

Behandlingen er symptomatisk mhp. reduktion af ICP samt risikoen for varige neurologiske skader. Behandlingen er drænanlæggelse med indsættelse af shunt fra ventrikelsystemet til peritoneum. Komplikationer er obstruktion af shunt eller infektion.

Neuromuskulære sygdomme

Affektion af forhornsceller, det perifere nervesystem, den neuromuskulære transmission og muskelvæv.

Symptomer

- ✚ Muskelsvaghed – vedvarende eller progredierende
- ✚ Hypotoni
- ✚ Forsinket motorisk udvikling
- ✚ Usikker eller abnorm gang
- ✚ Hurtig muskeludtrætning
- ✚ Smerter
- ✚ Muskelkramper

Myopati giver ofte et karakteristisk vraltende gang pga. svaghed i de proksimale muskelgrupper (bl.a. hoftemuskler). Gowers tegn er at barnet bruger sine hænder til at klatre op ad benene ved at skifte fra siddende til stående stilling pga. ringe fiksering af hosten eller svaghed af de proksimale muskler. Tidligt tegn er at små børn (> 3 år) vender sig om på maven, før de rejser sig fra liggende til stående stilling. Her burde mistanke vækkes.

Arvelig polyneuropati er atrofi og svaghed i de distale muskelgrupper, i kombination med pes cavus (hulfod). Objektivt: muskelsvaghed, tab af reflekser, sensibilitetstab og temperaturforstyrrelser; distale nerver afficeres hyppigst. Nerveledningsundersøgelser viser en forlængelse af motorisk og sensorisk nerveledningshastighed eller ændret amplitude. Elektromyografi kan skelne myopatiske fra neuropatiske tilstande f.eks. påvises udtrætning ved repetitiv nervestimulation ved myasteni.

Myasteni er karakteriseret med tiltagende muskeludtrætning i løbet af dagen med ledsagende oftalmoplegi og ptose. Tilstanden forårsages af binding af antistoffer til acetylkolinreceptorerne på den postsynaptiske muskelmembran, hvilket reducerer mængden af funktionelle receptorer. Diagnosen stilles ved at der observeres bedring ved iv. indgift af edrofonium og bekræftes yderligere ved tilstedeværelse af acetylkolinreceptorantistoffer. Tilstanden bedres ved hvile eller behandling med antikolinesteraser såsom neostigmin og pyridostigmin. Evt. prednisolon eller azathioprin med effekt på længere sigt eller plasmaferese ved akutte svære tilfælde. Tymektomi hjælper hos 25% med fuld remission og 50% oplever bedring.

Spinal muskelatrofi type 1 (Werdnig-Hoffmanns sygdom), type 2 og type 3

Debut kort efter fødslen med hurtigt progression. Barnet har atrofi af de proximale muskelgrupper, thoraxdeformitet pga. svaghed i interkostalmuskulaturen og abduktion i hofteleddene pga. hypotoni (frøstilling). Desuden manglende dybe senereflekser og fascikulationer i tungen. Børn med denne lidelse dør af respirationsinsufficiens inden for 2 leveår.

Type 2 udvikles senere før 18-måneders alderen. De kan godt sidde selv, men udvikler aldrig gangfunktion.

Type 3 (Kugelberg-Welander) debuterer senere i livet, og de fleste kan godt gå selv.

Guillain-Barres syndrom

Debut 2-3 uger efter en viral øvre luftvejsinfektion eller Campylobacter-gastroenteritis og skyldes muligvis antistoffer, der krydsreagerer med proteiner i myelinet. Evt. forbigående sensibiliseringsforstyrrelser i underekstremiteterne, men kardinalsymptomet er en ascenderende, symmetrisk muskelsvaghed med reflekstab og involvering af det autonome og sensoriske nervesystem. Ved involvering af den bulbære muskulatur opstår tygge- og synkebesvær med risiko for aspiration. I svære tilfælde behov for respiratorbehandling pga. respirationsinsufficiens. Tilstanden er reversibel, og muskelsvagheden topper 2-4 uger efter første tegn på sygdom. Fuld restituering forekommer i 95% af tilfælde, men kan tage op til 2 år.

Objektivt: ↑ protein i CSV efter 7-14 dage. Nerveledningshastighed ↓.

Behandling: symptomatisk. Immunglobulin. Hvis ej effekt → plasmaferese.

Duchennes muskeldystrofi

Indicens: 7 tilfælde/år. Afficerer drenge da X-bundet recessiv. Sygdommen skyldes mutationer i dystrofingenet på kromosomregion Xp21, hvilket medfører defekt i dystrofin, som normalt opretholder strukturen i muskelcellevæggen. Tilfældene kan også skyldes nye mutationer. Når dystrofin mangler, sker der influks af calciumioner, nedbrydning af calcium-calmodulin-komplekser og dannelse af frie radikaler, som medfører irreversibel destruktion af muskelcellen. Diagnosen stilles ofte 4-5 årsalderen.

Symptomer

- ✚ Vraltende gang og problemer med trappegang; barnet begynder at gå selvstændigt senere end normalt
- ✚ Positivt Gowers tegn – problemer med at komme op at stå pga. ↓ kraft i hoftemuskler
- ✚ Pseudohypertrofi af lægmuskler – pga. aflejring af fedt og fibrøst væv, hvor der tidligere var muskel
- ✚ Evt. selektiv atrofi af enkelte muskelgrupper f.eks. m. brachioradialis og det sternale hoved af m. pectoralis major
- ✚ Indlæringsvanskeligheder og forsinket sprogudvikling
- ✚ Skoliose en hyppig komplikation
- ✚ Respirationssvigt.
- ✚ Evt. ledsagende kardiomyopati

Paraklinik: S-kreatinkinase ↑.

Behandling

- ✚ Fysioterapi
- ✚ Skinner til natten for at modvirke kontrakturer
- ✚ Ganghjælpemidler
- ✚ Kirurgisk forlængelse af akillessenen
- ✚ Natlig CPAP pga. hypoksi da svaghed i intercostalmuskulaturen, ofte medførende træthed og irritabilitet
- ✚ Glukokortikoider – bevarer gangfunktion i længere tid og forsinker udvikling af skoliose

Beckers muskeldystrofi udvikles i modsætning til Duchennes senere i livet > 10 år. Der ses langsommere progression og senere død. Muskelbiopsien kan vise dystrofin, som ved Duchennes helt mangler.

Kapitel 21: Genetik og syndromer

Ætiologen bag de genetiske sygdomme

- ✚ Kromosomafvigelse
- ✚ Mutationer i et enkelt gen
- ✚ Andre genetiske mekanismer
- ✚ Interaktion mellem genetiske og miljømæssige faktorer

Downs syndrom

Trisomi 21 (autosomal) er den hyppigste genetiske årsag til mental retardering. Incidens ca. 1/650 tilfælde/år, afhængig af moderens alder. Det ekstra kromosom som forårsager Downs syndrom kan opstå som følge af meiotisk non-disjunction (ca. 94%, relateret til moderens alder), translokation (< 5%, forældre kan være bærer af en balanceret translokation) eller mosaicisme (ca. 1%).

Barnets karakteristiske træk

- ✚ Hypotone
- ✚ Firefingerfure
- ✚ Indadbøjet lillefinger

- ✚ Stor afstand mellem 1. og 2. tå (sandal gap)
- ✚ Rundt ansigt og flad næse
- ✚ Mongoloide øjenspalte (skråstillede)
- ✚ Epikantus (hudfold, der dækker indre øjenkrog)
- ✚ Brushfield-pletter i iris (pigmenterede pletter)
- ✚ Lille mund og fremstående tunge
- ✚ Små ører
- ✚ Brakycéfali (kortsallethed)
- ✚ Kort nakke
- ✚ Medfødt hjertemisdannelse (40%)
- ✚ Duodenal atresi
- ✚ Hirschsprung sygdom

Medicinske problemer

- ✚ Forsinket udvikling
- ✚ Mental retardering
- ✚ Lille højde
- ✚ ↑ risiko for infektioner
- ✚ Hørenedsættelse pga. sekretorisk otitis media
- ✚ Synsnedsættelse pga. karakt, skelen og/eller myopi
- ✚ ↑ risiko for leukæmi og solide tumorer
- ✚ Hypotyreose og cøliaki
- ✚ Epilepsi
- ✚ Alzheimers sygdom

Alle gravide tilbydes prænatal screening (nakkefoldsskanning og dobbelttest) for at identificere fostre med ↑ risiko for Downs syndrom. Hvis resultaterne peger på ↑ risiko for Downs syndrom tilbydes chorionvillusbiopsi (moderkageprøve) mhp. kromosomanalyse.

Edward's syndrom (trisomi 18) og Pataus syndrom (trisomi 13)

Trisomi 18 incidens 1/8000 tilfælde/år

Trisomi 13 incidens 1/14.000 tilfælde/år

Karakteristika ved Edward's syndrom

- ✚ Svær mental retardering
- ✚ ↓ fødselsvægt
- ✚ Prominent occipitalregion
- ✚ Lille mund og hage
- ✚ Kort sternum
- ✚ Flekterede, overlappende fingre

- ✚ Fodmisdannelser
- ✚ Hjerne- og nyremisdannelser

Karakteristika ved Pataus syndrom

- ✚ Strukturelle defekter i hjernen
- ✚ Skalpedefekter
- ✚ Små øjne (mikroftalmi) og andre øjendefekter
- ✚ Læbe- og ganespalte
- ✚ Polydaktyli
- ✚ Hjerne- og nyremisdannelser

Detekteres ved nakkefoldskanning og dobbelttest eller ved prænatal UL-skanning i 2. trimester. Diagnosen bekræftes ved kromosomanalyse af choriovillusbiopsi eller fostervandsprøve. Børnene har multiple misdannelser og de dør indenfor 1. leveår.

Turners syndrom (45,X)

De fleste fostre med Turners syndrom aborteres spontant tidligt i graviditeten. Incidens 1/6500 tilfælde/år. Ca. 50 % har 45 kromosomer med et X-kromosom, resten enten Turner-mosiaktilstand, 46 kromosomer med et defekt X-kromosom med en deletion af den korte arm, et isokromosom med 2 lange arme (og ingen kort arm) eller forskellige andre strukturelle afvigelser på det ene eller begge X-kromosomer.

Karakteristika

- ✚ Lymfødem af hænder og fødder i neonatalperioden – kan persistere
- ✚ Lille højde – hovedfund
- ✚ Vingehals (pterygium colli)
- ✚ Cubitus valgus
- ✚ Bred papilafstand
- ✚ Hjertemisdannelser (især coarctatio aorta)
- ✚ Manglende eller minimal udvikling af sekundære køns karakteristika (uden behandling)
- ✚ Dysgenesi af ovarierne, som forårsager infertilitet – graviditet er mulig med in vitro-fertilisation (IVF) med ægdonation
- ✚ Hypothyreose
- ✚ Nyremisdannelser
- ✚ Pigmenterede nævi
- ✚ Recidiverende otitis media
- ✚ Intellektuel funktion er inden for normalområdet hos flertallet, men milde specifikke indlæringsvanskeligheder kan forekomme

Medicinsk behandling

- ✚ Væksthormon

- ✚ Østrogensubstitution mhp. udvikling af sekundære køns karakterer under puberteten. Infertilitet persisterer

Klinefelters syndrom (47,XXY)

- ✚ Incidens 1-2/1000 drenge/år

Karakteristika

- ✚ Infertilitet – hyppigste symptom
- ✚ Hypogonadisme med små testes
- ✚ Normal (nærmormal) pubertetsudvikling (nogle drenge har god effekt af testosteronbehandling)
- ✚ Gynækomasti i teenageårene
- ✚ Stor højde
- ✚ Intelligens – oftest inden for normalområdet, men der kan være specifikke indlæringsvanskeligheder og psykologiske problemer

Fragilt X-syndrom

Fragilt X-syndrom er karakteriseret ved at være forårsaget af dynamiske mutationer i form af forlængelse af trinukleotidsekvenser (repeats) i specifikke gener, som kan øges over generationer. Der ses en klinisk forværring og tidligere debutalder fra den ene generation til den næste (anticipation) som følge af øgning i antal af repeats. Er den næsthypigste årsag til mental retardering hos drenge (efter Downs syndrom).

Incidens 1/4000 drenge/år.

Karakteristika

- ✚ Mental retardering (IQ 20-80, gennemsnit 50)
- ✚ Makrocefali
- ✚ Store testes efter puberteten
- ✚ Karakteristisk ansigtstræk – langt ansigt, store ører, prominent mandibel og brede pande, ses bedst hos afficerede voksne
- ✚ Andre associerede fund – mitralinsufficiens, hypermobilitet, skoliose, autisme, hyperaktivitet

Diagnosen stilles ved DNA-analyse, som bestemmer længden af CGG-trinukleotid repeat-sekvensen i FMR₁-genet på X-kromosomet. Det normale gen har < 50 CGG-repeats, som er stabilt, når det nedarves. Den fulde mutation indeholder > 200 CGG-repeats og påvirker genfunktionen, hvilket manifesterer sig som Fragilt X-syndrom hos mænd og mental retardering hos nogle kvindelige bærere.

Noonans syndrom

Skyldes et defekt autosomt dominant gen. Kromosomerne er normale ved karyotypering.

Karateristika

- ✚ Karakteristisk ansigtstræk – lavtsiddende ører, hypertelorisme (stor afstand mellem pupillerne), skråtstillede øjne og ptose
- ✚ Specifikke indlæringsvanskeligheder
- ✚ Kort hals med lav hågrænse i nakken
- ✚ Pectus excavatum
- ✚ Lille højde
- ✚ Medfødt hjertemisdannelser – pulmonalstenose og ASD

Williams' syndrom

Optræder sporadisk.

Karakteristika

- ✚ Lille højde
- ✚ Karakteristiske ansigtstræk – bred mund, fyldig underlæbe, kort næse, lang filtrum og bred pande
- ✚ Neonatal hypercalcæmi – i nogle tilfælde
- ✚ Medfødte hjertemisdannelser – supraavalvulær aortastenose
- ✚ Mental retardering

Prader-Willis syndrom & Angelmans syndrom

Skyldes en deletion af et imprintet gen. Hvis deletionen opstår i kromosomregion 15q11, arvet fra faderen, får barnet Prader-Willis syndrom. Hvis deletionen opstår på kromosomregion 15q11 fra moderen, får barnet Angelmans syndrom.

Disse sygdomme kan også opstå ved uniparentel disomi, der involverer en imprintet kromosomregion. Et barn som arver 2 maternelle kromosom 15, får Prader-Willis syndrom. Et barn, som arver 2 paternelle kromosom 15, får Angelmans syndrom.

Karakteristika ved Prader-Willis syndrom

- ✚ Hypotoni
- ✚ Karakteristiske ansigtstræk – smalt ansigt, mandelformede øjne, nedadskrånede mundvige, tynd overlæbe og fyldige kinder
- ✚ Neonatale spiseproblemer – dier ikke sufficient
- ✚ Dårlig trivsel i 1. leverår
- ✚ Adipositas hos større børn
- ✚ Mikropenis – hypergonadotrop hypogonadisme
- ✚ Forsinket udvikling
- ✚ Mental retardering
- ✚ Væksthæmning

Karakteristika ved Angelmans syndrom

- ✚ Mental retardering
- ✚ Ataksi
- ✚ Mikrocefali
- ✚ Karakteristiske ansigtstræk
- ✚ Epilepsi

Kapitel 22: leversygdomme

Galdevejsatresi

Incidens: 4-6 tilfælde/år. En progredierende sygdom med manglende ekstrahepatiske galdeveje og destruktion af de intrahepatiske galdeveje.

Symptomer og fund

- ✚ Ikterus pga. konjugeret hyperbilirubæmi – fluktuerende
- ✚ Dårlig trivsel
- ✚ Intermitterende kitfarvet afføring
- ✚ Mørk urin
- ✚ Splenomegali sekundært til portal hypertension
- ✚ UL-skanning – viser normal eller en kontraheret eller manglende galdeblære
- ✚ Skintigrafi med radioaktivt mærket hydroxy iminodiacetic acid (HIDA-skanning) – normalt optagelse af isotopen i leveren, men manglende udskillelse til tarmen
- ✚ Laparoskopisk kolangiografi – påvisning af manglende åbne eksterne galdeveje
- ✚ Leverbiopsi – ekstrahepatisk galdevejsobstruktion med fibrose og proliferation af mindre galdeveje. Kan også ses ved neonatal hepatitis

Behandling er kirurgisk portoenteroanastomose a.m. Kasai (Kasai-operation) hvor de fibrotiske galdeveje by-pass'es og åbne galdeveje i porta hepatis anastomoseres til jejunum (hepatopertoenterostomi). Bedst effekt i de 2 første levemåneder (80-90%), i 3. måned effekt kun hos 20%. Postoperative komplikationer: kolangitis og fedtmalabsorption. Fortsat risiko for cirrose (terminalstadiet omfattende fibrose med regenerative noduli) og portal hypertension. Hvis ej effekt af Kasai-operation → levertransplantation

Choledochuscyster

Cystiske dilatationer af de ekstrahepatiske galdeveje. Kolestase i neonatalperioden hos 25%. Større børn abdominal smerter, palpabel udfyldning, ikterus med konjugeret hyperbilirubinæmi eller kolangitis. Diagnostik via UL-skanning eller isotopskintigrafi. Behandling: kirurgisk cystefjernelse.

Neonatal hepatitis

Inflammation af leveren. Årsager

- ✚ Ukendt
- ✚ Kongenit infektion f.eks. CMV

✚ Arvelige stofskiftesygdom

- α_1 -antitrypsinmangel – autosomal recessiv med incidens 1:2000. Mangel på proteasen α_1 -antitrypsin medførende leversygdom hos børn (10%) og lungeemfysem hos voksne (stort set aldrig i barndommen). Symptomer fra leveren i form af prolongeret ikterus neonatalt (kongenit hyperbilirubinæmi). Hos enkelte udvikling af hepatosplenomegali som følge af cirrose og portal hypertension. Ved leversvigt behov for levertransplantation.
- Galaktosæmi – meget sjældent arvelig stofskiftesygdom med incidens 1/40.000. Debut med akut leversvigt i neonatalperioden efter start af amning eller modermælkerstatning. Uden behandling kronisk leversvigt, katarakt og mental retardering. Diagnosen stilles ved urinmetabolisk screening påvisende galaktose samt ved måling af enzymet galaktose-1-fosfat-uridyltransferase i erythrocytter. Behandling: galaktosefri diæt som forebyggende for udvikling af leversygdom, men ovariepåvirkning og indlæringsvanskeligheder senere.
- Tyrosinæmi type 1 – defekt i nedbrydningen af aminosyren tyrosin. Ophobning af metabolitter fører til leverskader og skade på nyretubuli (Fanconis syndrom).

✚ Cystisk fibrose

✚ Kolestase pga. parenteral ernæring

Intrahepatisk galdevejshypoplasi

Agagilles syndrom, autosomal dominant, karakteriseres ved ansigtsdysmorfologi (3-kantet ansigtsform og øjenmisdannelser), knogleabnormiteter, pulmonalstenose, tubulære defekter i nyrene og intrahepatisk galdevejshypoplasi med svær kløe og dårlig trivsel. Varierende grader, kun 50 % overlever til voksenalderen uden levertransplantation.

Hepatitis

- ✚ Hepatitis A – RNA-virus som smitter ved orofækal spredning. Inkubationstid: 2-6 uger. Asymptomatisk, de fleste børn udvikler mild sygdom, som forbedres inden for 2 uger, andre udvikler selvlimiterende kolestatisk hepatitis og i få tilfælde akut leversvigt. Ikke risiko for kronisk leversygdom. Diagnostik: påvisning af IgM-antistoffer mod virus. Behandling: ingen. Pårørende skal have prolaktisk humant immunglobulin eller vaccination.
- ✚ Hepatitis B – DNA-virus, en vigtig årsag til akut og kronisk leversygdom. Kan overføres til børn ved perinatal overførsel fra smittede mødre (næsten alle børn), blodtransfusion, nålestiksskader eller bid fra insekter med inficeret blod, dialyse, horisontal spredning inden for familier samt seksuelt. De fleste asymptomatisk. Risiko for fulminant leversvigt (1-2%) og kronisk infektion. Diagnostik: påvisning af HBV-antigener og -antistoffer (IgM mod HBV-kerneantigen (anti-HBc) positiv ved akut infektion). ↑ risiko for hepatocellulært karcinom ved kronisk hepatitis. Behandling: interferon (effekt 50% hos horisontelt smittede og 30% hos perinatelt smittede). Lamivudin po (effekt 25%), men risiko for resistensudvikling. Nyfødte af smittede mødre skal have hepatitis B-immunglobuliner og -vaccination umiddelbart efter fødslen, samt ved 1 måned, 2 måneder og 1 år (forebygger smitte > 95%, og reducerer incidens af hepatocellulært karcinom).

- ✚ Hepatitis C – RNA-virus. Sjældent akut hepatitis, mindst 50% kronisk infektion med risiko for hepatocellulært karcinom. Behandling: kombinationsbehandling med interferon og ribavirin effekt hos 50%.
- ✚ Hepatitis D – inkomplet RNA-virus, afhængig af Hepatitis B for replikation. Stor risiko for udvikling af cirrose.
- ✚ Hepatitis E – RNA-virus, smitter via orofækal transmission, oftest via inficeret vand.
- ✚ Hepatitis G – RNA-virus, mere udbredt end hepatitis C, smitter primært parenteralt og sjældnere seksuelt eller perinatalt
- ✚ Non-A-G-hepatitis – A, B, C, D, E og G kan ikke identificeres, men ligner viral hepatitis
- ✚ Andre virus – EBV, adenovirus, parvovirus B19 og CMV

Akut leversvigt

Debut med massiv hepatisk nekrose og tab af leverfunktion med/uden hepatisk encefalopati.

Årsager

- ✚ 50% ukendt årsag
- ✚ Medikamenter – paracetamol, valproat, halotan, fluesvamp
- ✚ Arvelige stofskiftesygdomme – tyrosinæmi, galaktosæmi, Wilsons sygdom
- ✚ Autoimmun hepatitis
- ✚ Kredsløbssvigt – sepsis, hjertestop

Paraklinik

- ✚ ↑ leverenzymmer
- ✚ ↑ basisk fosfatase
- ✚ ↑ ammonium
- ✚ Påvirkede koagulationstal
- ✚ Normal eller ↑ bilirubin
- ✚ EEG – hepatisk encefalopati
- ✚ CT-skanning af hjernen – cerebralt ødem

Objektiv: koagulationsforstyrrelser, hypoglykæmi og elektrolytforstyrrelser med/uden encefalopati (perioder med irritabilitet, afløst af perioder med forvirring og somnolens) udvikles over timer til dage. Større børn aggressive. Ikterus sent i forløbet. Alvorlige komplikationer: cerebralt ødem, massiv blødning pga. gastritis, koagulopati, sepsis og pancreatitis. Hvis mindskelse af leveren → dårlig prognose → ↑ mortalitet.

Behandling

- ✚ Opretholdelse af blodsukker > 4 mmol/l
- ✚ Forebyggelse af sepsis med bredspektret antibiotika
- ✚ Forebyggelse af blødning med iv. K-vitamin og syrepumpehæmmer (omeprazol) samt frisk frosset plasma ved blødning

- ✚ Minimering af cerebralt ødem med væskerestriktion evt. respiratorbehandling, hypertont natriumklorid, indometacin og mannitol iv
- ✚ Infusion med N-acetylcystein med paracetamolforgiftning
- ✚ Levertransplantation pga. mortalitet (50-70%)

Kronisk leversygdom

Årsager

- ✚ Kronisk hepatitis
 - Postviral hepatitis B, C, non-A-G
 - Autoimmun hepatitis – gennemsnitsalder 7-10 år, kan ses i neonatalperioden. Debutsymptomer: akut hepatitis, akut leversvigt eller kronisk leversygdom med autoimmun stigmata som hududslæt, arthritis, hæmolytisk anæmi eller nefritis. Hypergammaglobulinæmi, positive autoantistoffer f.eks. smooth muscle antibodies (SMA), antinukleære antistoffer (ANA) eller antistoffer mod lever-nyre-mikrosomer (LKM) og ↓ komplementniveau (C₄) er karakteristisk hos ca. 90%. Behandling: prednisolon og azathioprin (effekt 90%) eller anden immunosuppressiv behandling. Kan ses i kombination med skleroserende kolangitis og inflammatorisk tarmsygdom
 - Medikamenter (nitrofurantoin, NSAID)
 - Inflammatorisk tarmsygdom
 - Primær skleroserende kolangitis
- ✚ Arvelige stofskiftesygdomme
 - Wilsons sygdom (> 3 år) – sjælden autosomal recessiv sygdom. Incidens 1/200.000 hvor defekt kobberudskillelse i galden resulterer i kobber akkumulering i lever, hjerne, nyrer og cornea (efter 7-årsalder). Debut efter 3-årsalder med akut hepatitis, akut leversvigt, cirrose eller portal hypertension. Neurologiske symptomer i form af reduktion af de kognitive funktioner, humør- og adfærdændringer samt ekstrapyramidale symptomer som ↓ koordination, tremor, dysartri som debut efter 10-årsalderen. Renal tubulær dysfunktion med D-vitaminresistent rakitis samt hæmolytisk anæmi. Diagnostik: ↓ ferrooxidase og S-Kobber, ↑ kobber i urin og lever samt gendiagnostik. Behandling: penicillamin som chelerer kobber, øger udskillelsen i urinen samt reducerer niveauet af kobber i CNS og lever. Anvendes ofte sammen med zink for at hæmme kobberabsorption. Pyridyxon (B₆) forebygger perifer neuropati. Levertransplantation ved akut leversvigt eller terminal leversygdom. Ubehandlet mortalitet 30%
 - α₁-antitrypsinmangel
 - Cystisk fibrose – pga. defekt i CFRT i galdevejene → galdevejssygdom og abnorme galdesalte. Cirrose og portal hypertension hos 20% med CF. Behandling: understøttende og omfatter ernæringstilskud og ursodeoxycholsyre (Ursofalk® - gør galden mere vandig og tyndflydende). Levertransplantation ved terminal leversygdom.
 - Galdevejsatresi
 - Alagilles syndrom

Klinisk fund ved portal hypertension er caput medusae, palmart og plantart erytem, spider-nævi, dårlig ernæringstilstand, ascites, perifere ødemer, øsofagusvaricer, og hypotoni. Tegn på portal hypertension omfatter dilaterede abdominalvener og splenomegali uden at leveren er palpabel. Ved dekomenseret cirrose begynder bilirubin at stige, ALAT, P-Albumin og faktor I, VII, X begynder at falde. Ved ascites ses udover hypoalbuminæmi, natriumretention, nyrepåvirkning og ændret væskeredistribution. Risiko for spontan bakteriel peritonitis og encefalopati.

Udredning

- ✚ Screening for mulige årsager til kronisk leversygdom
- ✚ Gastroskopi mhp. detektere gastritis eller øsofagusvaricer
- ✚ Abdominal UL-skanning – kan vise cirrose og splenomegali med gastriske- og øsofagusvaricer samt ↓ flow i vena porta
- ✚ Leverbiopsi – besværligt pga. omfattende fibrose, men kan give indikation om ætiologien

Behandling af symptomer

- ✚ Øsofagusvaricer – væske, blodtransfusion, H₂-blokkere, omeprazol. Persisterende blødning behandles med octreotid, vasopressin analoger, sklerosering eller banding. Hvis ej effekt Sengstakensonde. Ellers transjugulær intrahepatisk portosystemisk shunt indtil levertransplantation
- ✚ Ascites – væske og saltrestriktion og diuretika, og i svære tilfælde albumininfusion og laparocentese
- ✚ Bakteriel peritonitis – bredspektret antibiotika
- ✚ Encefalopati – laktulose og evt. hæmodialyse ved ↑ ammonium
- ✚ Underernæring – ↑ protein- og kulhydratindhold og 50% ↑ energiindhold normalt for alder og vægt samt fedtopløselige vitaminer (A, D, E og K)
- ✚ Levertransplantation – ved underernæring trods maksimalt ernæringssupplement, recidiverende komplikationer såsom blødende varicer, svær ascites, svære væksthæmning og forsinket udvikling, progredierende leversvigt samt ringe livskvalitet. Absolut kontraindikationer: sepsis, behandlingsrefraktær hjertelungesygdom, systemsygdom, CNS-sygdom og metastaser. Komplikationer ved transplantation: galdelækage og galdevejsstrikturer (20%), trombose af a. hepatica (10-20%), primær leversvigt (5%), sepsis (hyppigste dødsårsag) samt afstødning (60%) hvor det sidste responderer godt på højdosis steroid.

Kapitel 23: Genitalia

Sygdomme i scrotum og lyske

- ✚ Hydrocele testis – kanalen med en manglende obliteration af processus vaginalis tillader penitonealvæsken i at løbe ned i scrotum. Objektiv: ofte bilateral med blålig misfarvning. Ved ømhed → mistænk torsio testis. Nogle spontan helbredelse, hvis persisterende kirurgi.
- ✚ Hernia inguinalis (lyskebrok) – skyldes manglende lukning af processus vaginalis, hvorigennem tarm og oment kan passere, ofte på højre side. Debut med intermitterende udfyldning i lyske eller scrotum, især ved gråd, anstrengelse eller anden årsag til ↑ abdominaltryk. Ved et inkarceret ingvinalhernie ses en

irreponibel, blålig, hård og øm udfyldning i lyske eller scrotum. Børn < 1 år irriteret og akut påvirkede med opkastninger pga. mekanisk ileus. Behandling: hvis ej effekt af manuel reponering, foretages akut operation pga. risiko for tarmiskæmi og skade på scrotum. Ellers behandling er herniotomi ved reponibel hernier i 6-12-måneders alderen, hvor der foretages en lille incision i lysken og omfatter ligering og deling af herniesækken (processus vaginalis)

✚ Retentio testis eller kryptorkisme – der mangler en eller begge testis i scrotum, da den normale descensus testis er blevet afbrudt. 4% hos nyfødte og hyppigere hos præmature. Nedvandringen er testosteron-afhængig. Man venter i ca. 3 måneder for at se spontan descensus. Barnet burde samtidig undersøges for hypospadi, abnorm scrotum, spina bifida og anden abnorm udvikling af nederste del af kroppen. Man skelner mellem

- Retraktile testes – testes kan let bringes ned i bunden af scrotum, men kan retrahere op af scrotum igen, når den slippes pga. kontraktion af m. cremaster.
- Palpable testes – testis kan palpéres men kan ikke bringes ned i scrotum. Kan også ligge i perineum eller trigonum femorale
- Ikke-palpable testes – de kan være lokaliseret i ingvinalkanalen, intraabdominalt eller mangle.

Udredning: ved bilaterale ikke-palpable testes undersøgelse for karyotype, natrium, kalium og 17-hydroxyprogesteron (karyotype 46XX og adrenogenitalt syndrom). Ved adrenogenitalt syndrom vil man være i tvivl om barnets køn pga. klitorishypertrofi, som kunne fejltolkes som en dreng uden testis. Måling af inhibin-B, testosteron, FSH og LH initialt og i 2-3 måneders alderen UL for at se tilstedeværelse af testikelvæv og evt. hypogonadisme. Evt. hCG-stimulationstest hos ældre dreng hvor testosteron vil stige hvis barnet har testisvæv. Morris syndrom hos dreng med XY har testis anlæg, men ingen testosteronreceptorer perifert, hvilket fører til udvikling af kvindelige træk, ligner en pige.

Behandling: operation i 6-12 måneders alderen ved persisterende retentio testis. Laparoskopi ved ikke-palpable testis inden operation. Hvis retentio testis senere efter nogle år, behandling med humant choriogonadotropin (hCG) (effekt 20%). Alternativt operation. Grund til operation: fertilitet (↓ ved bilateral retentio testis), malignitet (udvikling af testiscancer, risiko ↑ x 4 ved intraabdominalt lejrede testis) samt af kosmetiske og psykologiske årsager.

✚ Varicocele (årebrøk) – en udvidelse af venerne i plexus pampiniformis omkring sædlederen, hyppigst på venstre side, associeret med ↓ fertilitet pga. let ↑ temperatur i scrotum. Behandling (kirurgi, laparoskopi eller embolisering) ved symptomer såsom tyngdefornemmelse og ømhed, reduceret testisvækst i puberteten og ved ↓ fertilitet.

✚ Torsio testis – torsio af appendix testes (en embryologisk rest ved øvre testispol). Typisk hos drenge i præpubertetsalderen. Symptomer: smerter i nedre abdomen eller lyske, ej ikke scrotum. Opkastninger, evt. subfebrilia. Ømhed i den afficerede testis ved palpation. Operation inden for 6 timer efter bekræftelse ved UL-skanning.

✚ Viral og bakteriel epididymitis eller epididymoorkitis. Akutte smerter i scrotum hos mindre børn. Diagnosen stilles ved kirurgisk eksploration. Behandling: antibiotika

✚ Idiopatisk skrotalødem – bilateral smertefri skrotal hævelse og rødme hos førskolebørn. Ukendt genese

✚ Hypospadi – en hyppig medfødt anomali hos ca. 8/1000 drenge. Urethra kortere end normalt. Fusionen af urethra foregår proximal til distal retning under påvirkning af føtalt testosteron. Hvis denne proces

afbrydes præmaturt, får barnet hypospadi med åbning af urethra proksimalt for den normale åbning på glans, på undersiden af penis (på skaftet af penis eller i perineum). Ledsagende abnorm preputium, hvor forhuden er ikke fusioneret fortil som normalt, og chorde (ventral krumning af penis), især ved erektion. Ved svære tilfælde evt. andre urogenitale misdannelser. Hvis samtidig retentio testis eller tvivl om kønnet skal barnet udredes for abnorm kønsdifferentiering. Behandling: kirurgi omkring 1-årsalderen

Kapitel 24: Hud

Betegnelser for hududslæt

- ✚ Bulla – væskefyldt blære > 0,5 cm i diameter f.eks. ved bulløs impetigo (hyppigst staphylococcus aureus) og stafylococcal scalded skin syndrome (SSSS). Behandling: iv. antibiotika
- ✚ Eksantem – udbredt evt. generaliseret, udbrud af makulopapuløse hudforandringer (evt. med pustler), f.eks. ved exanthema subitum (3-dagesfeber) og Kawasaki sygdom, samt ved uspecifikke virale- og medikamentelle udslæt
- ✚ Erytem – rødme af huden (pga. kardilatation), f.eks. ved erythema infectiosum (lussingesyge) og Kawasaki sygdom (håndflader og fodsåler)
- ✚ Erythema nodosum (knuderosen) – smertefulde, varme, røde, dårligt afgrænsede 2-5 cm store noduli f.eks. efter streptokokinfektion
- ✚ Erythema multiforme – mønststore røde elementer, ligner kokarde/skydeskive f.eks. ved HSV-infektion
- ✚ Hudblødninger – svinder ikke ved tryk
 - Petekkier < 1-2 mm – ses ved meningokoksepsis, trombocytopeni, mikropetekkier ved viral sygdom f.eks. enterovirus, efter voldsom hoste (hostepetekkier proximalt for brystvorter) samt efter stase ved venflonanlæggelse
 - Purpura 0,2-1,0 cm – palpabel purpura pga. vaskulitis er karakteristisk for Schönlein-Henochs purpura
 - Ekkymose > 1 cm
 - Suggillation – moderat stor hudblødning
 - Hæmatom – lokaliseret tumorlignende blodansamling
- ✚ Macula – farveændring i hudens niveau < 1 cm i diameter, som svinder ved tryk f.eks. ved specifikke virale udslæt
- ✚ Makulopapuløst udslæt – udslæt med maculae og papler, hyppigst virale udslæt f.eks. humant herpesvirus-6 (3-dagesfeber), parvovirus B19 (lussingesyge) og oftest uspecifikke infektioner
- ✚ Nodulus – en papel der er > 1 cm i diameter
- ✚ Papel – en palpebel solid læsion < 0,5-1,0 cm, typisk lokaliseret til hårfolliklerne f.eks. ved uspecifikke virale udslæt, ses bedst ved tangentielt lys
- ✚ Pustel – vesikel eller bulla med purulent væske f.eks. impetigo (børnesår)
- ✚ Vesikel – hævet væskefyldt element < 0,5 cm i diameter f.eks. ved varicella- og herpesinfektion

Melanocytære nævi (modermærker)

Store medfødte nævi (> 9 mm i diameter) sjældne, men kan være skæmmende og har 4-6% livstidsrisiko for at udvikle sig til et malignt melanom. De kan cureres på en plastikkirurgisk afdeling inden for få uger efter fødslen med et godt kosmetisk resultat. Risikofaktorer for udvikling af malignt melanom er familiær anamnese, stort antal melanocystiske nævi, kæmpenævi, lys hud, gentagne episoder med solforbrænding samt hyppig eksponering for sollys uden brug af solfaktor.

NB! Solforbrændinger og overdreven eksponering for sollys skal undgås.

Epidermolysis bullosa

En sjælden gruppe af arvelige sygdomme med > 20 undertyper, der debuterer i neonatalperioden med bulladannelse i hud og slimhinder. Kan være autosomal dominant (mild) og recessiv (svær).

Bullae opstår spontant eller efter mindre traumer. De ligner skoldningskader. I svære tilfælde sammenlodning af fingre og tæer samt kontrakturer på ekstremiteterne pga. recidiverende bulladannelse med efterfølgende sårheling og ardannelse.

Behandling: undgå småtraumer og antibiotika ved sekundær infektion. Multidisciplinær samarbejde.

Bleddermatitis

Irritative reaktioner opstår hyppigst, hvis barnet har diare eller ikke får skiftet ble ofte nok, men kan også opstå, selvom bleområdet vaskes regelmæssigt. Udslættet skyldes urin, der er lokalirriterende, og forekommer især hos børn med særlig følsom hud. Organismer i fæces, der nedbryder urinstof til ammoniak og dermed øger alkaliteten, kan forværre udslættet. Udslættet er erytematøst og kan ligne skoldning. Reaktionerne er begrænset til nates, perineum, nedre abdomen og øvre del af lårene, mens fleksurerne oftest er uafficerede, hvilket adskiller irritative reaktioner fra andre årsager til bleddermatitis. Candida-infektion er hyppig og kan enten opstå sekundært til irritative reaktioner eller selv forårsage bleddermatitis. Der ses også småsatellitlæsioner uden for det primært afficerede område. Her involveres fleksurerne også.

Behandling: milde tilfælde behandles med barrierecreme, mens svære tilfælde kræver kortvarig behandling med steroidcreme. Ved Candida-infektion lokal påsmøring af antifungal creme.

Infantil seboroisk dermatitis

Debut i de første levemåneder. Et erytematøst skællende udslæt i hovedbunden, samles i et tykt gulligt fedtet lag. Kan sprede sig til ansigtet og bag ørerne samt fleksurer og bleområde. Barnet er upåvirket, ingen kløe. ↑ risiko for udvikling af akropisk dermatitis senere.

Behandling: fugtighedscreme og hudpleje. Ved omfattende hudaffektion mild steroidcreme.

Aktopisk dermatitis

Prævalens: 15-20% med debut < 2 år, sjældent i de 2 første levemåder. Ofte familiær disposition til atopiske sygdomme f.eks. atropisk dermatitis, astma eller allergisk rhinokonjunktivitis (høfeber). Amning fra fødslen samt sen introduktion af modermælkerstatning og fast føde kan muligvis forsinke debut af atopisk dermatitis hos disponerede børn.

Diagnostiske kriterier for atopisk dermatitis

✚ Hovedsymptom – kløende udslæt

✚ Bikriterier (> 3)

- Debut inden 2-årsalderen
- Karakteristisk lokalisation af udslæt
- Nuværende kløende udslæt
- Generaliseret tør hud
- Atopisk sygdom hos barnet, søskende eller forældre

Huden er tør. Børn < 1 år har primært udslæt i ansigt og hovedbund, og mindre involvering af truncus. Hos større børn er der især affektion af fleksurerne (fossa cubitea og fossa poplitea) samt hals, håndled og ankler. Kløen kan medføre kradssemærker (ekskoriationer), som forværrer udslættet, og kan blive erytematøse og væskende med skorpedannelse i tilfælde af impetigo. Vedvarende kradsning kan føre til likenisering med accentuering af hudfolder. Dennie-Morgans furer er en ekstra hudfold under øjnene. Kan forstyrre søvnen. Fødevareallergi hos nogle børn og omfatter hyppigst komælk og æg.

Komplikationer

- ✚ Bakteriel infektion f.eks. stafylokokker og streptokokker pga. manglende udskillelse af antimikrobielle peptider. Stafylokokker grår særligt godt i eksem hud, og får eksem til at blusse op, derfor pod altid for stafylokokker ved opblussen af eksem også i næsen!!!
- ✚ Viral infektion f.eks. herpes simplex-virus – alvorlig, da infektionen kan sprede meget hurtigt og medføre omfattende vesikulære reaktioner, såkaldt eczema herpeticum
- ✚ Indtagelse af et allergen f.eks. æg ved allergisk atopisk dermatitis
- ✚ Kontakt med irritant eller allergen
- ✚ Omgivelserne f.eks. varme og fugtighed
- ✚ Ændringer eller reduktion i medicinsk behandling
- ✚ Psykologisk stress
- ✚ Uforklaret

Allergiudredning er kun indiceret, hvis

- ✚ Svær eksem med vedvarende behov for steroidbehandling
- ✚ Ledsagende allergiske symptomer f.eks. rhinitis, og symptomer fra lunger eller gastrointestinalkanal

Udredning består af hudprøvetest og/eller blodprøve mhp. specifik IgE-måling. Eliminationsforsøg ved komælksallergi. Hvis meget svære tilstand associerede med infektioner og dårlig trivsel, udredes barnet for immundefekt eller Langerhanscelle-histiocytose.

Behandling

- ✚ Undgåelse af irriterende og udløsende faktorer f.eks. varme
- ✚ Fugtighedscreme og salver flere x dgl samt dgl. bade med blødgørende olier
- ✚ Lokalbehandling med kortikosteroider – bruges med omtanke. Overdreven brug af kortikosteroidcremer kan gøre huden tynd og give systemiske bivirkninger pga. absorption gennem den atrofiske hud
- ✚ Immunmodulatorer – calcineurinhæmmere, såsom tacrolimus eller pimecrolimus (hæmmer aktiverede T-lymfocytter) ved manglende effekt eller ved uacceptable bivirkninger af kortikosteroider
- ✚ Okklusive bandage imprægerede med zinksalve eller tjæresalve til natten i 2-3 dage ad gangen indtil huden er helet
- ✚ Antitbiotika eller antiviral behandling kombineret med hydrokortison. Eczema herpeticum behandles med iv. aciclovir
- ✚ Antihistaminer – ved kløe hos nogle børn. Ingen effekt af mepyraminsalve
- ✚ Indikation for allergiudredning
- ✚ Eliminationstest ved fødevarerallergi i 2-4 uger, herefter provokation
- ✚ Psykosocial støtte – undervisning, hjælp og støtte fra både sundhedspersonale og andre afficerede børn og familier

Prognose – atopiske dermatit forsvinder hos 60% i 7-14 år, evt. recidiv som teenager. 10 % livslang og svær. 30 % udvikler håndeksem ved start erhvervsaktivperiode.

Infektioner

- ✚ Vorter – en hyperkeratinose forårsaget af humant papillomavirus, primært på fingre og forårer. Behandling: påsmøring med salicylsyre (Verucid®). Okkluderende tape i nogle uger. Kryoterapi med flydende kvælstof til større børn da smertefuldt og der er behov for gentagne behandlinger. Ellers spontan helbredelse efter nogle måneder eller år.
- ✚ Molluscon contagiosum – vandvorter forårsaget af et poxvirus. Objektiv: små, hudfarvede og skinnende med en central forsænkning (umbo). Enten enkeltvis eller i grupper. Spotan helbredelse inden for 1 år.
- ✚ Tinea (ringorm) – infektion med dermatofytsvampe, der invaderer døde keratinstrukturer, såsom hornlaget i huden samt negle og hår. Objektiv: ringformede læsioner, der er skællende i kanten og let kløende/inflammeret, pustuløs plet af ringorm kaldes kerion. Ved lokalisering på hoved: skællende hoved, pletvist hårtab og knækkede hår. Diagnostik: undersøgelse med filtreret UV lys (Woods lys), der viser klar grøngul fluorescens af de inficerede hår, mikroskopi af hudskrab fra det afficerede område som afslører hyfer samt dyrkning. Kommer ofte fra husdyr, som kan være asymptomatiske. Behandling: lokal antifungal creme f.eks. grisefulvin (mange bivirkninger), fluconazol, terbinafin, i svære tilfælde og ved lokalisering hårbund → systemisk behandling i flere uger.

- ✚ Scabies (fnat) – infektion med den 8-benede *Sarcoptes scabiei*, som borer gange i epidermis langs stratum corneum forårsagende kraftig kløe pga. en immunologisk reaktion overfor miden, dens æg og fækalier. Hos større børn findes gange, pabler og vesikler i huden mellem fingre og tæer, i aksiller, på fleksorsiden af håndled, ved bælttestedet, omkring brystvorterne, på penis og nates. Kradsning medfører ekskorationer, sekundært eksem og urticaria, ofte med bakteriel infektion. Diagnostik: anamnese og mikroskopi af en mide udtaget af en scabiesgang. Meget smitsom, derfor alle familiemedlemmer skal behandles. Behandling: påsmøring af Permethrincreme (Nix®) på afficerede områder og vask efter 8-12 timer. Vask af tøjet. Behandlingen gentages efter en uge.
- ✚ Lus – infektion med *Pediculus capitis*. Luseæggene lægges på hårene tæt ved hovedbunden og skallerne bliver siddende, når håret gror ud. Symptomer: kløe og hovedbund og nakke. Ofte hævede lymfeknuder i nakken. Behandling: kæmning af håret med tættekam hver dag i 14 dage. Hårvask med malathion (Prioderm®) eller permethrin (Nix®)

Andre hudsygdomme hos børn

- ✚ Psoriasis – arvelig sygdom, sjældent debut < 2 år. Psoriasis gutta hyppigt efter en viral eller bakteriel luftvejsinfektion eller øreinfektion. Objektiv: små dråbeformede eller runde erytematøse skællende pletter på truncus og ekstremiteter. Spontan svinden efter nogle måneder ellers behandling: penicillin, gruppe II og III kortikosteroidcreme og fugtighedscreme. Sjældent kronisk psoriasis med annulære læsioner og fingerbølprikning af neglene. Association til udvikling af arthritis. Behandling: calcipotriol (D-vitaminanalog) til børn > 6 år ellers kortikosteroidcreme og fototerapi (UVB) og ved behandlingsresistent MTX eller biologiske lægemidler (anti-TNF- α).
- ✚ Pityriasis rosea – en akut benign selvlimiterende sygdom, formentligt viral udløst. 1. tegn en 5-kronestor, rund skællende macula, kaldet den primære medaljon på truncus, overarmen, halsen eller låret. Dage senere et makulært udslæt på hele kroppen, følger ribbene og danner juletræ. Let kløe. Forsvinder efter 4-6 uger.
- ✚ Alopecia areata – en enkelt eller multiple, glatte ikke-inflammerede pletter af hårtab i hovedbunden. Formentligt autoimmun. Genvækst inden for 6-12 måneder hos de fleste. Dårlig prognose hvis større afficerede områder og børn med atopisk dermatitis
- ✚ Granuloma annulære – runde elementer med en forhøjet hudfarvet ikke-skællende kant, i modsætning til ringorm. Spontan helbredelse, til tider efter flere år
- ✚ Acne vulgaris – i start af puberteten i forbindelse med androgen stimulering af talgkirtlerne og ↑ talgproduktion. Obstruktion af den naturlige sekretion af talg fra talgkirtlerne. Objektiv: ikke-inflammerede elementer (komedoner), åbne (mørke hudorme) eller lukkede med intakt keratinprop (hvide), som kan progredierte til papler, pustler, noduli eller cyster (bumser). De cystiske og nodulære læsioner efterlader ofte dybe ar. Forværring i forbindelse med stress og hormonelle forandringer i menstruationscyklus. Behandling: rengøring af huden (affedtning) samt lokalbehandling med benzoylperoxid (Basiron®), som fremskynder afskalning af huden. UV lys i moderate mængder, lokalbehandling med antibiotika og retinoidholdige creme med god effekt. I svære tilfælde po tetracylinbehandling hos børn > 12 år, da svære misfarvning af tænder hos små børn. Isotretinoin (retinoid) i meget svære tilfælde.

Kapitel 26: Børnepsykiatri, følelser og adfærd

- ✚ Tics – hurtige gentagne bevægelser med samme lokalisation, hyppigst i og omkring ansigtet, f.eks. blinken, næserynken, gaben, grimassen, snøften eller rømmen.
- ✚ Tourettes syndrom – motorisk tics og ufrivillige lyde eller ord i > 1 år. En kronisk neurobiologisk lidelse med familær ophobning hos 0,5-1% af befolkning. Tilstanden skyldes en dysfunktion af det dopaminafhængige neuronale kredsløb ligesom ADHD.
- ✚ ADHD – starter hyppigst i førskolealderen og afficerer drenge > piger. 1) hyperaktivitet det meste af tiden, hvor barnet ikke sidder stille og farer rundt på utilpasset måde, 2) opmærksomhedsforstyrrelser hvor barnet mangler vedholdenhed i forbindelse med lege og opgaver og 3) impulsivitet, hvor de svarer før spørgsmålet er afsluttet, kan ikke vente til det bliver deres tur eller bryder ind i andres leg og samtaler. Behandling: adfærdsmodifikation. Hvis ej effekt medicinsk behandling med methylphenidat, atomoxetin eller dexamfetamin, der fokuserer opmærksomhed og bedrer adfærden.
- ✚ Anorexia nervosa – en spiseforstyrrelse, hvor overdreven optagelse af at blive slanke og fobiske angst for den normale kropsvægt og former. Debut ofte i 14-årsalderen. Pige:dreng-ratio: 10:1.
 - Forstyrret legemsopfattelse – øges i takt med vægttab
 - En målrettet strategi for vægttab – i form af begrænset fødeindtag, provokerede opkastninger, laksantiamisbrug og/eller overdreven fysisk aktivitet
 - Vægttab under et kritisk punkt (> 15% af forventet normal vægt) standser pubertetsudviklingen så menstruationer ophører og pigen bliver barn igen, og ikke behøver tage stilling til pubertetsrelaterede udfordringer såsom seksualitet
 - Ønsket om at have kontrol – opfyldes ved at pigen kan kontrollere sin kropsvægt og derved føle ↑ selvværd gennem denne egenkontrol
 - Overdreven interesse for mad – som reaktion på sult udvikles overdreven interesse for mad, og drømme om mad og madlavning optager det meste af pigens dagligdag. Hun gennemgår konstante psykiske kampe med sig selv for ikke at give efter for sulten, og disse bliver det primære fokus for dagligdagen

Længerevarende udsultning medfører ↓ metabolisme med ↓ perifer cirkulation, bradykardi og amenore. Den unge får lanugobehåring på krop og ekstremiteter. Pubes- og aksillær behåring forbliver, men pubertetsudviklingen ophører eller forsinkes. ↓ T₃ giver falsk mistanke om hypothyreose. Ankelødemer udløses af ↓ plasmaprotein. Hormoner som LH og FSH bliver non-cykliske og niveauet nedsættes i både blod og urin.

Behandling: genoprettelse af normal vægt ved ↑ kalorieindtag. Rådgivning af forældre, ofte i form af familierapi. Man stræber på vægtøgning på 500 g/uge. Hvis ej opnås, skal barnet indlægges til reernæring og evt. sondeernæring. Sideløbende terapeutiske samtaler. Prognosen er dårlig da 50% bliver aldrig raske, 5-10% med ↑ mortalitet pga. selvmord, underernæring eller infektion senere i livet.

- ✚ Bulimia nervosa – forekommer i alle vægtklasser. Piger overspiser først, bagefter kaster op eller anvender diuretika eller laksantia for at fjerne mad og væske fra kroppen. Disse metoder kan føre til store fluktuationer i vægt samt metaboliske forstyrrelser med hypokaliæmi og alkalose.

Behandlingen er at opfordre til at følge almindelige kostråd, skrive dagbog og/eller psykoterapi evt. i grupper.

Best of luck on your exam
