

Tillväxtseminarium

Moment Utveckling. Läkarprogrammet, termin 10



Lärandemål

Version HT 2018

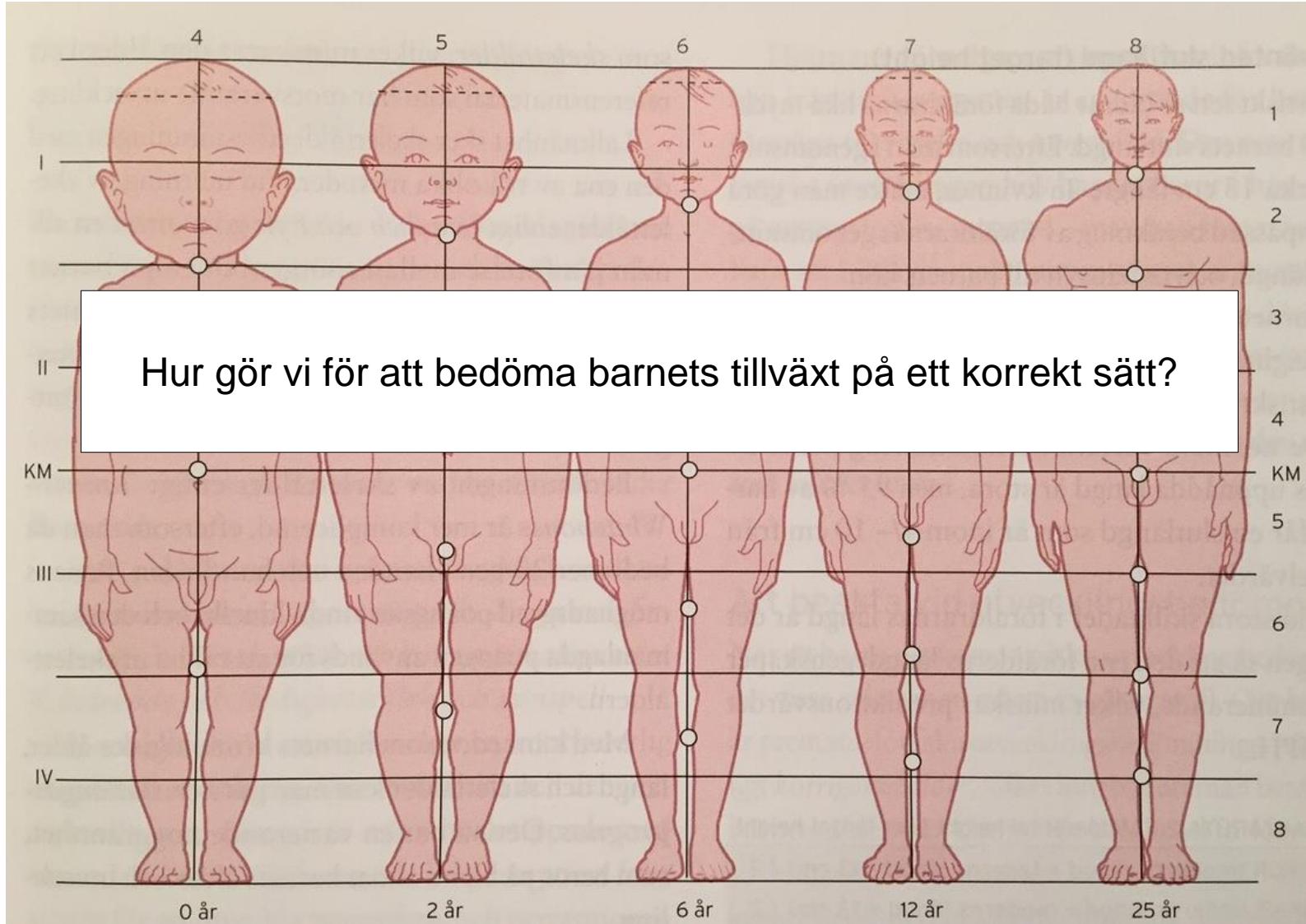
Endokrinologi och kromosomavvikeler

Kunna

- Tillväxtkurvan och det friska barnets tillväxt
- Tillväxtens hormonella reglering
- Differentialdiagnoser vid avvikande längd- och/eller viktökning
- Normal och avvikande pubertetsutveckling
- Diabetes typ I, insjuknande med och utan ketoacidos samt fortsatt omhändertagande
- Hypothyreos
- Obesitas
- Mb Down

Känna till

- Turners syndrom
- Kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH)
- DM typ 2

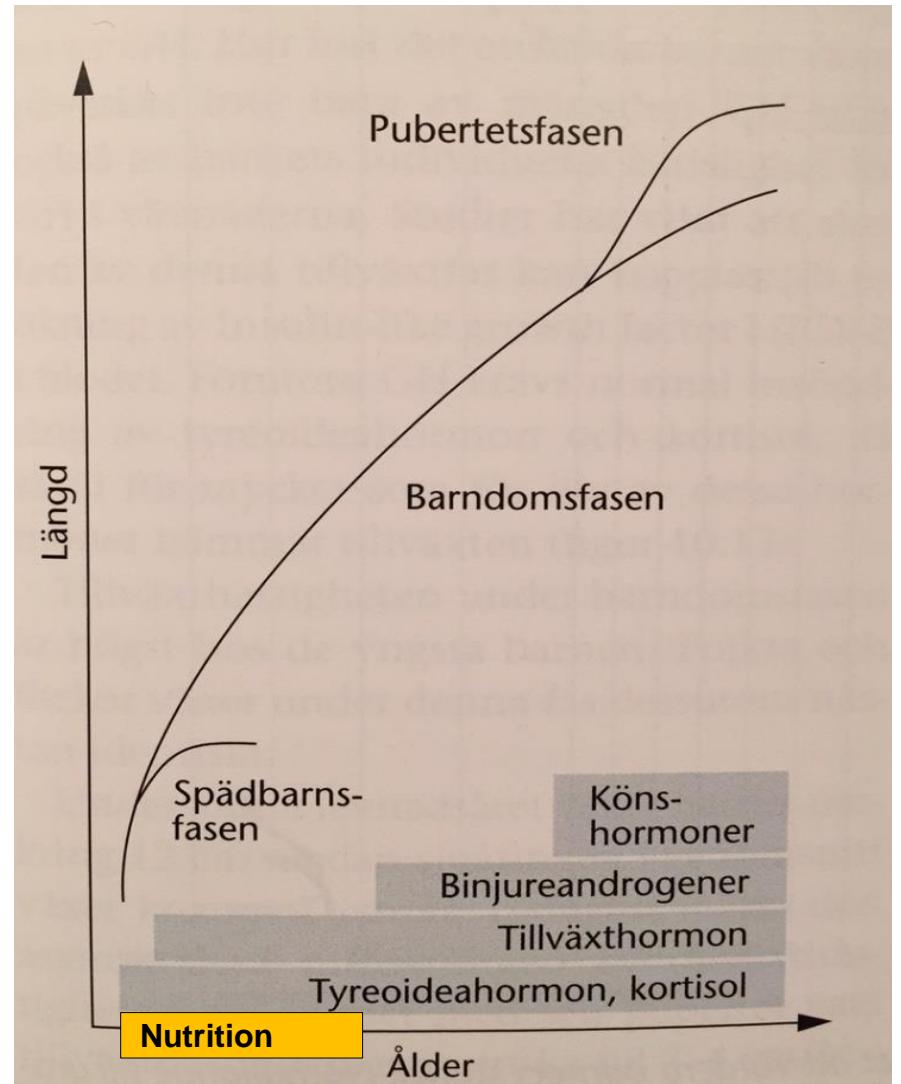


Tillväxtkurvorna



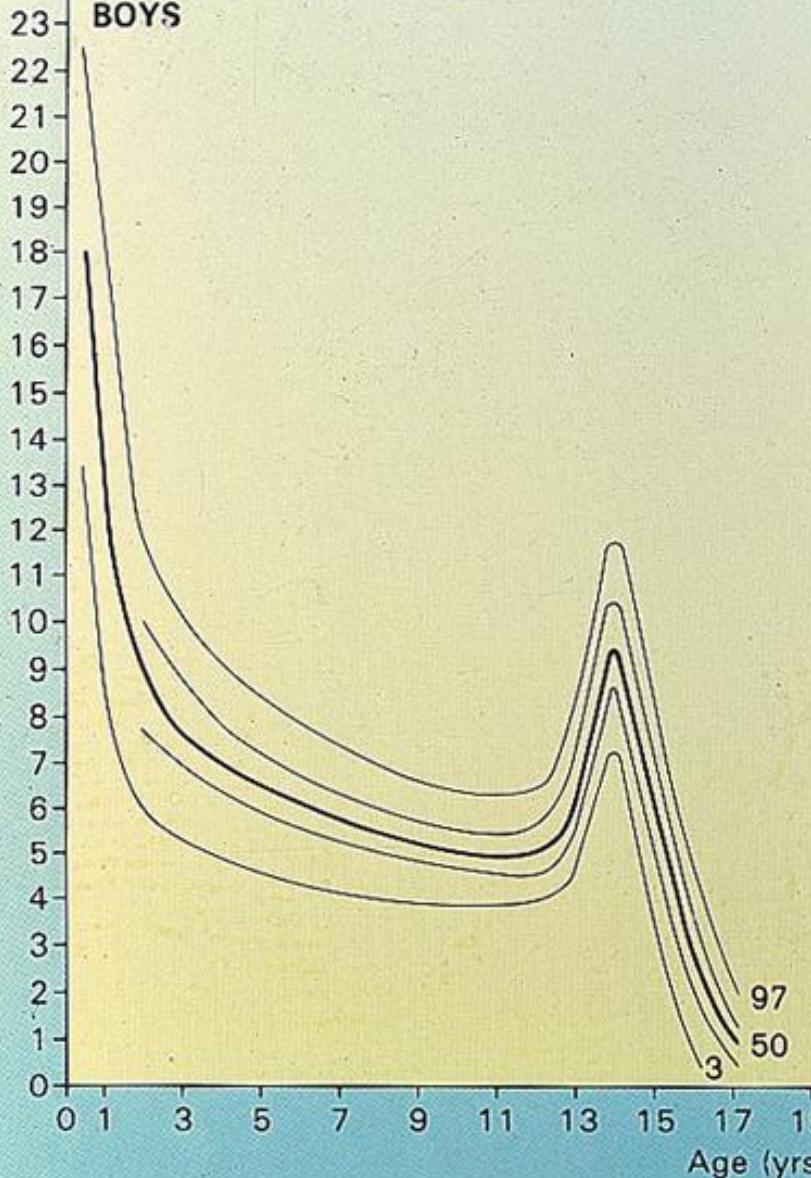
Kurvorna utgår från barnets olika tillväxtfaser

1. Spädbarnsfasen
Infancy
2. Barndomsfasen
Childhood
3. Pubertetsfasen
Puberty

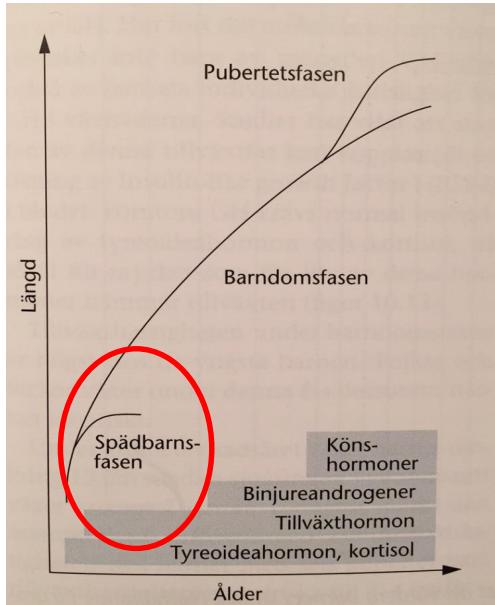


Height velocity (cms/yr)

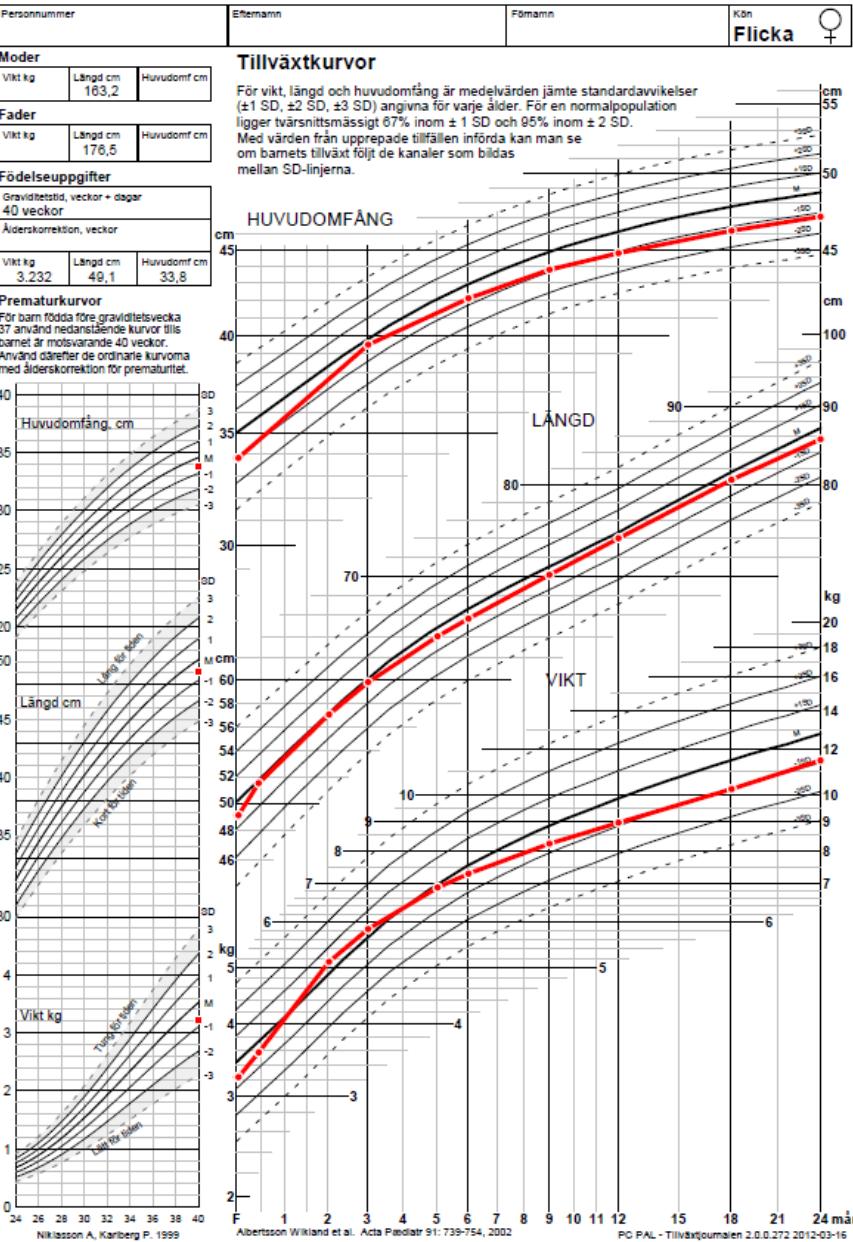
BOYS



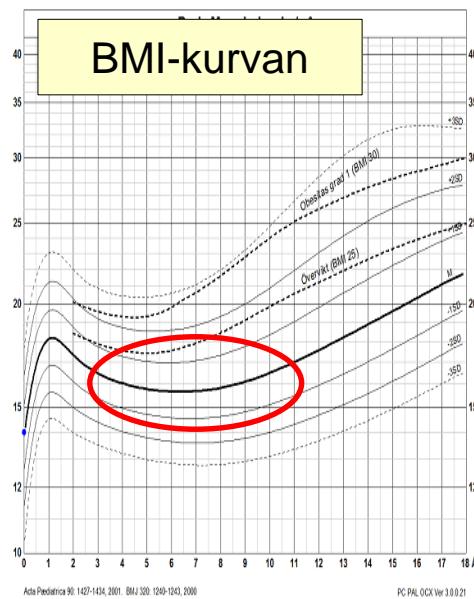
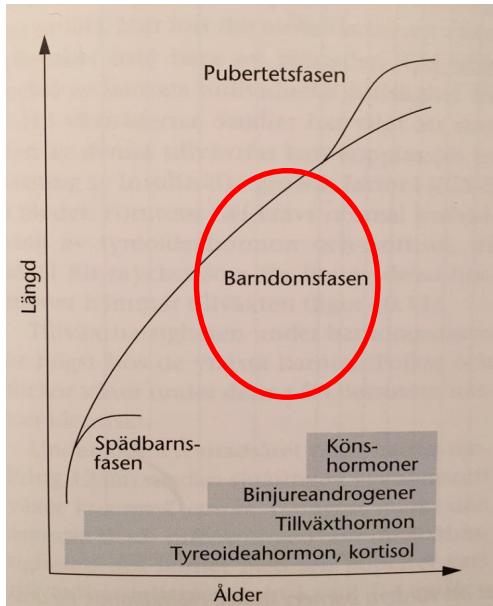
Tillväxtkurvan; 0-2 år



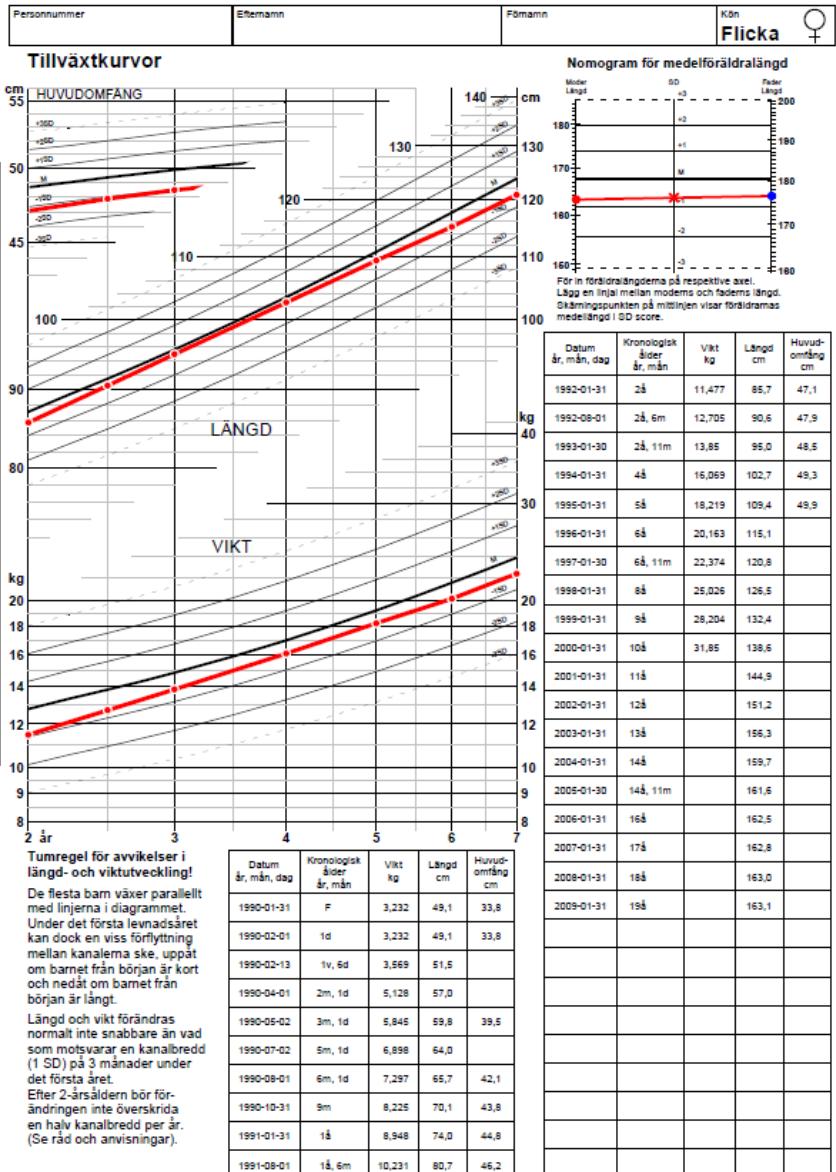
- Fortsättning på den intrauterina tillväxten
- Snabb längdtillväxt under spädbarnsåret, från 50 till 75 cm
- Tredubbling av vikten till ca 10-11 kg
- Amningspuckel vanligt
- Tillväxten styrs ff a av nutrition och IGF-1



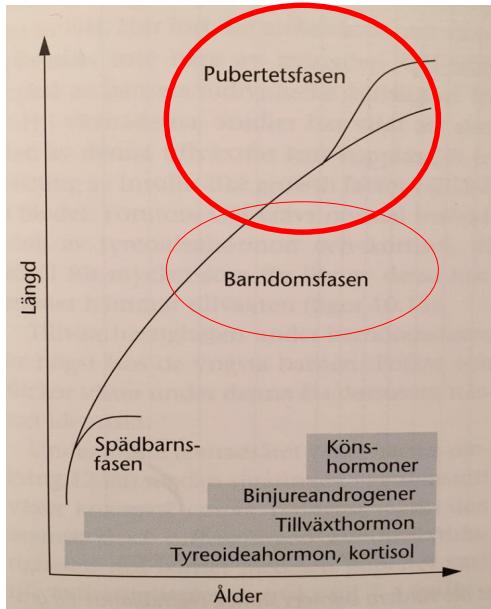
Tillväxtkurvan; 2-7 år



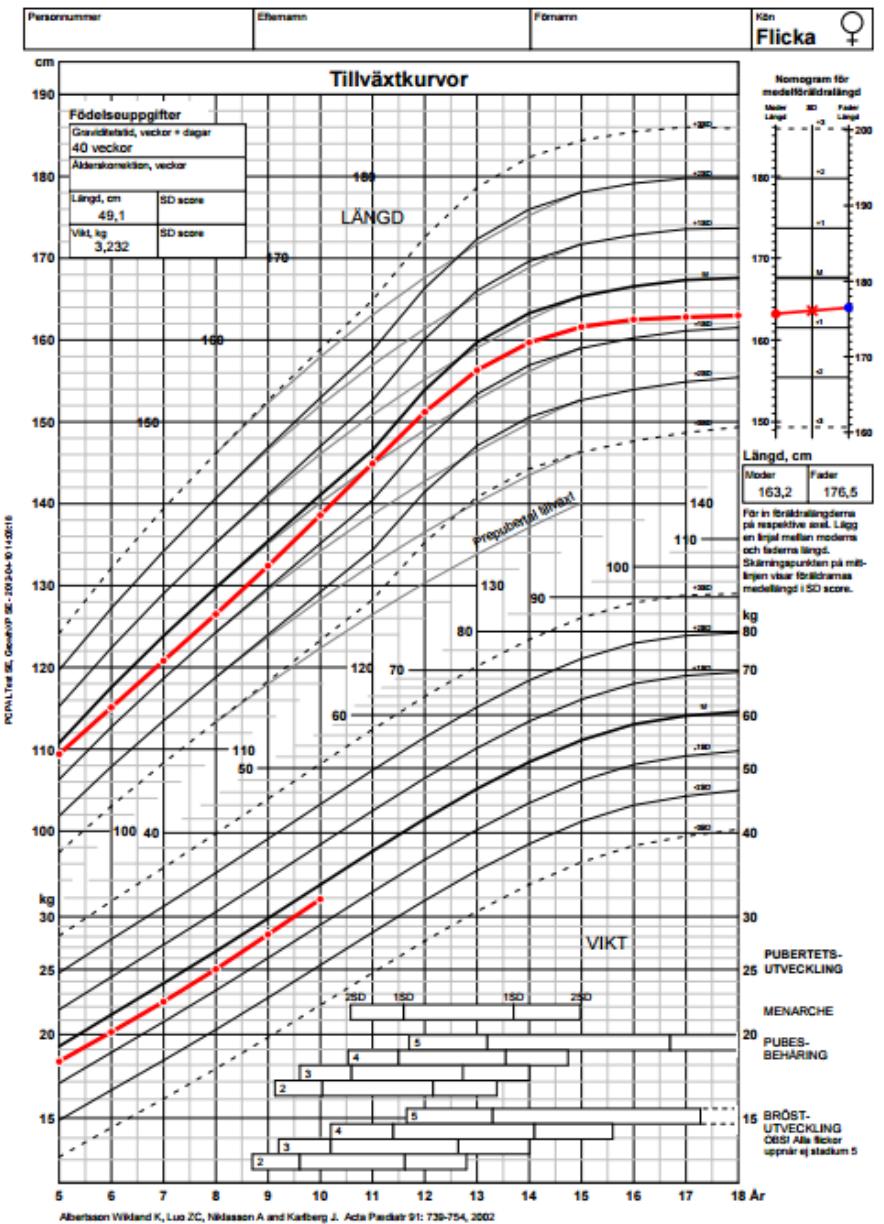
- Barnen växer ca 5-6 cm/år
- Tillväxten ff är beroende av GH
- BMI sjunker pga minskad fettmassa - "slanka barndomsfasen"



Tillväxtkurvan; 5-18 år



- Pubertetshormoner (östrogen & testosteron) styr tillväxten allt mer



Speciella tillväxtkurvor

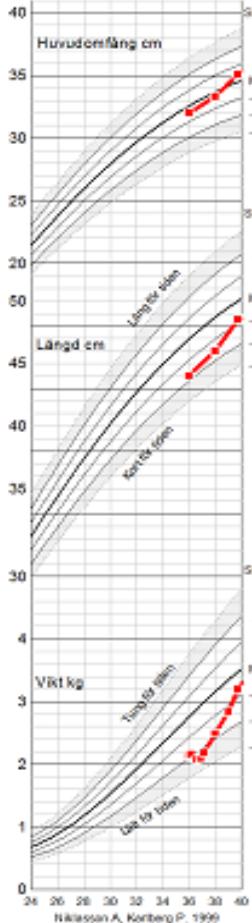
- Prematurkurvor – med ålderskorrigering upp till 2 års ålder
- Downs syndrom
- Turners syndrom
- Skelettdysplasier

Moder		
Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm

Fader		
Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm

Födelseuppgifter		
Graviditetstid, veckor + dagar		
38 veckor, 0 dagar		
Alderskorrektion, veckor		
4 veckor		
Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm
2,134	44,0	32,0

Prematurkurvor
För barn födda före graviditetstecken
37 använd nedanstående kurvor till
barnet är motsvarande 40 veckor.
Använd ålderskorrektion för ordinära kurvor
med ålderskorrektion för prematur.

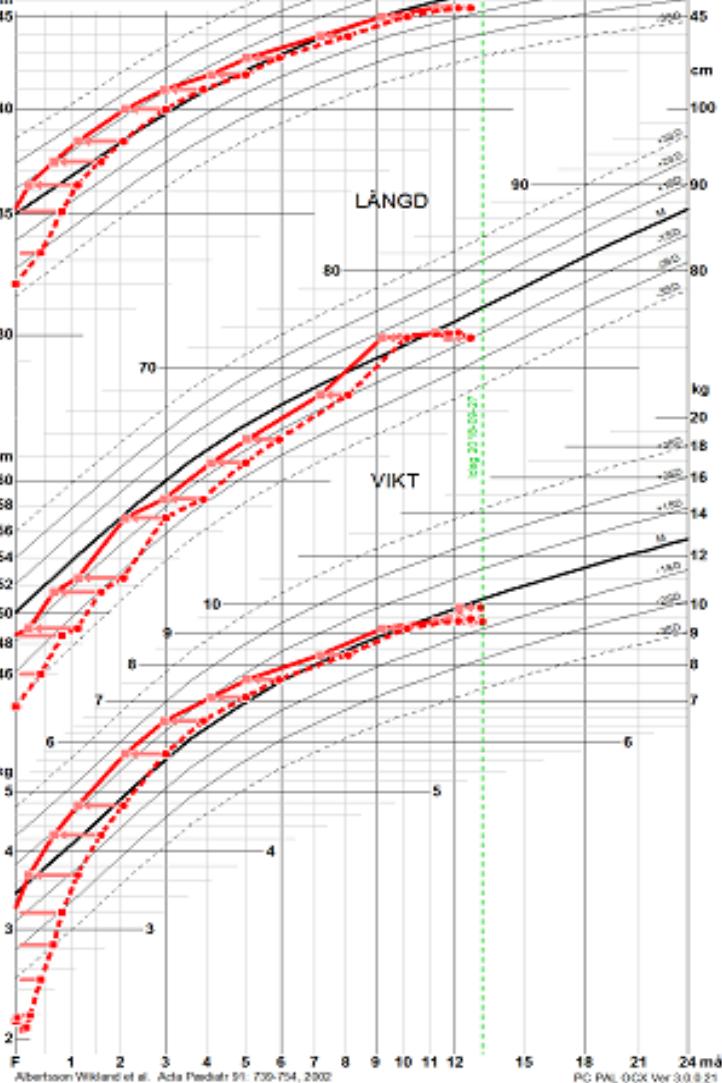


Tillväxtkurvor

För vikt, längd och huvudomfång är medelvärdena jämför standardavvikelseer (± 1 SD, ± 2 SD, ± 3 SD) angivna för varje ålder. För en normalpopulation ligger tvärsnittsmässigt 67% inom ± 1 SD och 95% inom ± 2 SD. Med värden från upprepade mätningar införda kan man se om barnets tillväxt följt de kanaler som bildas.

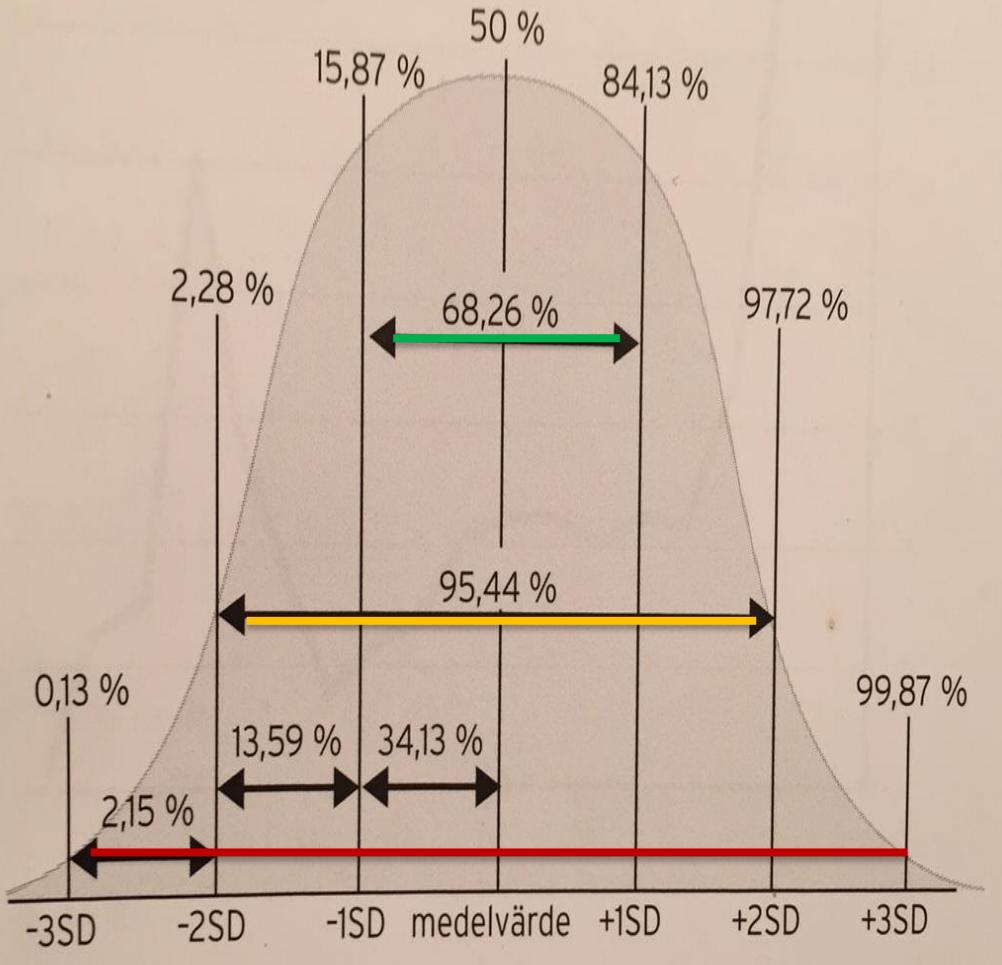
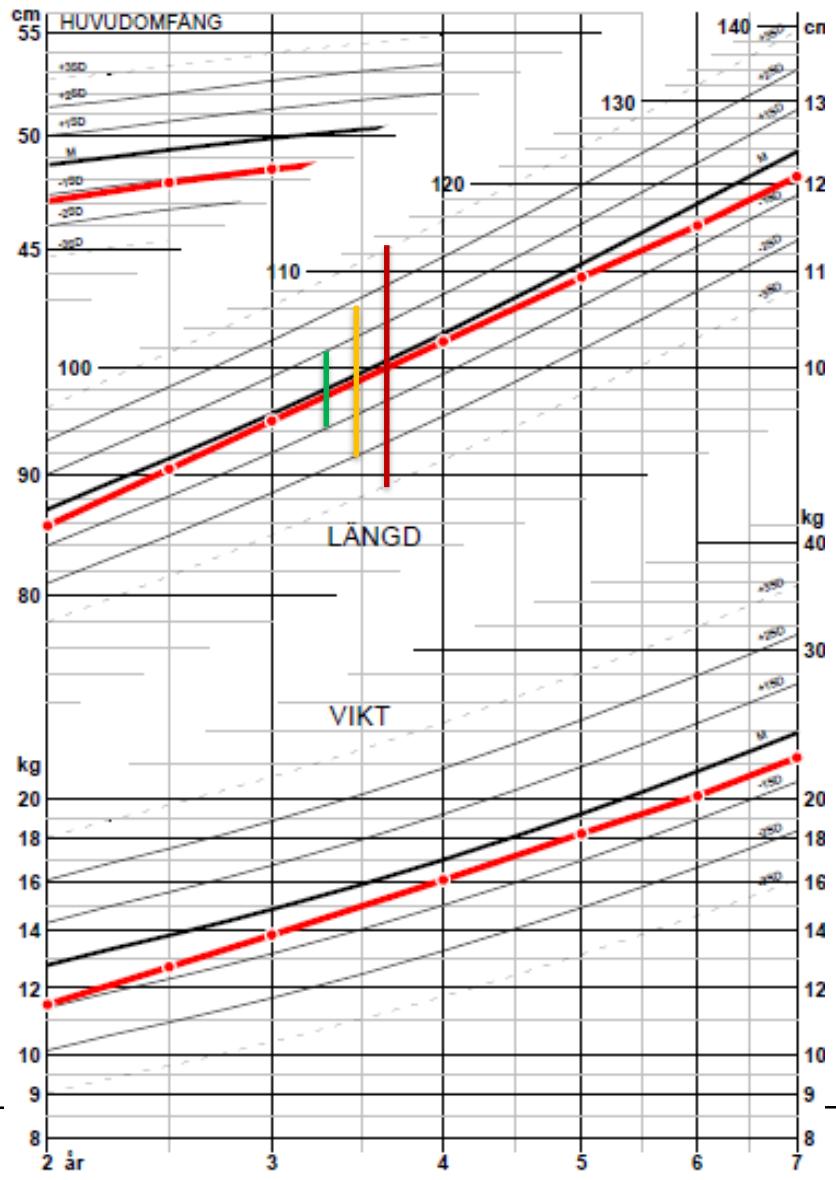
Med värden från upprepade mätningar införda kan man se om barnets tillväxt följt de kanaler som bildas.

HUVUDOMFÅNG



Prematurkurva

Tillväxt jämfört med SD



Target height (TH)

Medelföräldralängd

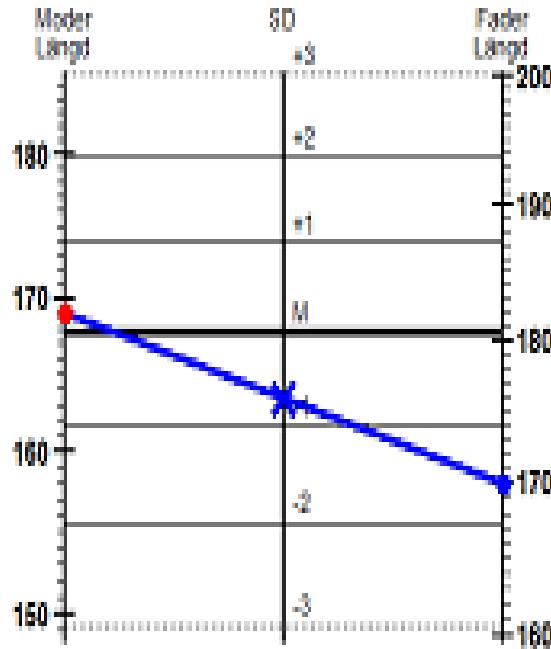
$$(\text{Mors längd} + \text{fars längd})/2$$

- 6,5 cm flickor

+ 6,5 cm pojkar

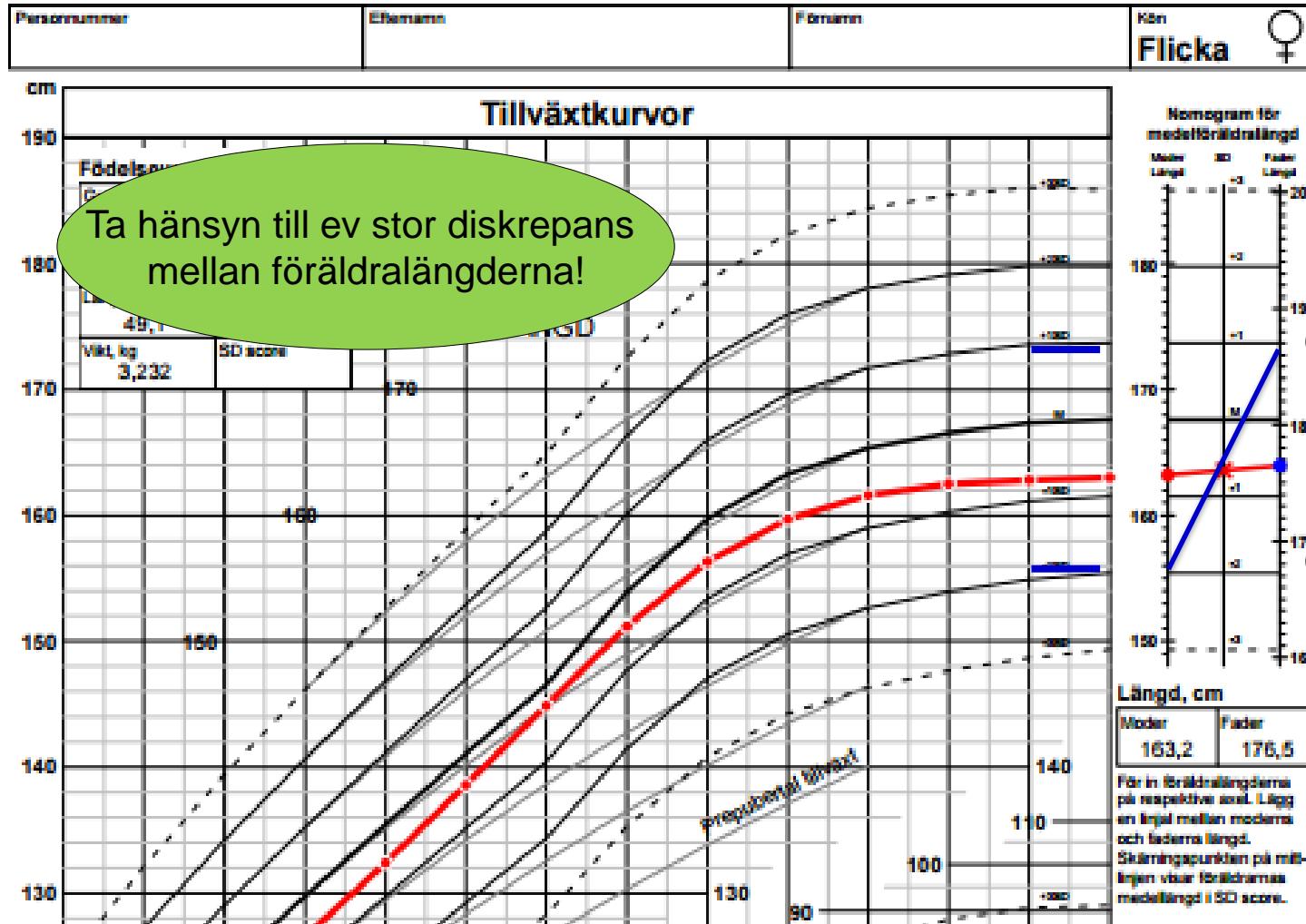
98% av alla barn växer inom $\pm 1,5$ SD från TH

Nomogram för medelföräldralängd



Längden bör anges
i SD i förhållande till
normalkurvan **och TH!**

Target height (TH)

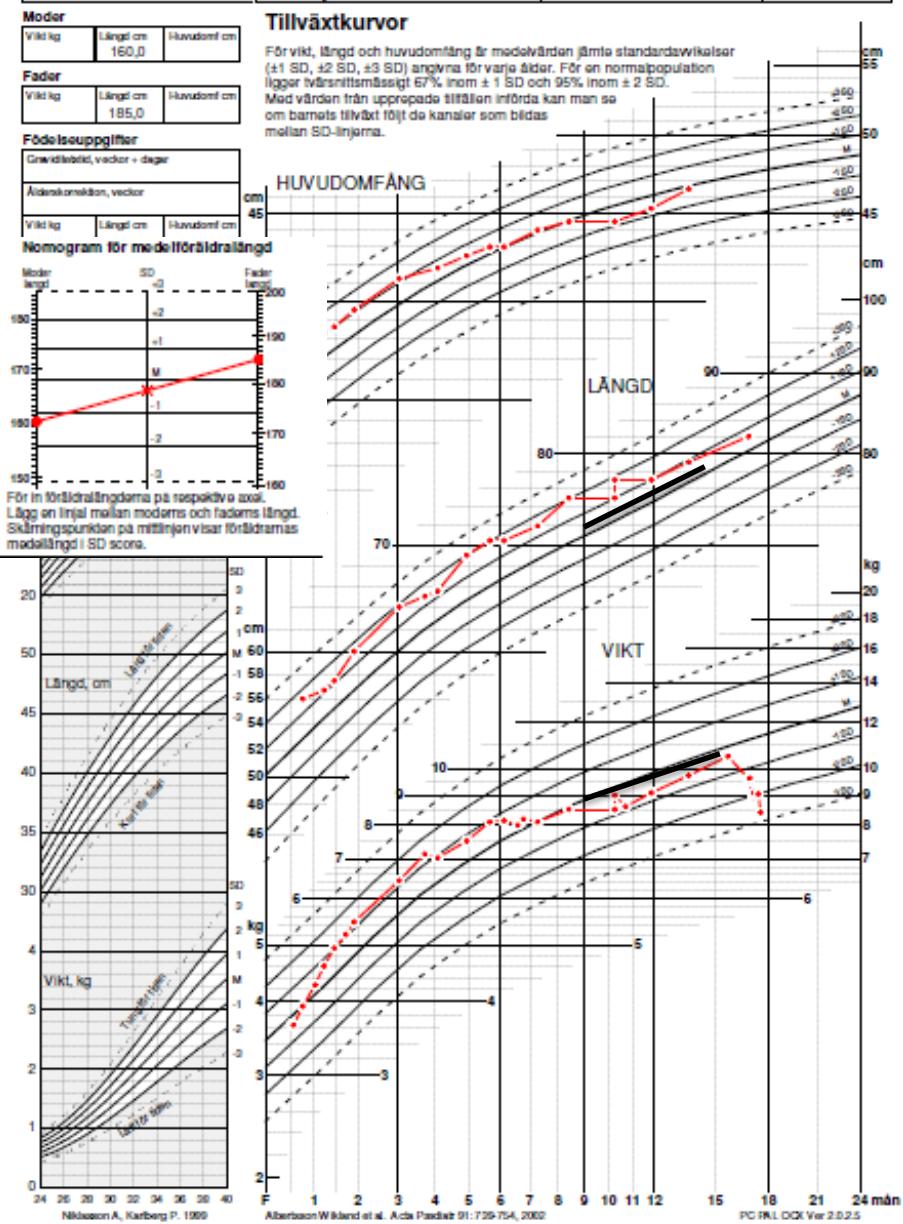


Systematisk tolkning av tillväxtkurvor

Grundförutsättning:

Fullständig kurva med korrekta mätuppgifter

1. **Tillväxthastighet.** Normal för åldern? "Kanalföljare"?
2. **Relation mellan längd och vikt.** Vad faller av först?
3. **Tillväxt jmf med SD.** Hur växer barnet jämfört med "normalkurvan", dvs andra barn i samma ålder?
4. **Tillväxt jmf med target height.** Hur växer barnet utifrån de genetiska förutsättningarna? Stor eller liten diskrepans mellan föräldralängderna?



Fall 1. Elise 17 mån

Flicka med förkylningsastma, i övrigt fullt frisk. Sökt barnakuten för 4 veckor sedan p g a kräkningar och lös avföring. Provtagning påvisat rotavirus i faeces. Ingen uppföljning. Man söker nu ånyo då diarréerna kvarstår och flickan blivit alltmer trött.

Uppgivna föräldrar. När du undersöker barnet ser du en trött och mager flicka med något torra läppar, i övrigt inga avvikeler.

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
 2. Relation mellan längd och vikt. Vad faller av först?
 3. Tillväxt jämfört med SD
 4. Tillväxt jmf med target height
- Kompletterande anamnes/status?
 - Trolig diagnos/diff.diagnoser?
 - Utredning/handläggning?

Fall 1. Elise 17 mån

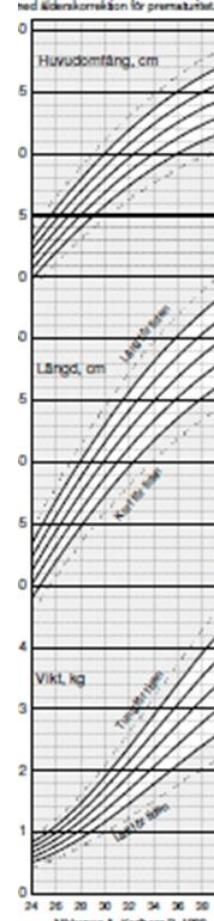
Vikt kg Längd cm Huvudomf cm

För vikt, längd och huvudomf är modellvärden jämför standardsvikeler
±1 SD, ±2 SD, ±3 SD respektiv förtrollnings ålder. Efter en normalpopulation.

- Blod- och elektrolytstatus ua
- Blodgas med lätt metabol acidosis
- Sänkt albumin, men i övrigt normalt leverstatus

Prematurkurvor

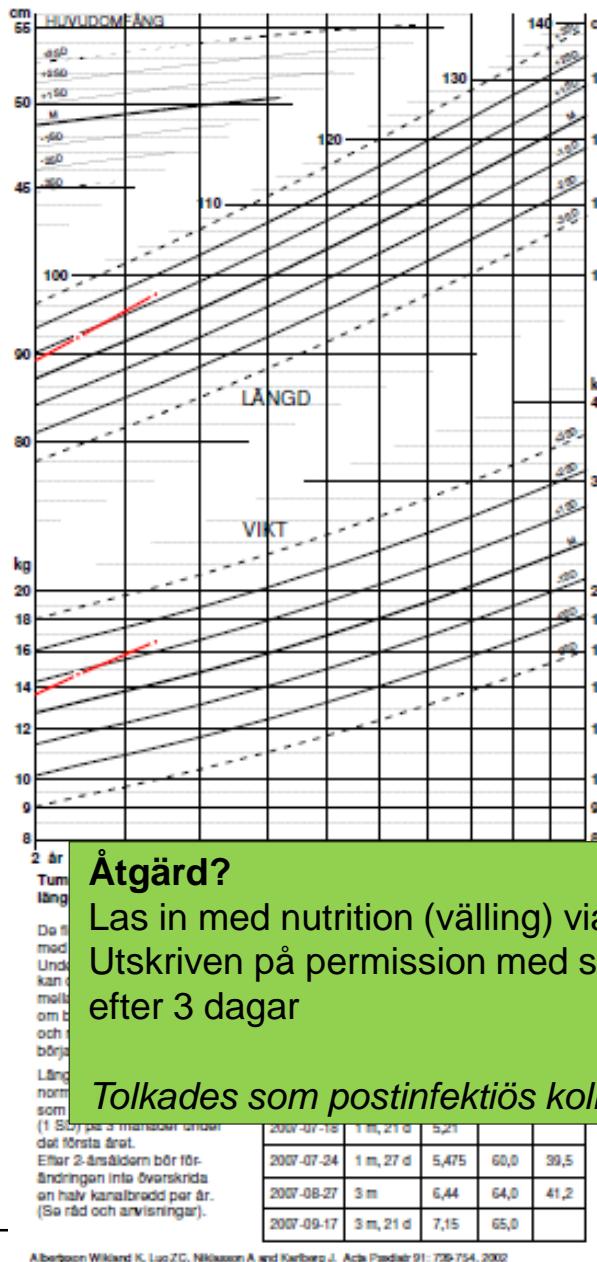
Från född före gravidalet året
För längd nedskrivande kurvor till
medel år motsvarande 40 veckor.
medel därför de ordnade kurvor om
med ålderskorrekturen för prematuritet.



HUVUDOMF

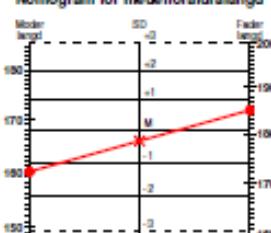
För vikt, längd och huvudomf är modellvärden jämför standardsvikeler
±1 SD, ±2 SD, ±3 SD respektiv förtrollnings ålder. Efter en normalpopulation.

Tillväxtkurvor



Albertsson Wiklund K, Luo ZG, Nilsson A, Karlberg J. Acta Paediatr 91: 739-754, 2002.

Nomogram för medeltörftidslängd



För in förftidslängden på respektive z-värde.
Lägg in till följan moders och faderns längd.
Skärningspunkten på mittlinjen visar förftidslängden
medellängd i SD score.

Datum år, mån, dag	Kronologisk ålder år, mån	Vikt kg	Längd cm	Huvud- omfäng cm
2007-09-28	4 m, 2 d	7,04	65,5	41,8
2007-10-24	4 m, 28 d	7,525	69,0	42,5
2007-10-24	4 m, 28 d	7,525	69,0	42,5
2007-11-15	5 m, 19 d	8,11	70,5	43,0
2007-11-29	6 m, 3 d	8,15	70,5	43,0
2007-12-13	6 m, 17 d	8,015		
2007-12-19	6 m, 23 d	8,195		
2008-01-03	7 m, 7 d	8,11	72,0	44,0
2008-02-07	8 m, 12 d	8,52	75,0	44,5
2008-04-03	10 m, 7 d	8,52	75,0	44,5
2008-04-03	10 m, 7 d	9,01	77,0	
2008-04-17	10 m, 21 d	8,615		
2008-05-22	11 m, 26 d	9,09	77,0	45,3
2008-07-15	1 a, 2 m	9,73	79,0	46,5
2008-09-15	1 a, 4 m	10,5		
2008-10-20	1 a, 5 m	9,5		82,0

Åtgärd?

Las in med nutrition (välling) via sond
Utskriven på permission med sond
efter 3 dagar

Tolkades som postinfektiös kolit

2007-07-18	1 m, 21 d	5,21		
2007-07-24	1 m, 27 d	5,475	60,0	39,5
2007-08-27	3 m	6,44	64,0	41,2
2007-09-17	3 m, 21 d	7,15	65,0	

2008-11-19 1 a, 6 m 8,06 82,0 46,5

2008-11-24 1 a, 6 m 9,14

2008-12-01 1 a, 6 m 10,04

2008-12-18 1 a, 7 m 11,215 81,0 47,0

Lindgrens

ukhus

irolinska

PC PMI CKK Ver 2.0.2.5
Sitetssjukhuset

Fall 2. Fatima 4 dagar

Flicka inlagd ALB Huddinge p g a gulsof och trötthet.

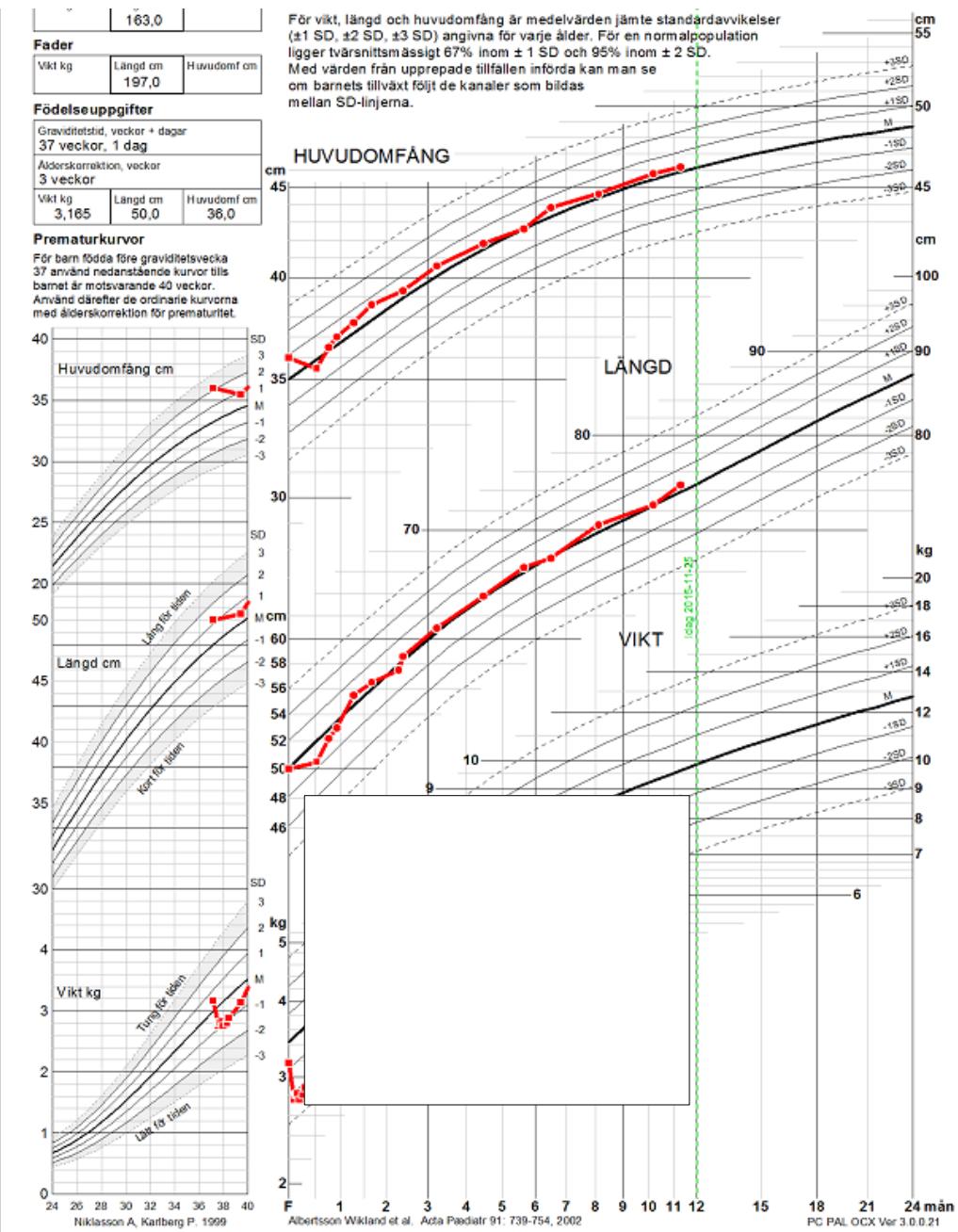
Född v 37 utan komplikationer. Amningen har inte riktigt kommit igång, modern har velat avvakta tillmatning.

Vägde 3,16 kg vid födelsen. Väger idag 2,75 kg.

Tillväxtbedömning:

Är viktnedgången acceptabel?

- Kompletterande anamnes/status?
- Trolig diagnos/diff.diagnoser?
- Utredning/handläggning?

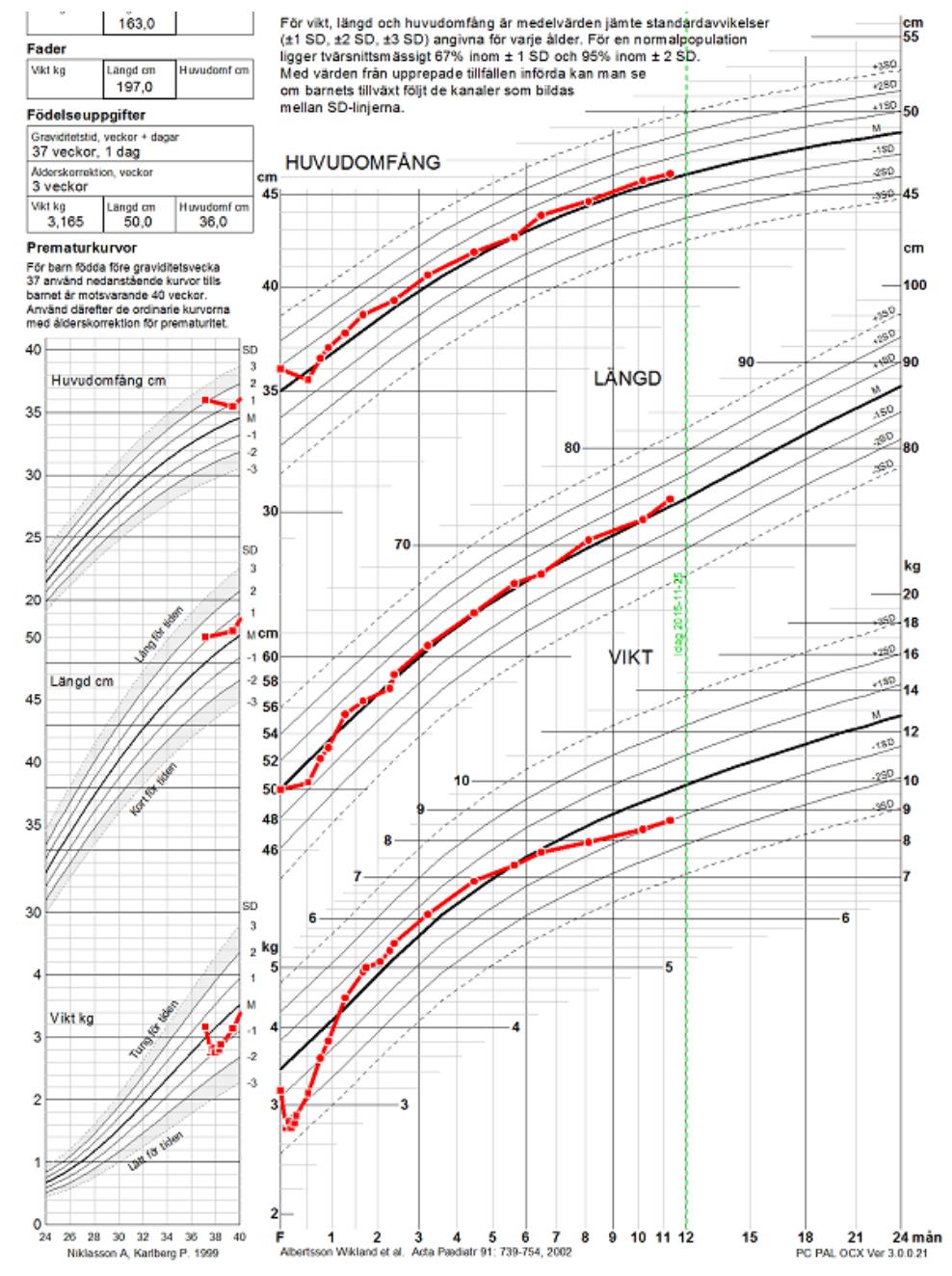


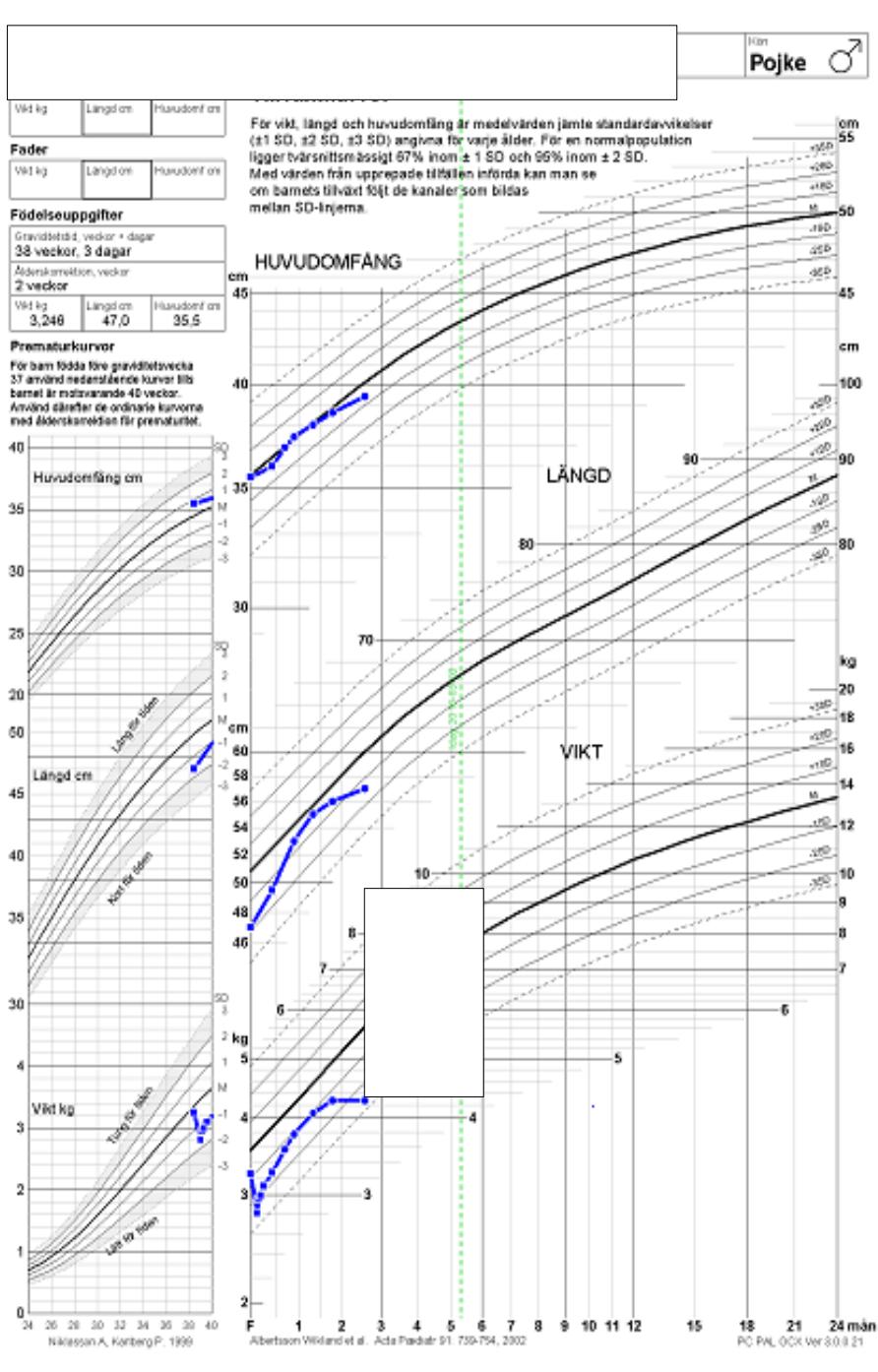
Fall 2. Fatima 4 dagar

- Ljusbehandling 6+6 h
- Nutrition via NG-sond
- Sond dragen efter 3 dygn.
- Bilrubin 370-260-280-140

Slutsats?

- *Failure to thrive - som förvärrades av ikterus*





Fall 3. Wilhelm 2 mån

Remiss till BUMM från BVC

Besöksorsak

Bristande viktuppgång. Inringd från Gröndals BVC.

Socialt

Inkommer med mor och far. Första barnet.

Grav./nyföddhetsperiod

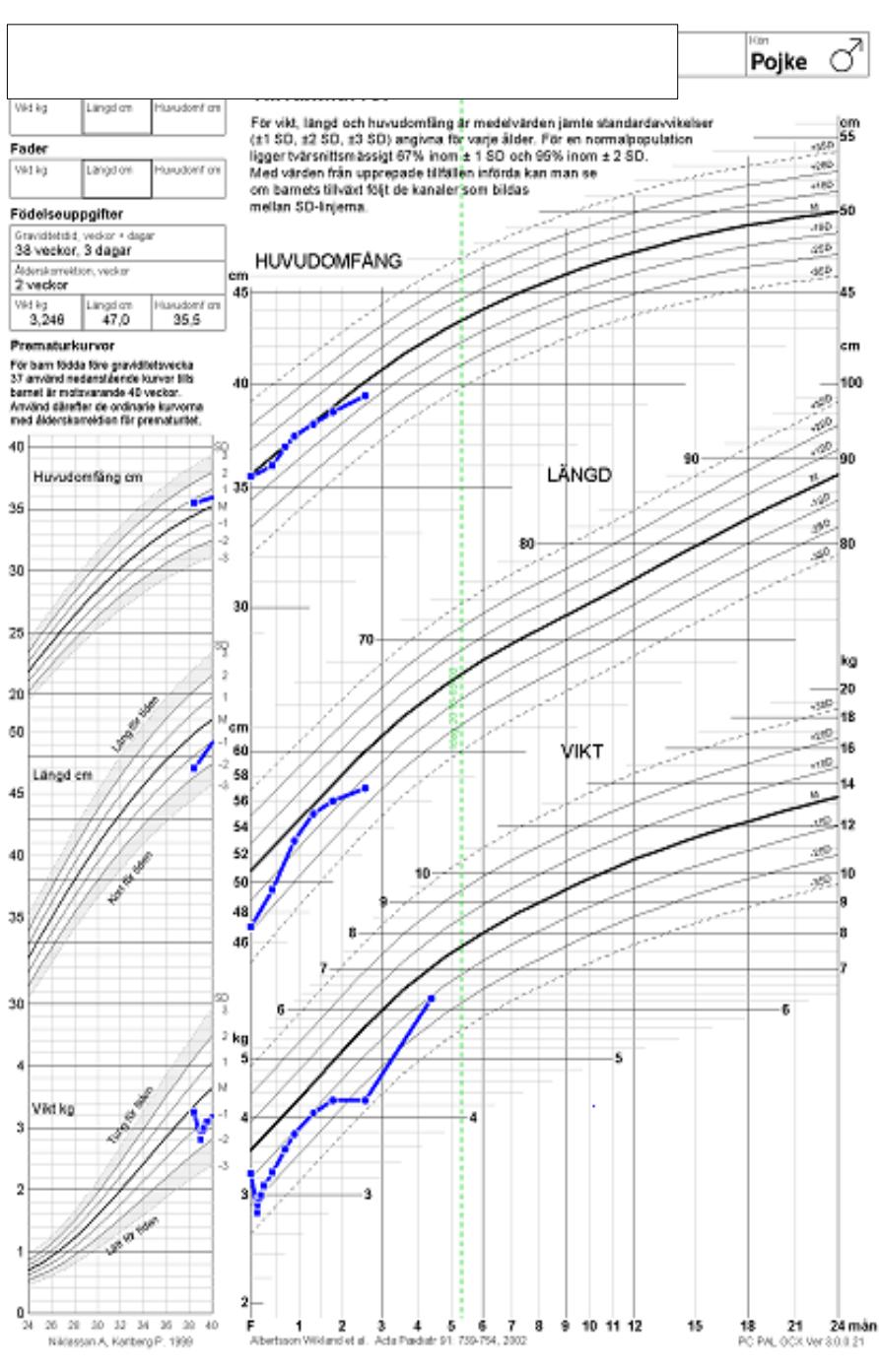
Född med planerat snitt i v38+3. Apgar 9,10,10. Fick tilläggsmedicinerna de första dagarna pga dålig viktuppgång.

Aktuellt

Föräldrarna tycker att pojken mår bra och att mjölken räcker till. Han helamas. Dock har man blivit orolig på BVC pga avplanande viktkurva. Han har avförlängning många ggr/dag och den är gul och gryning. Inget blod. Pappan tycker att pojken har börjat sova lite mycket på kvällarna, men är därefter vaken lite mer under natten.

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
 2. Relation mellan längd och vikt. Vad faller av först?
 3. Tillväxt jämfört med SD
- Kompletterande anamnes/status?
 - Trolig diagnos/diff.diagnoser?
 - Utredning/handläggning?



Fall 3. Wilhelm 2 mån

Amningsvägning x 2 på mottagningen: 30 resp 40 ml/mål

Hur mycket borde Wilhelm (4,3 kg) få i sig per dygn resp per mål?

Målvolym: $4,3 \text{ kg} \times 150 \text{ ml/kg}$

=645 ml/dygn – motsvarande 80 ml var 3:e h

Slutsats?

Failure to thrive

Viktökning 200 g/vecka efter *tillmatning*

Kortvuxenhet

Fallande längdtillväxt under de första levnadsåren är oftast sekundär till undernäring och psykosociala faktorer



Bakomliggande medicinsk orsak till kortvuxenhet ses hos 20 % av barn med längd < -2 SD och hos 50 % vid längd < -3 SD

När ska vi överväga utredning?

Rikshandboken 2017. BHV.se

Generella riktlinjer för längd som bör bedömas av läkare

Avvikelse från normal utveckling i längd (1SDS = kanalbredd)

- mer än $\pm 1,5$ SDS från medelföräldralängd (utanför "tillväxtkanalen")
- kortare än -2,5 SDS

Generella riktlinjer för tillväxttempo som bör bedömas av läkare

Avvikelse från normal utveckling i längd och vikt i (1SDS = kanalbredd)

- under första levnadsåret mer än 1 SDS på tre månader
- mellan 12 till 24 månaders ålder mer än 1 SDS på 6 månader
- efter två års ålder mer än 0,5 SDS per år
- efter två års ålder oavsett tidsperiod mer än 1 SDS

Vad bör ingå i en tillväxtutredning?

Basutredning:

- Blod-, njur- & leverstatus
- Thyroideastatus (TSH, fritt T4)
- IGF-1
- TGA (gluten-ak)

Överväg – beroende på barnets ålder & symptom:

- Pubertetshormoner (LH, FSH, östrogen & testosteron)
- Kromosomodling. Turner?
- F-calprotektin. IBD?
- Skelettröntgen. Skelettålder?
- MR hjärna. Hypofystumör?

Fall 4. Kevin 6 år

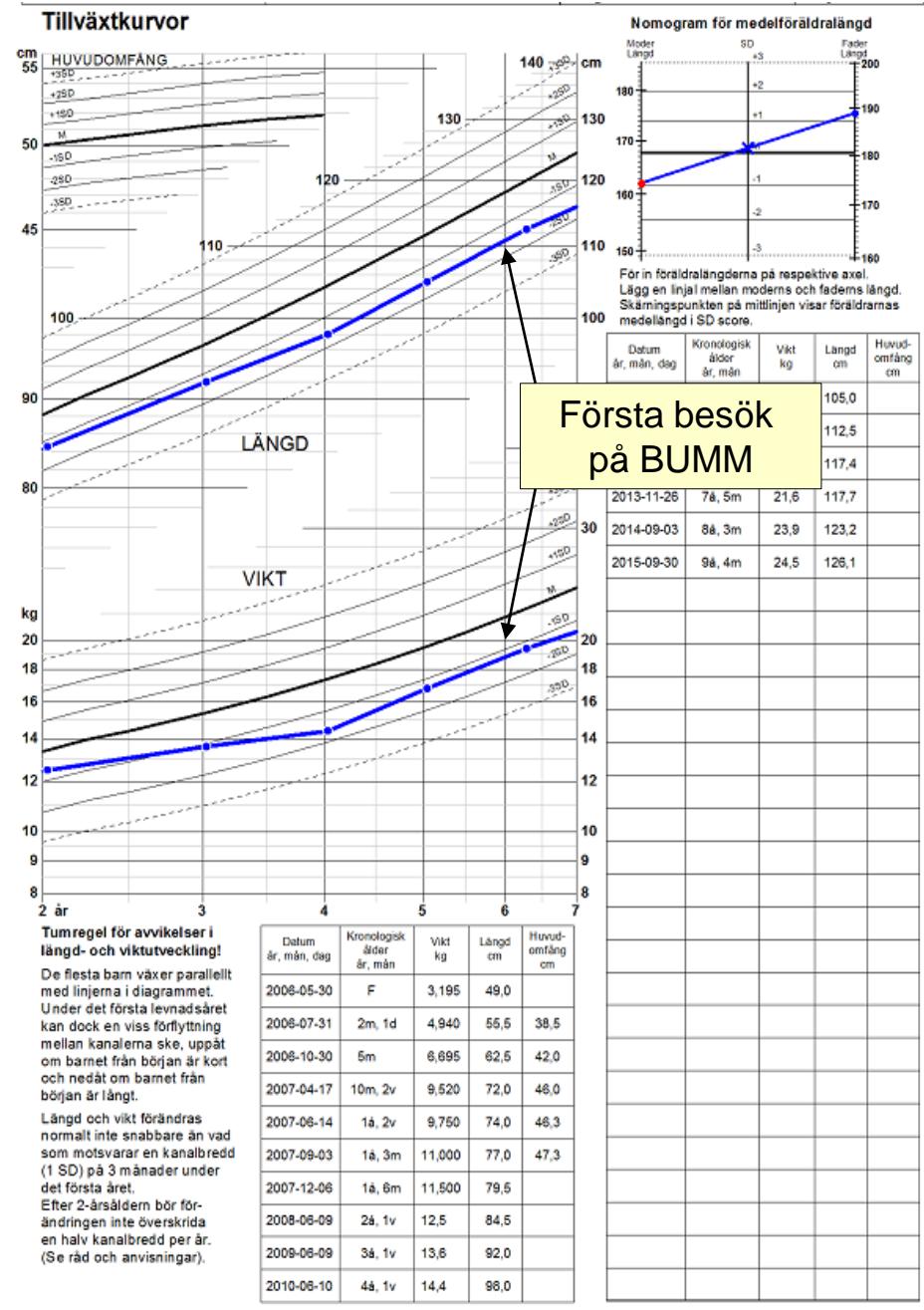
Kille med autismspektrumstörning, somatisk frisk. Inga mediciner.

Enligt bokningen har fadern kontaktat BUMM med önskemål om ”omgående utredning avseende grav kortvuxenhet”. Storebrodern var 10 cm längre i samma ålder.

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. ”Kanalföljare”?
 2. Relation mellan längd och vikt. Vad faller av först?
 3. Tillväxt jämfört med SD
 4. Tillväxt jmf med target height

- Kompletterande anamnes/status?
 - Trolig diagnos/diff.diagnoser?
 - Utredning/handläggning?



Fall 4. Kevin 6 år

- Fullt välmående gosse. Status ua
- Växer på **-1,8 SD**. TH +0,2 SD.
- Far 189 cm (+1,3 SD) och mor 162 cm (-1 SD)
- *Utredning motiverat?*

Generella riktlinjer för längd som bör bedömas av läkare

Avvikelse från normal utveckling i längd (1SDS = kanalbredd)

- mer än **$\pm 1,5$ SDS** från medelföräldralängd (utanför "tillväxtkanalen")
- kortare än -2,5 SDS

Fall 4. Kevin 6 år

- Blod-, lever- och njurstatus ua
- IGF-1 ua, liksom TGA och TSH/T4

Vidare utredning / kontroller?

Vad kan vi erbjuda?

Upprepad biokemisk kontroll vid 9 års ålder ua

Påstrdig pappa som önskar tillväxthormonbehandling...

Fall 4. Kevin 6 år

SVAR

Undersökning påbörjad: 2015-10-16 10:05 avslutad: 2015-10-16 10:11

Rek. C-koder:

Undersökningskod:
Uttäende:

Skelettålder vänster hand

Skelettåldersbedömning vänster hand beräknad med dataprogrammet BoneXpert

Kronologisk ålder (år) 9,38

Skelettålder enligt GP (år) 7,33

Skelettålder enligt TW3 RUS (år) 7,55

BHI 4,15

Längd (cm) 126,4

Moderns längd (cm) 162

Faderns längd (cm) 189

Slutlängdprognos (cm) 170,4 +/- 3,5



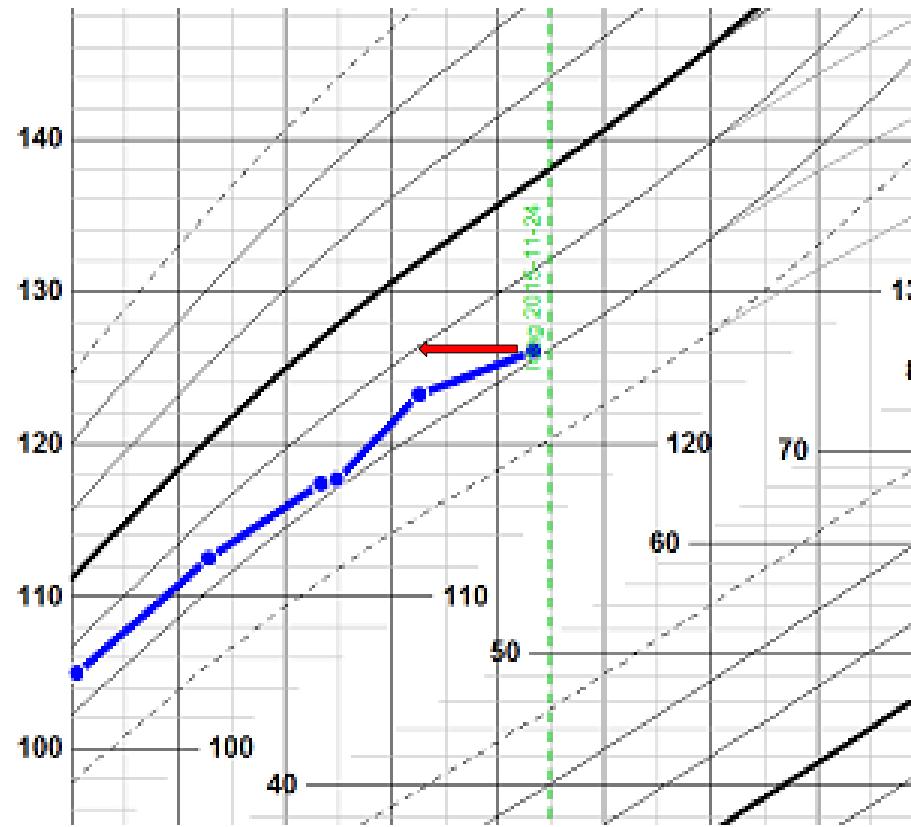
Wird, Sara

11:59 2015-10-16 Signering 1 Preliminärt svar: Wird, Sara

12:29 2015-10-16 Signering 2 Slutgiltigt svar: Sund, Marie

-----slut-----

Fall 4. Kevin 6 år



Pappan lite lugnare...

Fall 5. Leif 4 år

Gosse som gått på flera tillväxtkontroller på BVC. Bedömts ha haft en amningspuckel under spädbarnsåret. Fysiskt mycket aktiv. Klen aptit, kostråd via dietist har inte gjort någon skillnad. Pappan berättar att han själv var liten som barn och att han kom in i puberteten sent. Du undersöker Leif nog. Han har generellt något klen muskulatur, men ter sig i övrigt fullt frisk. Inga mediciner.

Remitterad till BUMM för tillväxtutredning.

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
2. Relation mellan längd och vikt. Vad faller av först?
3. Tillväxt jämfört med SD
4. Tillväxt jmf med target height

- Kompletterande anamnes/status?
- Trolig diagnos/diff.diagnoser?
- Utredning/handläggning?

Se kurva på nästa sida!

Fall 5. Leif 4 år

VIS 09 | Lissone 184.6 | New Edition

För varje längd och havsdjur följer att medelvärdena är jämförande standardavvikelseer (±1 SD, ±2 SD, ±3 SD) angivna för varje längd. För en normalpopulation levererar harvstammatet ca 67% inom ±1 SD och 95% inom ±2 SD. Med värden från uppdelade tillfällen införda kan man se att i huvudsak följer de förväntade värdena som bildats mellan SD-linjerna.

Radar

Faculty suggestion

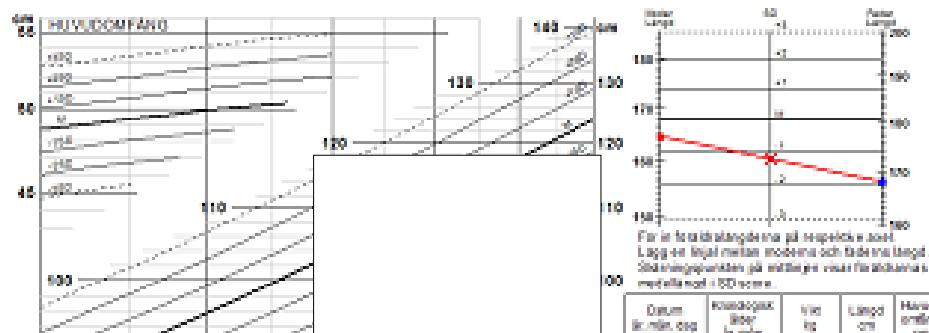
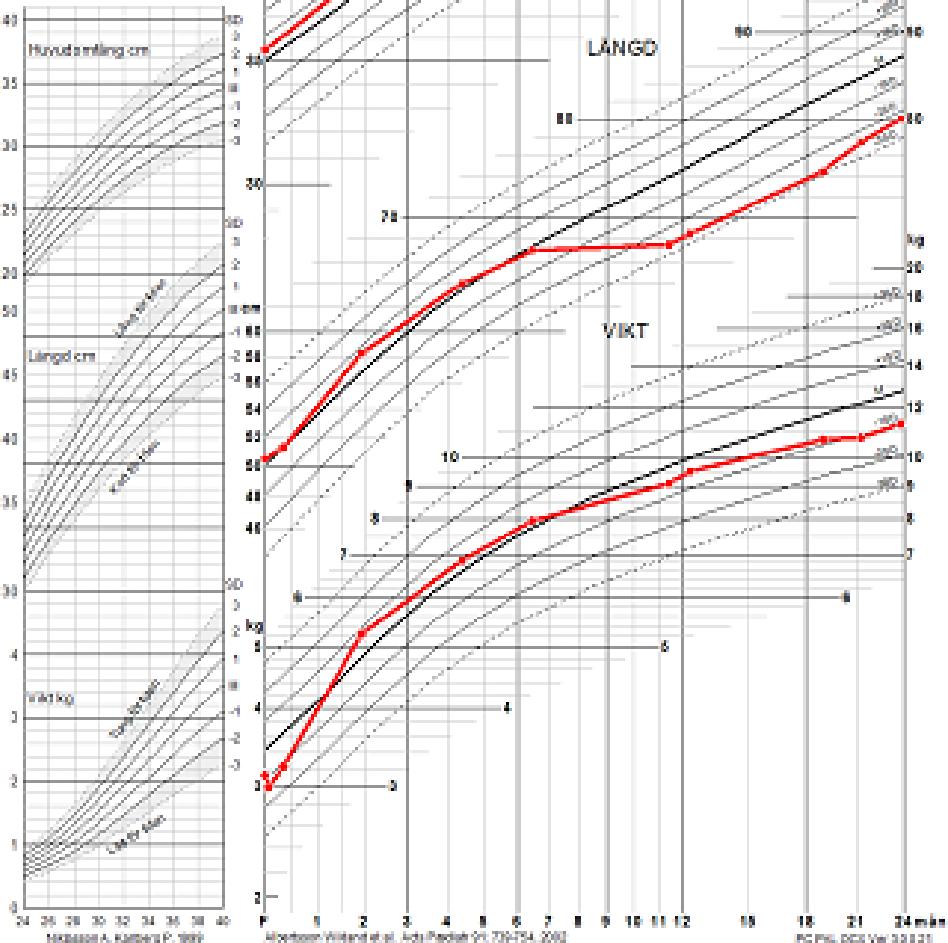
Grundlagen der
40 Wochen - 14 Tage

Figure 1. The distribution of the 100 most abundant species in the 100 samples.

VIS-EG	Urgent care	Hospital ER
3.180	60.6	26.6

Practitioner

För lyxig förorening, grönhet och
ett ämmande medvetande om världen.
Använd smaragd och emerald för att
med ditt hår att sätta i rörelse.



Tum regel för avskiljande i
lärlag och viktsatsning

De besta barn väljs parallellt
med de som är längre i dagsträffen.
Under den första levensdelen
kan dock en viss konfliktsituation
medta konkurrensen också, särskilt
om till exempel tvåna tillsammans
och sedan försöka ta borten från
början av längst.

Längd är vikt. Körhöjd
normalt inte minstade till
vad som matvaran är kanalens
(1 800) på 3 minuter under
det första året.
Efter 3 års tid är det
åtgärden inte överhörd
en halv kumattsked per litr.
(Se röd och anvisningar).

Fall 5. Leif 4 år

Generella riktlinjer för längd som bör bedömas av läkare

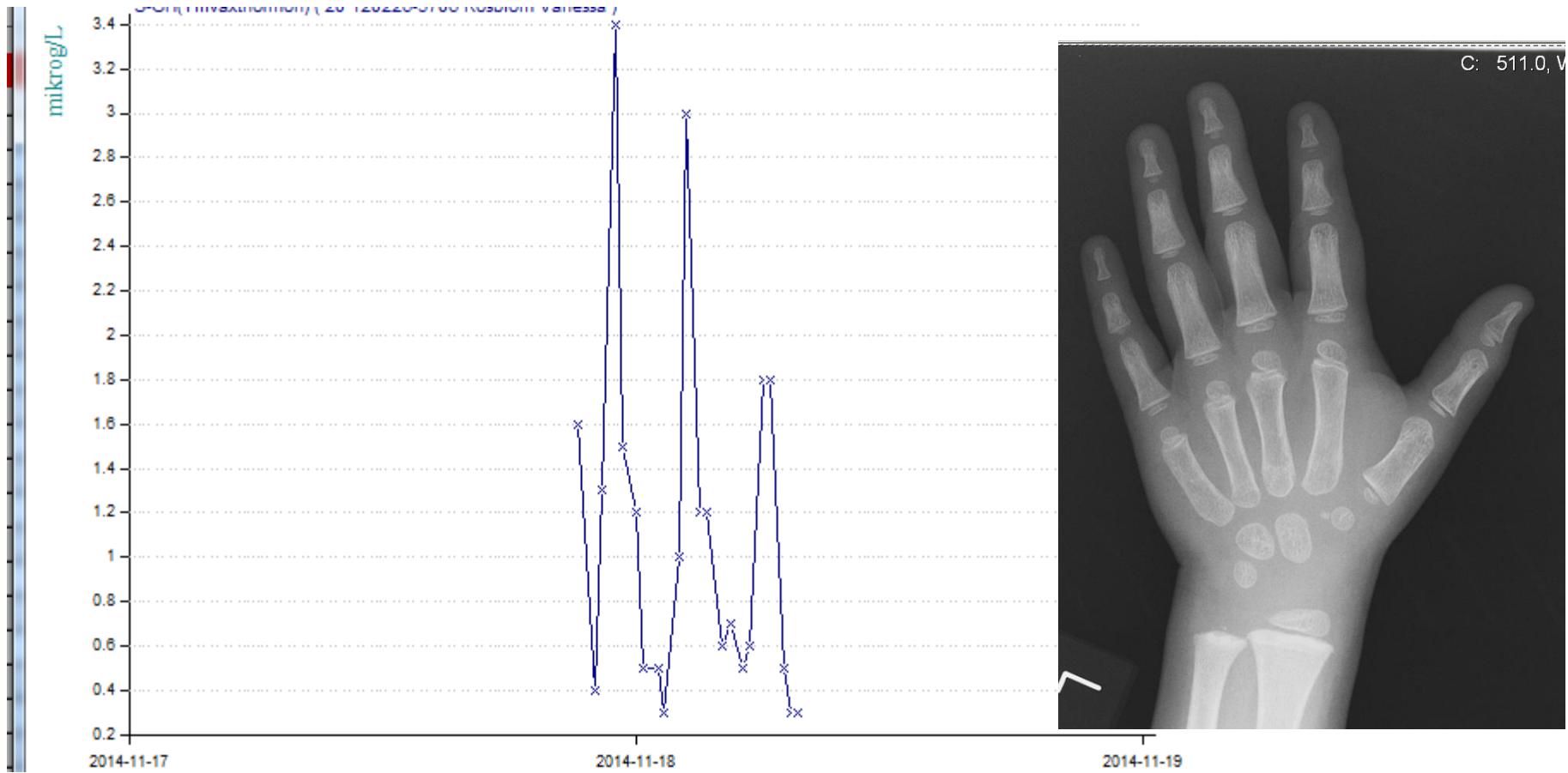
Avvikelse från normal utveckling i längd (1SDS = kanalbredd)

- mer än $\pm 1,5$ SDS från medelföräldralängd (utanför "tillväxtkanalen")
- kortare än -2,5 SDS

- Blod-, lever- och njurstatus ua
- TGA och TSH/T4
- **IGF-1 lågt**

Vidare utredning?

Tillväxthormon, nattkurva.



MR hjärna och skelettålder ingår också i utredningen av susp GH-brist

Tillväxthormonbrist (GH-brist)

- Oftast en relativ GH-brist. *Total GH-brist ovanligt!*
- Typfallet: Normal längd och vikt vid födelsen. Långsamt planande längd från 8 mån ålder, vikten ofta normal. *Mekanism?*
- Avviker (ofta) >2 SD från target height
- Normalt IGF-1 utesluter GH-brist
- Verifierad GH-brist: Killar > flickor. *Vår för?*
- Om verifierad brist kan GH-behandling med dagliga subcutana injektioner bli aktuellt - men allt färre barn erbjuds numera behandling
- Kostnad?
- 100-150 000/år

Fall 5. Leif 4 år

Vikt kg Längd cm Huvudomf cm

Fader
Vikt kg Längd cm Huvudomf cm

Födelseuppgifter

Gruvlethal, vikter + längder
40 veckor, 3 dagar

Alternativt, vikter

Vikt kg Längd cm Huvudomf cm

Prenataluppgifter

För barnet finns fyra prenatala linjer
och sju födelselinjer. Kurvan till höger
är den med längsta vikten.
Använd därför den örnörda kurvan
med lägre variation för prenatalet.

Huvudomf cm

Längd cm

Vikt kg

Vikt kg

Längd cm

Huvudomf cm

Längd cm

Vikt kg

Vikt kg

Längd cm

Huvudomf cm

Längd cm

Vikt kg

Vikt kg

Längd cm

Huvudomf cm

Längd cm

Vikt kg

Vikt kg

Längd cm

Huvudomf cm

Längd cm

Vikt kg

Vikt kg

Längd cm

Huvudomf cm

Längd cm

Vikt kg

Vikt kg

Längd cm

Huvudomf cm

Längd cm

Vikt kg

Vikt kg

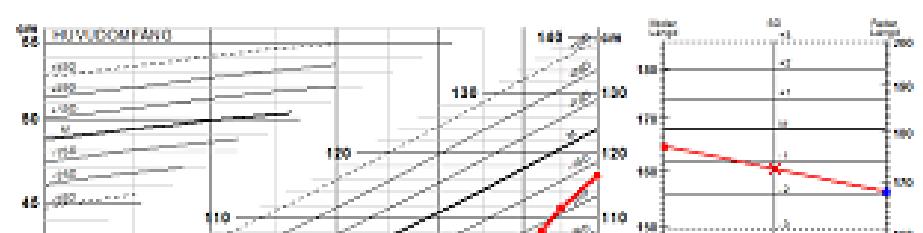
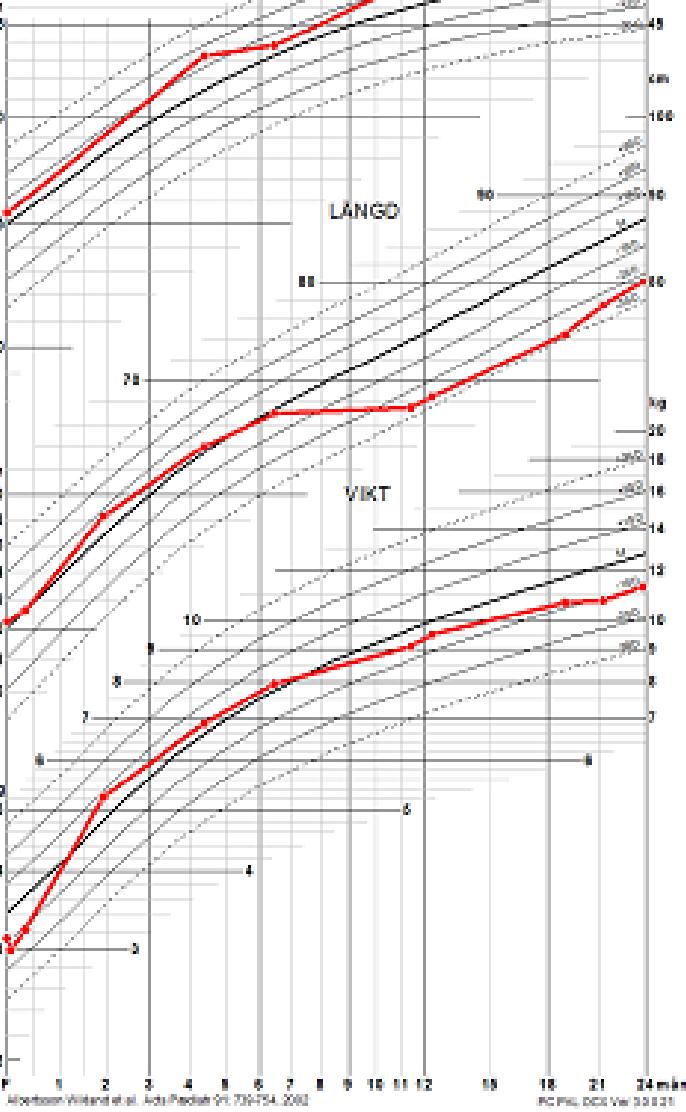
Längd cm

Huvudomf cm

Längd cm

För vikt, längd och huvudomfång är medelvärdet $\pm 1 SD$, $\pm 2 SD$, $\pm 3 SD$ angivna för varje ålder. För en normal population ligger kvarntemtanlig 57% inom $\pm 1 SD$ och 95% inom $\pm 2 SD$. Med värden från upprepade mätningar införda kan man se om barnets längd är undantagligt långt. Konsulter som bildas mellan SD-linjerna.

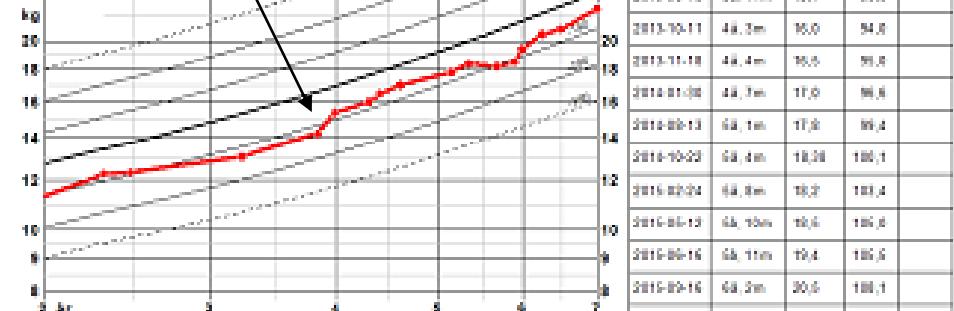
HUVUDOMFÅNG



För en förstidslängd som är på respektive ålder
lägg en röd linje över modellerna och titta till längd.
Sådana uppgifterna är endast gällande för individens
utveckling i 150 cm.

Datum år/mån/dag	Konstspel års år/mån	Vikt kg	Längd cm	Huvud- omfång cm
2011-05-14	15. 11m	11.380	86.0	
2011-10-13	28. 3m	12.3	92.0	
2011-12-15	28. 5m	12.38	93.0	
2012-09-13	38. 3m	13.1	96.1	
2013-04-22	38. 10m	14.25	97.7	
2013-05-17	38. 11m	15.4	98.8	
2013-06-18	38. 11m	15.4	98.8	
2013-10-11	48. 3m	16.0	94.8	
2013-11-18	48. 4m	16.5	95.8	
2014-01-08	48. 7m	17.0	96.8	
2014-02-13	58. 1m	17.8	97.4	
2015-10-23	68. 4m	18.08	100.1	
2015-02-24	68. 8m	18.2	101.4	
2015-05-13	68. 10m	18.6	101.6	
2015-09-16	68. 11m	19.4	101.6	
2015-09-16	68. 2m	20.5	101.1	
2015-12-17	68. 3m	20.9	101.6	
2016-05-22	78	22.5	106.5	
2016-12-29	78. 4m	24.4	110.0	
2017-05-23	88. 2m	26.7	125.4	

Start GH-behandling



Barnregel för avvikelsen i längd och vikt utvecklingslinje

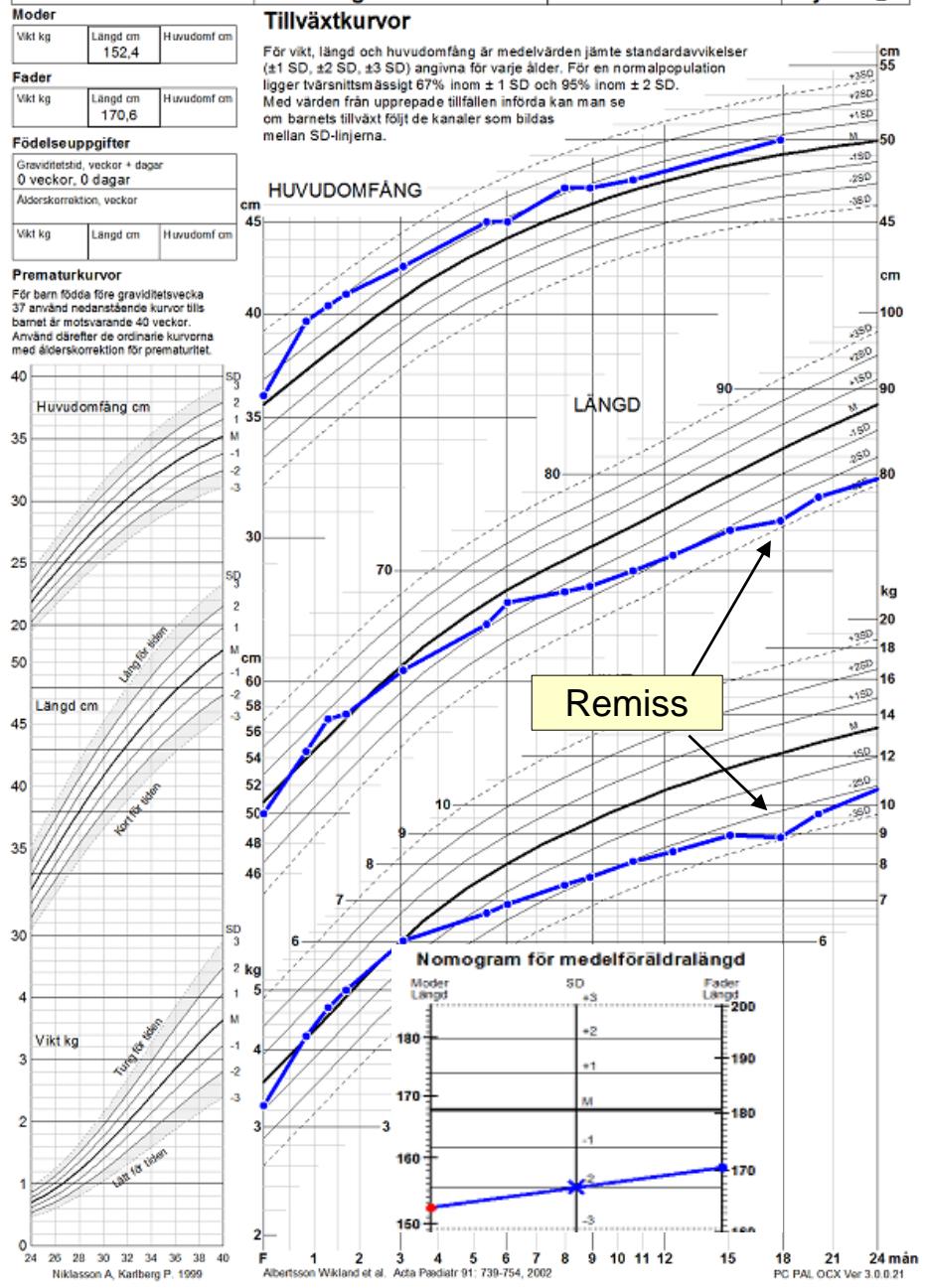
De första barnet visar parallellt
med linjerna i diagrammet.
Under det härta leverans tiden
kan dock en viss förtyngning
medan kurserna ska, uppstå
om barnet blir längre än kurt
och nedt om barnet blir
början är längt.

Utgå ifrån vikt. Nyttedos
normalt inte understiga om vad
som är motiverat kanalbredd
(1 SD på 3 minuter under
det första året).
Efter 3 års tid kan barn
ändringen inte överträffa
en halv kanalbredd per år.
(Se ned och utvärderingar).

Datum år/mån/dag	Konstspel års år/mån	Vikt kg	Längd cm	Huvud- omfång cm
2009-05-22	F	3.338	58.5	35.5
2009-06-24	28	2.998		
2009-07-03	7v, 3d	3.218	51.2	
2009-08-20	1m, 4w	5.248	68.3	
2009-11-01	4m, 1w	6.988	82.8	43.2
2010-01-05	6m, 2w	7.948	87.8	45.0
2010-03-24	11m, 1w	8.768	97.5	47.5
2010-07-01	18, 1w	9.628	103.5	50.0
2011-05-20	18, 6m	18.688	124.5	59.0
2011-09-29	18, 9m	18.778	127.5	59.0

Albertsson Wiklund K, Larsson A, Nilsson A, Karlberg P. Acta Paediatr 2010; 99:739-754, 2002

PC-PHL, DCS Ver 32.0.31



Fall 6. Dakshak 18 mån

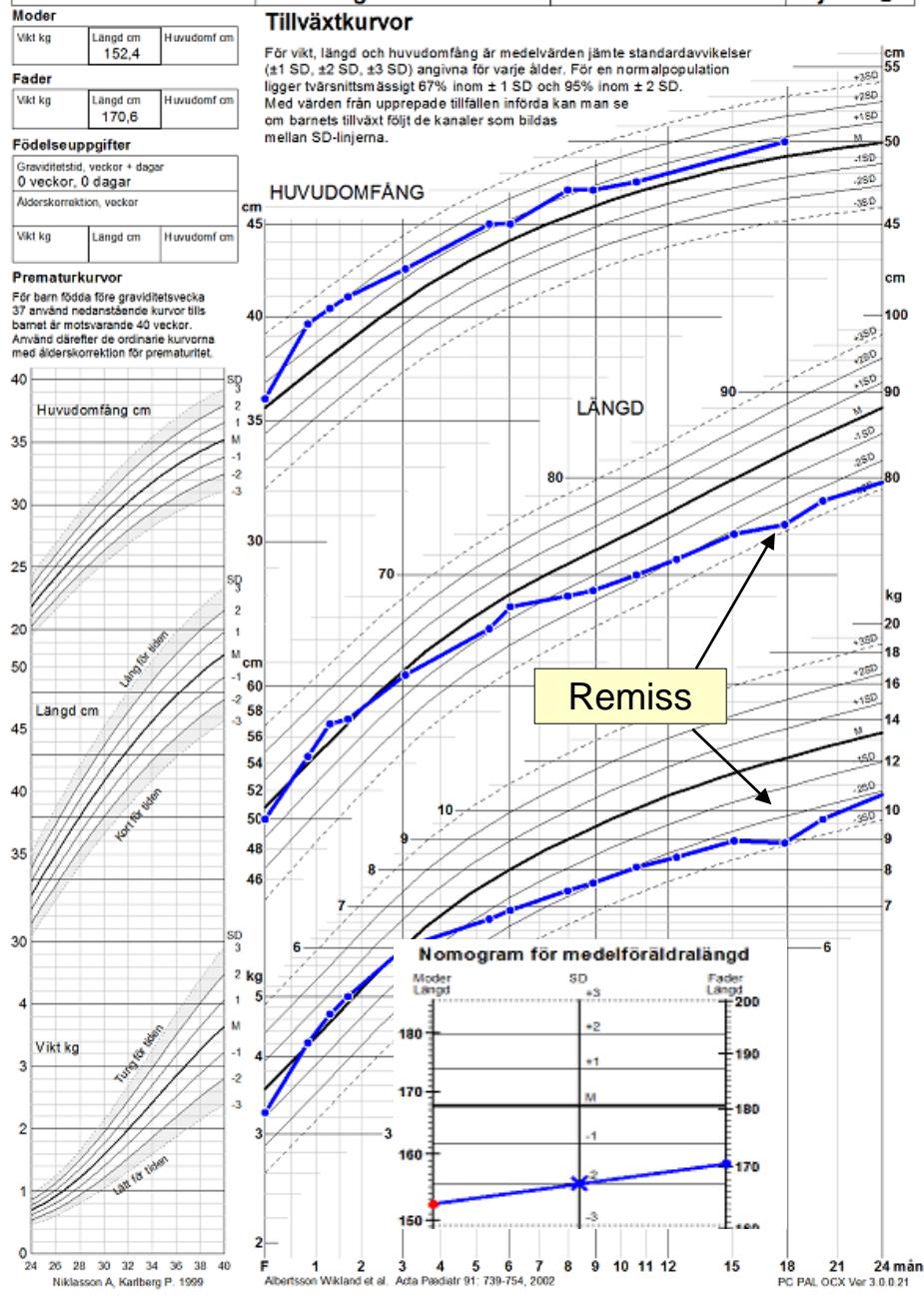
Pojke med föräldrar från Bangladesh. Remitterad till BUMM för tillväxtutredning. Föräldrarna anser, liksom du efter undersökning, att barnet förefaller vara fullt friskt. Noggrann anamnes ger heller inga hållpunkter för sjukdom.

Pappan är 170,6 cm lång och modern 152,4 cm.

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
2. Relation mellan längd och vikt. Vad faller av först?
3. Tillväxt jämfört med SD
4. Tillväxt jmf med target height

- Trolig diagnos/diff.diagnoser?
- Utredning/handläggning?



Fall 6. Dakshak 18 mån

Generella riktlinjer för längd som bör bedömas av läkare

Avvikelse från normal utveckling i längd (1SDS = kanalbredd)

- mer än ± 1.5 SDS från medelföräldralängd (utanför "tillväxtkanalen")
- kortare än -2,5 SDS

- Sedvanliga utredningsprover ua ink IGF-1

Vad gör vi nu?

- Föräldrarna önskar avvaka remiss till endokrin för GH-kurva
- Remiss till dietist
- Återbesök om 6 mån

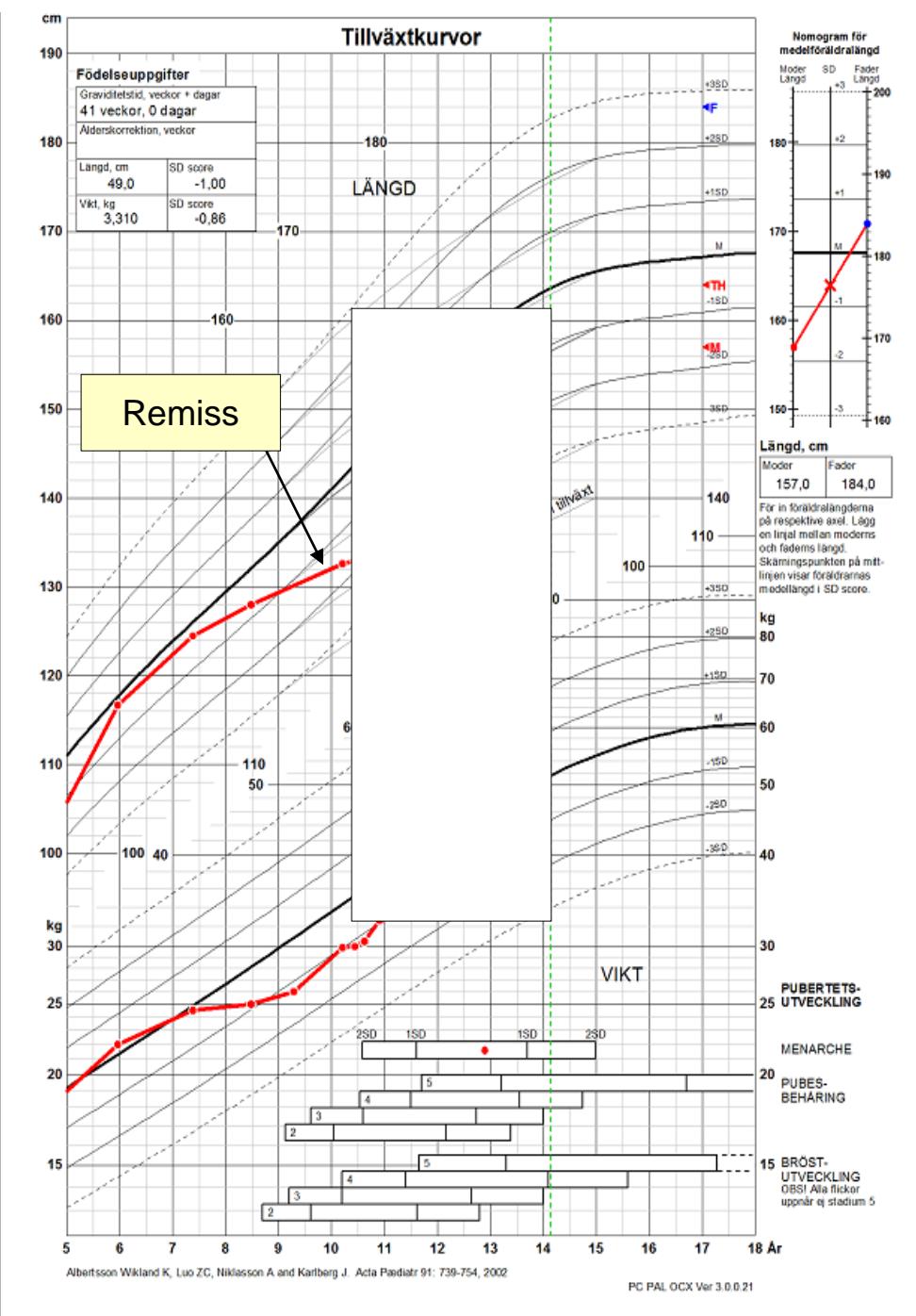
Fall 7. Fatima 10 år

Flicka med allergisk astma sedan förskoleåldern. Daglig inhalationsbehandling med Flutide. Varit i kontakt med skolsköterskan p g a trötthet och koncentrationssvårigheter sedan några månader. Remitterad till BUMM p g a avplanad längdtillväxt. "GH-brist?"

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
2. Relation mellan längd och vikt. Vad faller av först?
3. Tillväxt jämfört med SD
4. Tillväxt jmf med target height

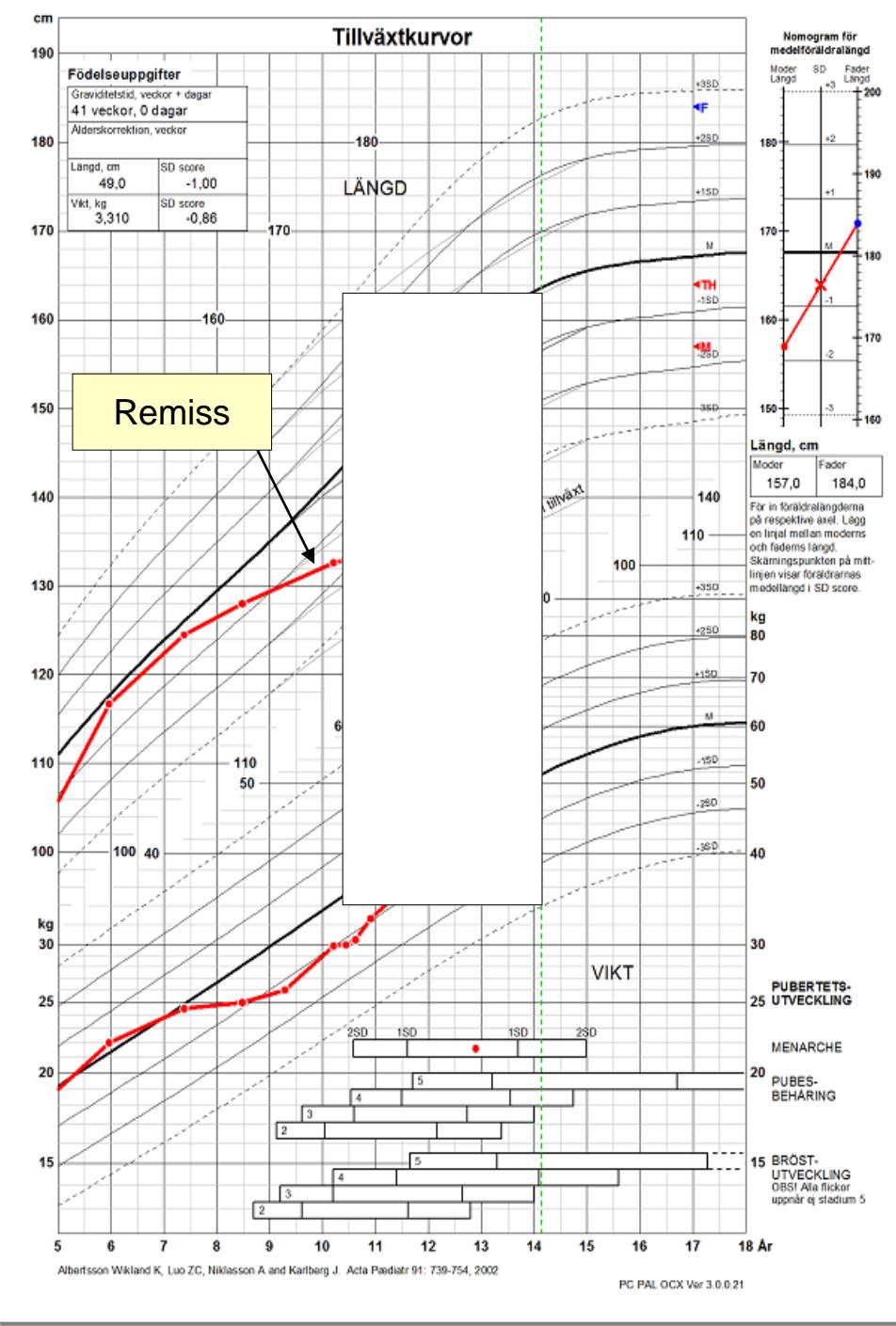
- Trolig diagnos/diff.diagnoser?
- Kompletterande anamnes/status?
- Utredning/handläggning?



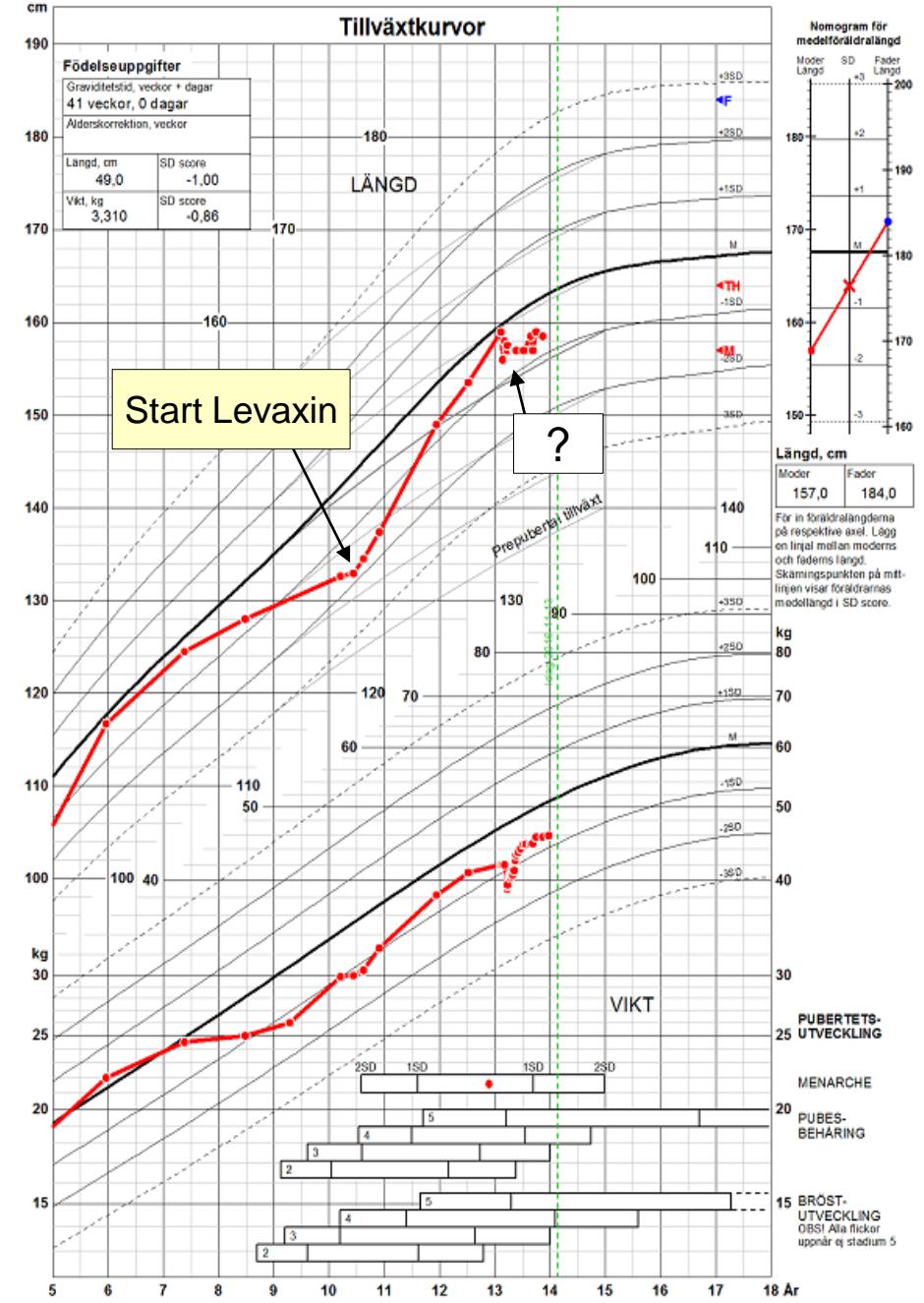
Fall 7. Fatima 10 år

- Blod-, lever- och njurstatus ua.
- TSH 147
- Fritt T4 0,02
- Anti TPO 78

Behandling?



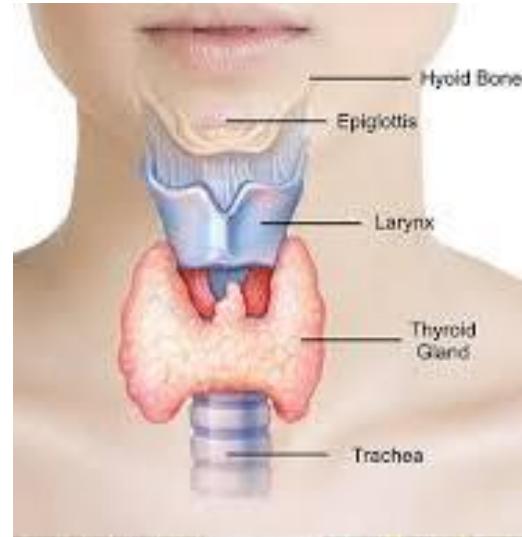
Fall 7. Fatima 10 år



Hypothyreos

Kongenital hypotyreos

- Strukturell orsak – ofta hypoplasi
- Upptäcks i PKU-screeningen (TSH högt)



Förvärvad hypotyreos. Oftast autoimmun thyreoidit (Hashimoto)

- Förekommer i alla åldrar, *men ovanligt före skolåldern!*
Tonårsflickor dominarar
- Klen längdtillväxt, ibland enda symtomet. Även förstopning, trötthet, viktuppgång, heshet
- Högt TSH och lågt T4. *Frikostig kontroll!*
- **Levaxin** -> Längd catch-up – men inte alltid fullständig
- Andra autoimmuna sjukdomar?

Fall 8. Sophie 6 år

Välmående medicinfri flicka som enligt föräldrarna "alltid varit liten". Remitterad från skolsköterskan till BUHM för bedömning.

Vid granskning av tidigare journaler ser du att en kollega träffat flickan då hon var drygt 3 år. I bedömningen står det: *"Liten tjej som bedöms vara somatiskt frisk. Tillväxtutredning ua. Modern också liten. Remiss till dietist, i övrigt expektans. Brevsvar"*

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
2. Relation mellan längd och vikt. Vad faller av först?
3. Tillväxt jämfört med SD
4. Tillväxt jmf med target height

- Kompletterande anamnes/status?

Se kurva på nästa sida!

- Trolig diagnos/diff.diagnoser?

- Utredning/handläggning?

Fall 8. Sophie 6 år

Moder

Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm
160,0		

Fader

Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm
182,0		

Födelseuppgifter

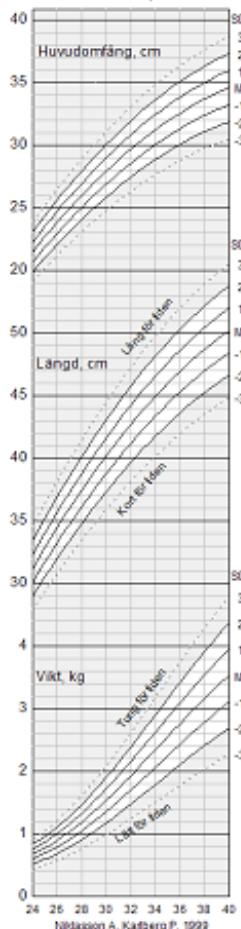
Graviditetstid, veckor + dagar

Ålderskomettton, vektor

Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm

Prematurkurvor

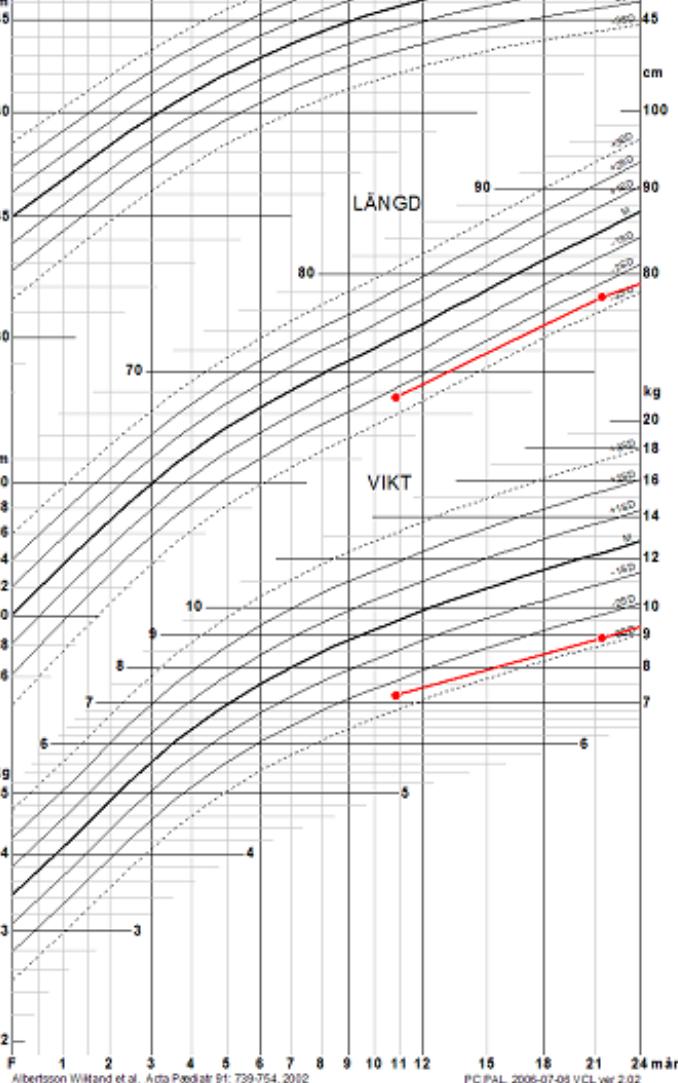
För barn födda före graviditetsvecka 37 använd nedanstående kurvor till barnet är motsvarande 40 veckor. Använd därefter de ordinarie kurvorna med ålderskorrektion för prematuritet.



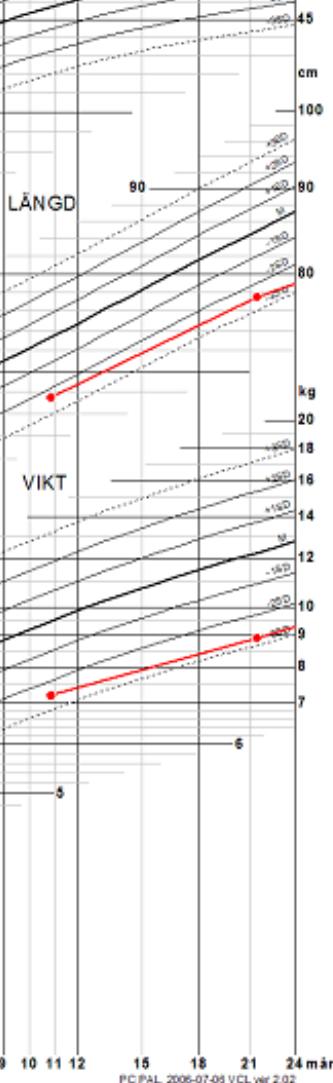
Tillväxtkurvor

För vikt, längd och huvudomfång är medelvärdena jämte standardavvikelsel (±1 SD, ±2 SD, ±3 SD) angivna för varje ålder. För en normalpopulation ligger härsnittsmässigt 67% inom ± 1 SD och 95% inom ± 2 SD. Med värden från upprepade tillfällen införda kan man se om barnets tillväxt följt de kanaler som bildas mellan SD-injema.

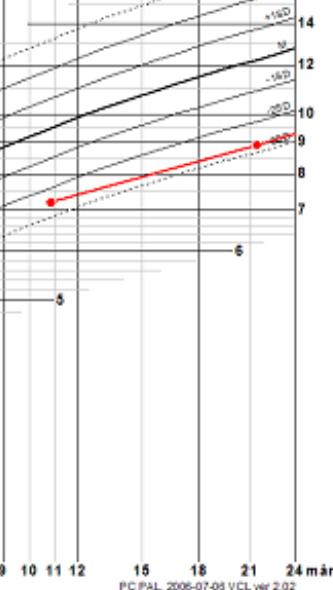
HUVUDOMFÄNG



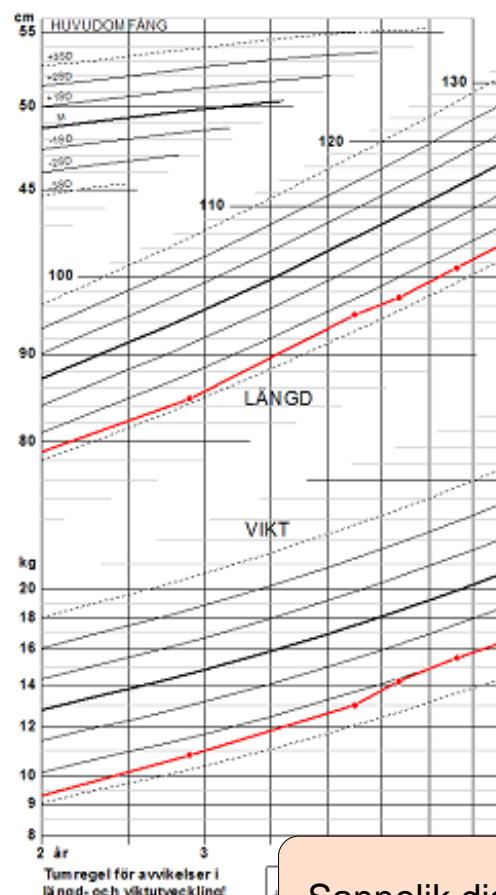
LÄNGD



VIKT



Tillväxtkurvor



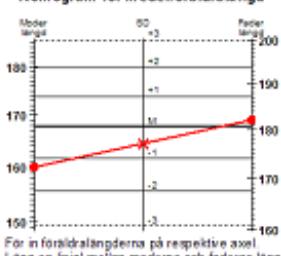
Sannolik diagnos?

Tumregel för avvikelse i längd- och viktutveckling!

De flesta barn växer parallellt med linjerna i diagrammet. Under det första levnadsåret kan dock en viss förflyttning mellan kanalerna ske, uppåt om barnet från början är kort och nedåt om barnet från början är långt.

Längd och vikt förändras normalt inte snabbare än vad som motsvarar en kanalbredd (1 SD) på 3 månader under det första året. Efter 2-årsåldern bör förändringen inte översteka en halv kanalbredd per år. (Se råd och anvisningar).

Nomogram för medelföräldralängd



Datum år, mån, dag	Kronologisk ålder år, mån	Vikt kg	Längd cm	Huvud- omfång cm
2005-05-25	18, 9 m		77,5	
2005-05-25	18, 9 m	8,92		
2006-07-03	2 å, 11 m	10,8	84,8	
2007-11-05	4 å, 3 m	13,0	95,0	
2008-04-15	4 å, 8 m	14,2	97,2	
2008-12-02	5 å, 4 m	15,5	101,2	
2009-11-17	5 å, 3 m	17,1	106,7	
2010-01-08	6 å, 5 m	17,9	107,5	
2010-01-12	6 å, 5 m	17,9	107,5	

Turners syndrom

- Endast flickor
- Längd ofta 2 SD under TH
- Något korta och lätta vid födelsen
- Sen pubertet
- Sterilitet
- Stigmata förekommer; bred nacke, lågt hårfäste i nacken, ökat mamillavstånd, mm

Kromosomanalys visar total eller partiell avsaknad av ena X kromosomen,

alltså 45X istället för 46XX

-> atrofi av ovarier

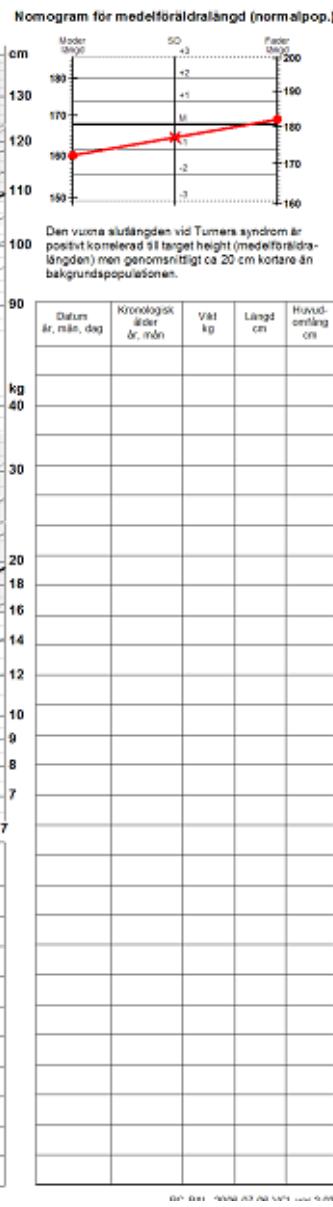
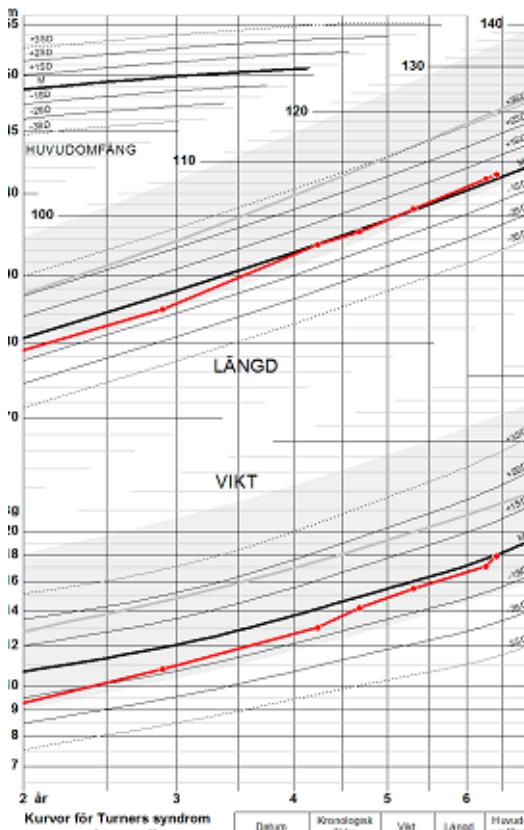


Behandling:

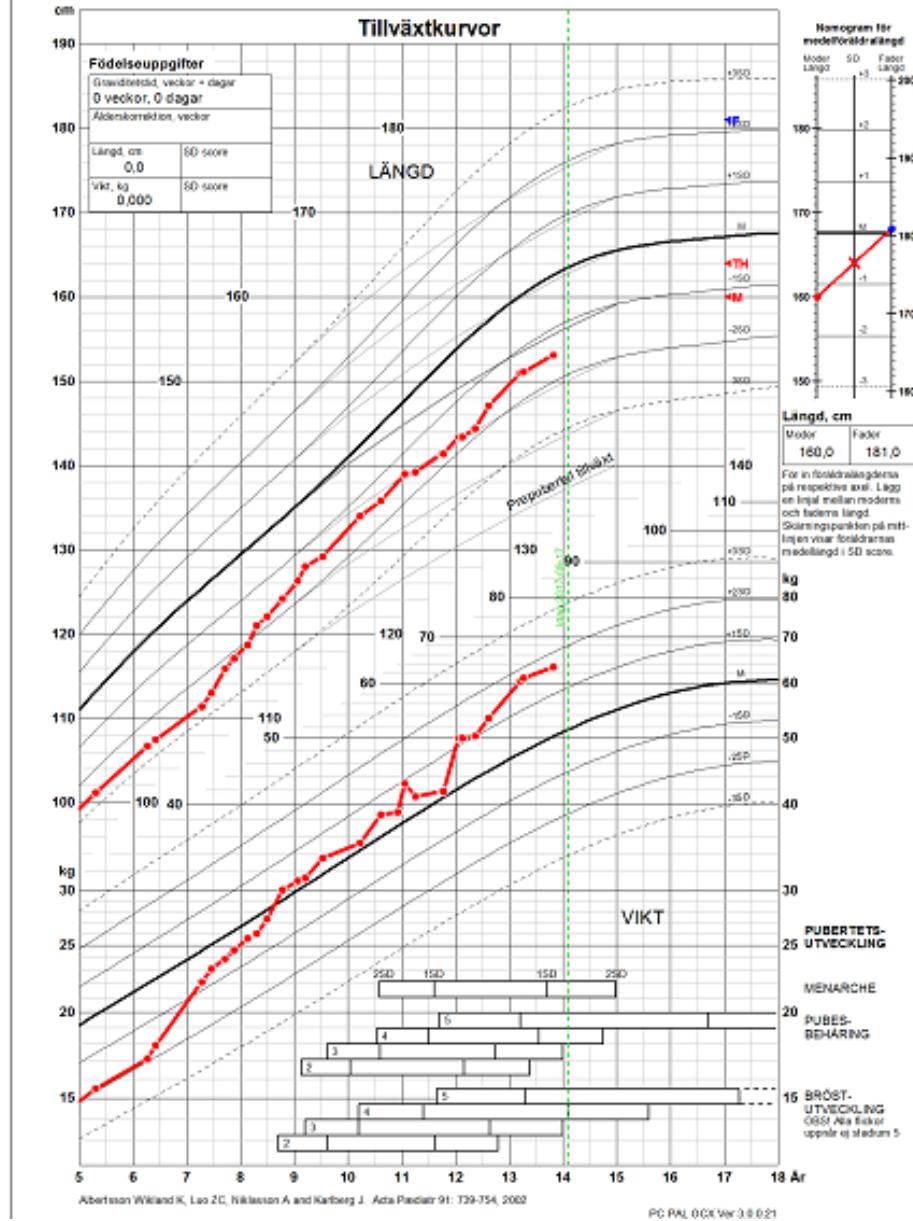
Östrogen (pubertetsinduktion) och tillväxthormon

Turnerkurva

Tillväxtkurvor - Turners syndrom



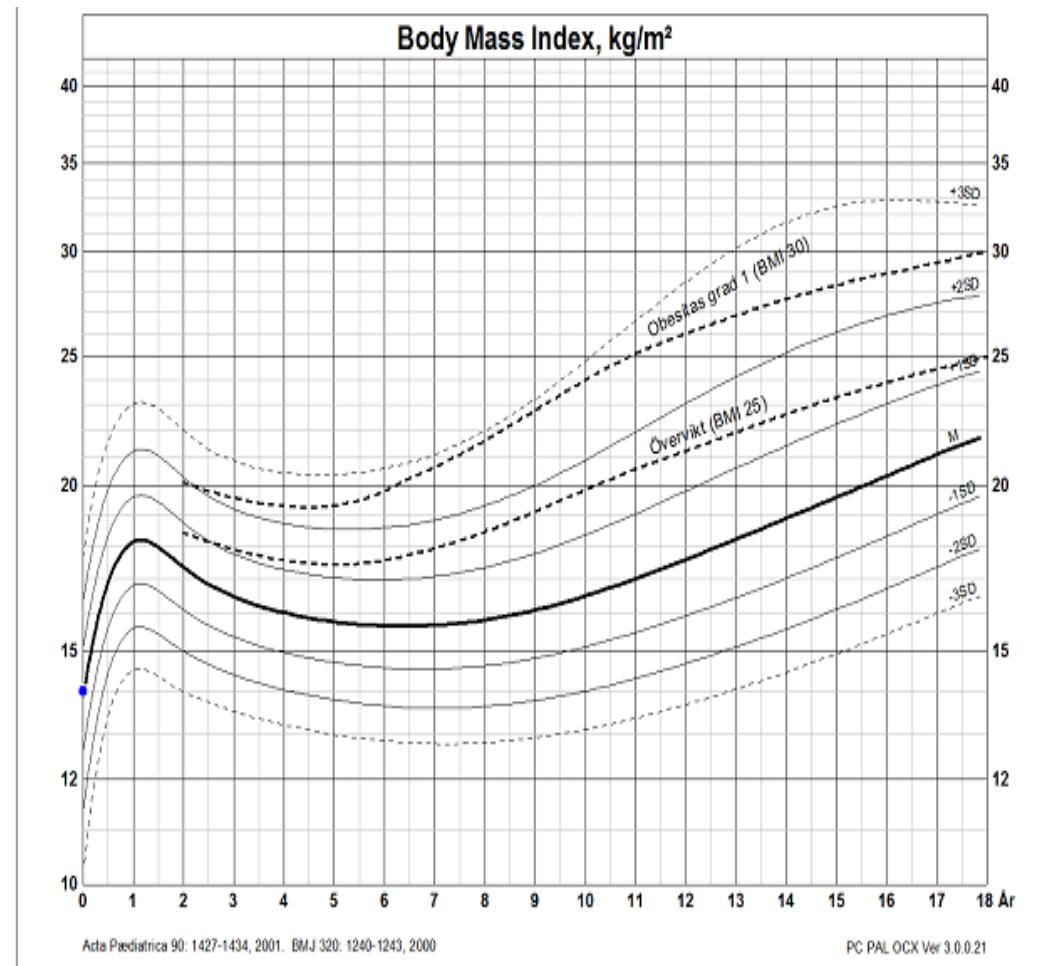
Behandling med östrogen och GH



Övervikt och fetma. BMI – Body Mass Index

BMI-kurvan

- Mått på "relativ vikt" i förhållande till kroppsängden
- $BMI = \text{vikt (kg)} / \text{längd (m)}^2$



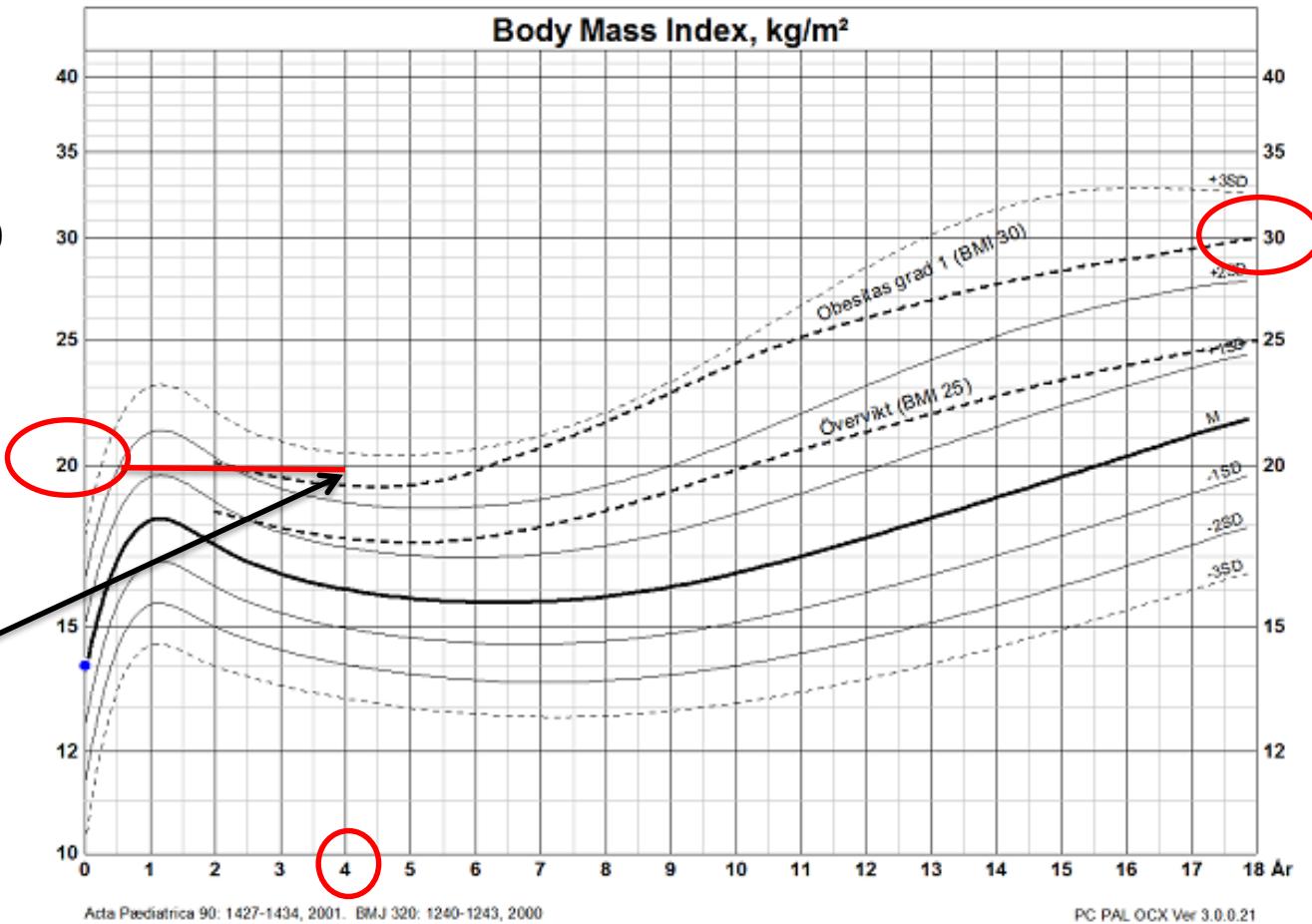
Övervikt och fetma

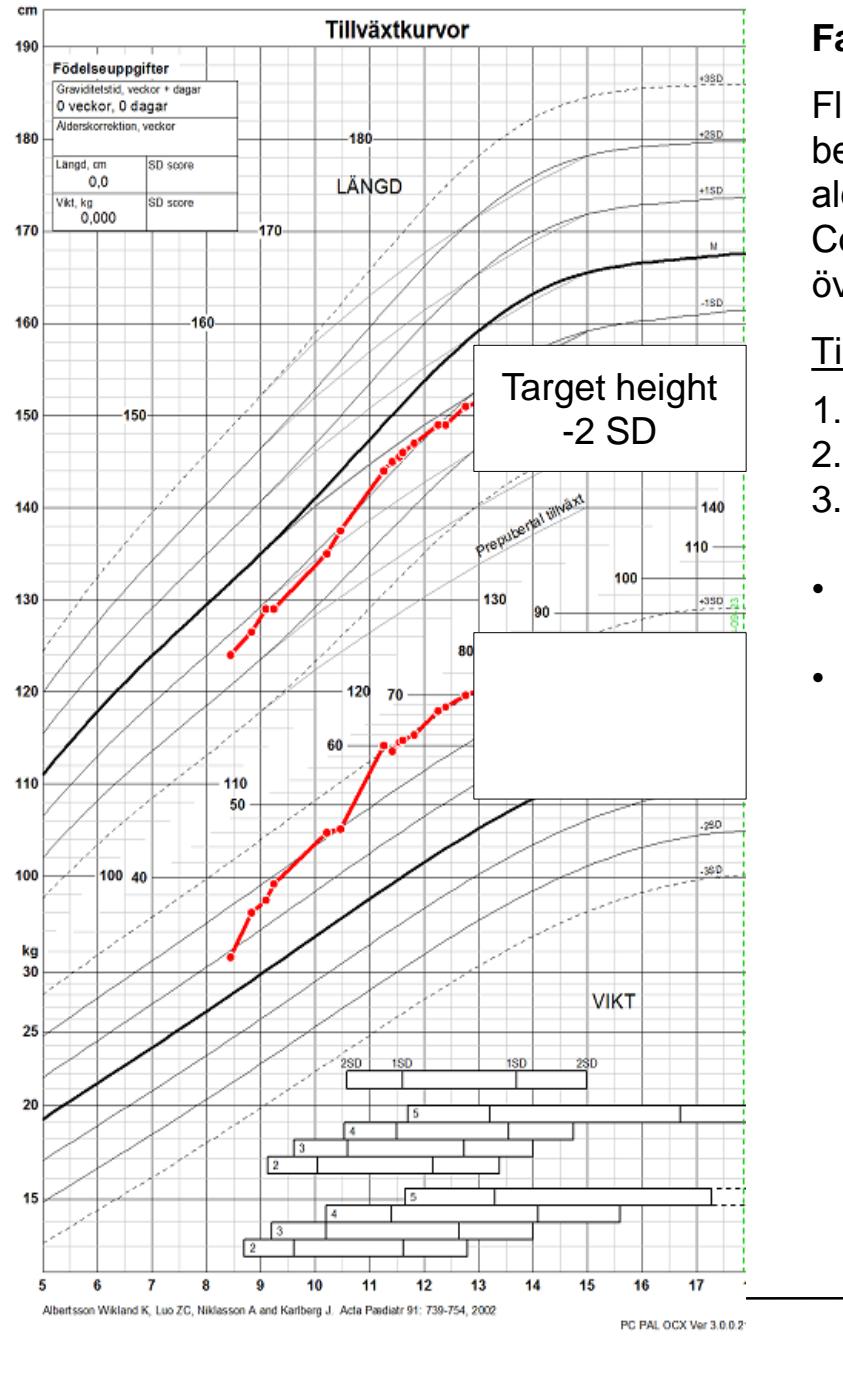
Definitioner:

Övervikt; iso-BMI >25

Fetma (=obesitas); iso-BMI >30

Vad har en 4-åring med
BMI 20 för iso-BMI?



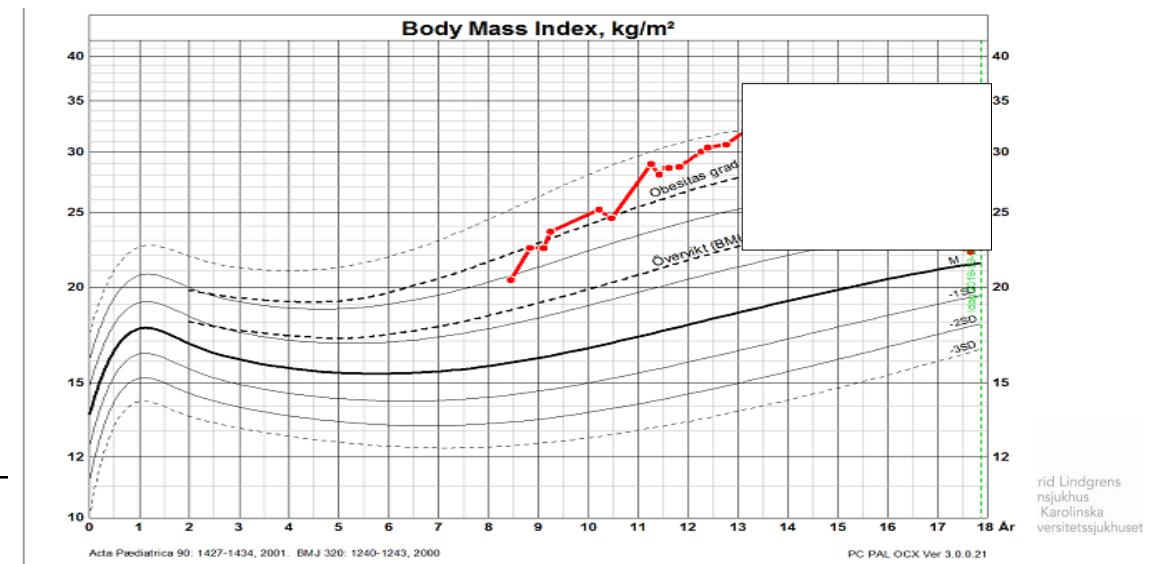


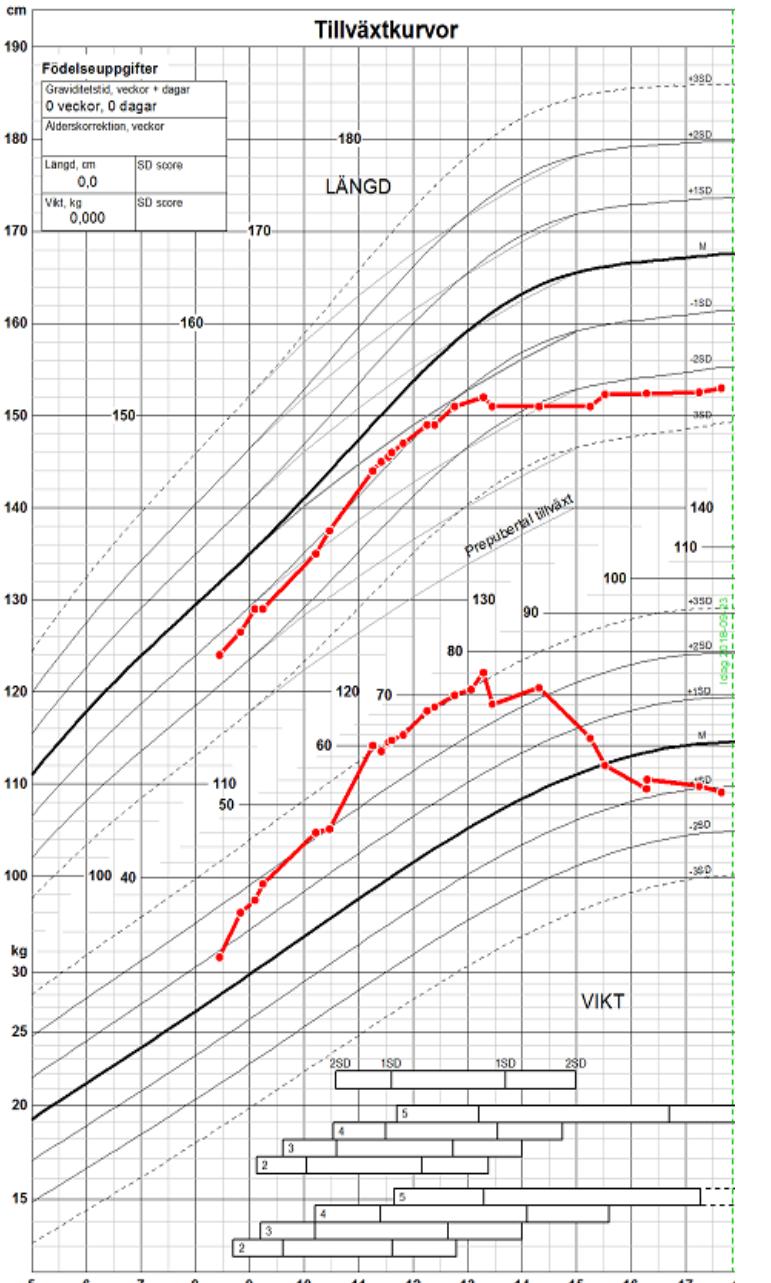
Fall 9. Chantal 13 år

Flicka med ADHD och känd övervikt sedan 8 års ålder. Mycket bestämd, hett temperament. Matglad. Enligt modern "blir hon aldrig mätt". Ogillar fysisk aktivitet. Just påbörjat behandling med Concerta. Remitterad till BUMM för utredning och behandling av övervikten.

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
 2. Relation mellan längd och vikt.
 3. Tillväxt jämfört med SD
- Kompletterande anamnes/status?
 - Utredning/handläggning?

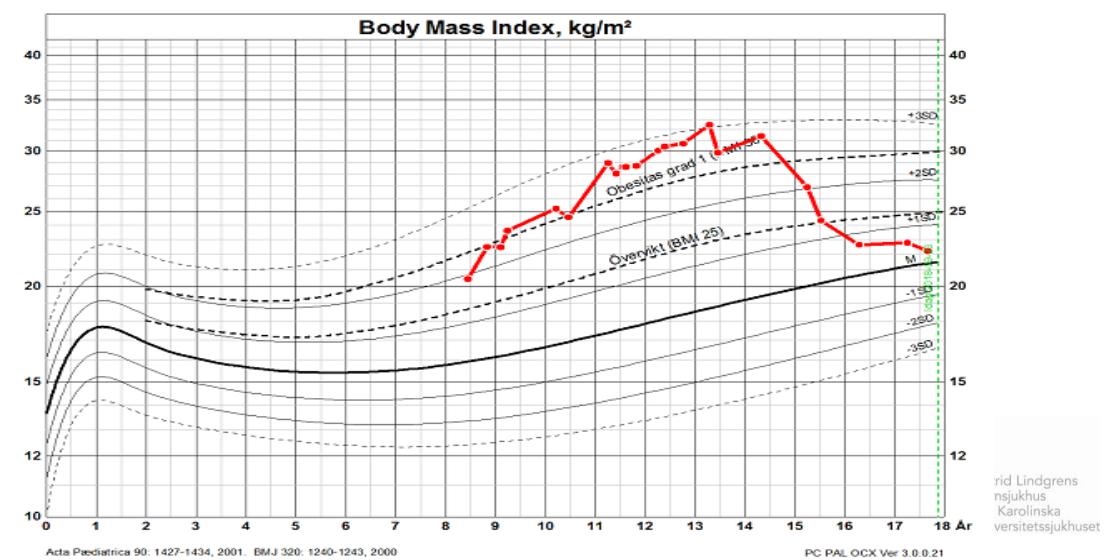




Fall 9. Chantal 13 år

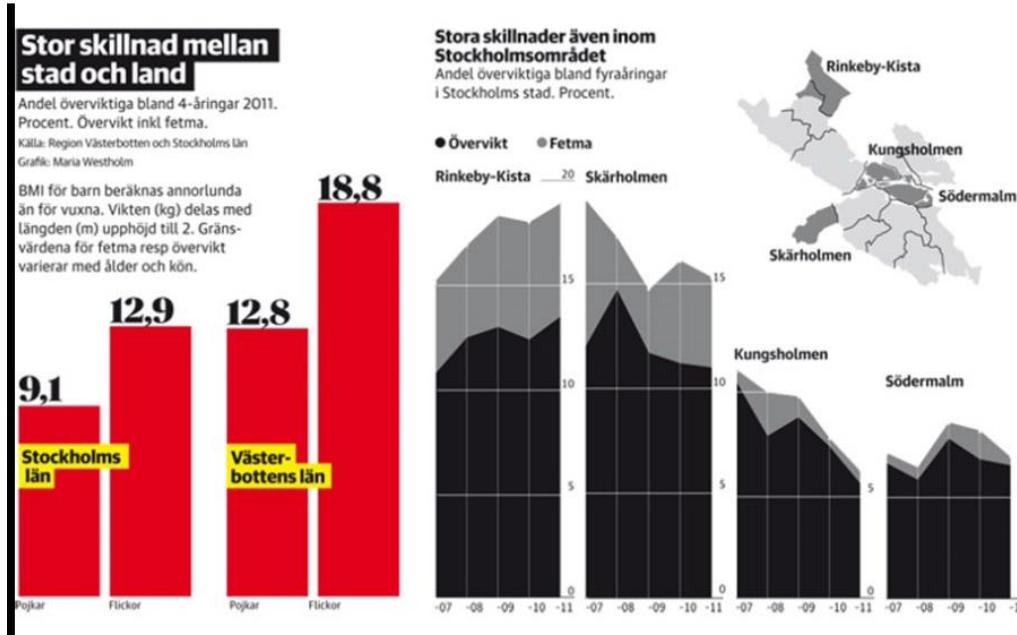
- Skrivs in i barnmottagningens obesitasprogram
- Föräldra- och patientutbildning
- Årliga läkarkontroller inkl provtagning (bl a blodfetter, insulin, glukos) och regelbunden kontakt med ssk (1-4 ggr/år)
- Motiverande samtal
- Dietist
- Sjukgymnastik/träning

Tyvärr inte alltid så här fin trend...



Övervikt och fetma

- Bakomliggande sjukdom ovanligt, ex Prader-Willi
- Hereditet 40-70%
- Överrepresentation av överviktiga & obesa barn i socialt utsatta områden



Fetma och övervikt bland barn ökar kraftigt i vissa delar av Stockholms stad – och sjunker samtidigt i andra delar. Siffror som DN har tagit fram visar att barnfetma mer och mer blir en klassfråga. Dessutom är skillnaderna stora mellan Stockholm och Västerbotten.

Källa: Dagens Nyheter 130915

Övervikt och fetma

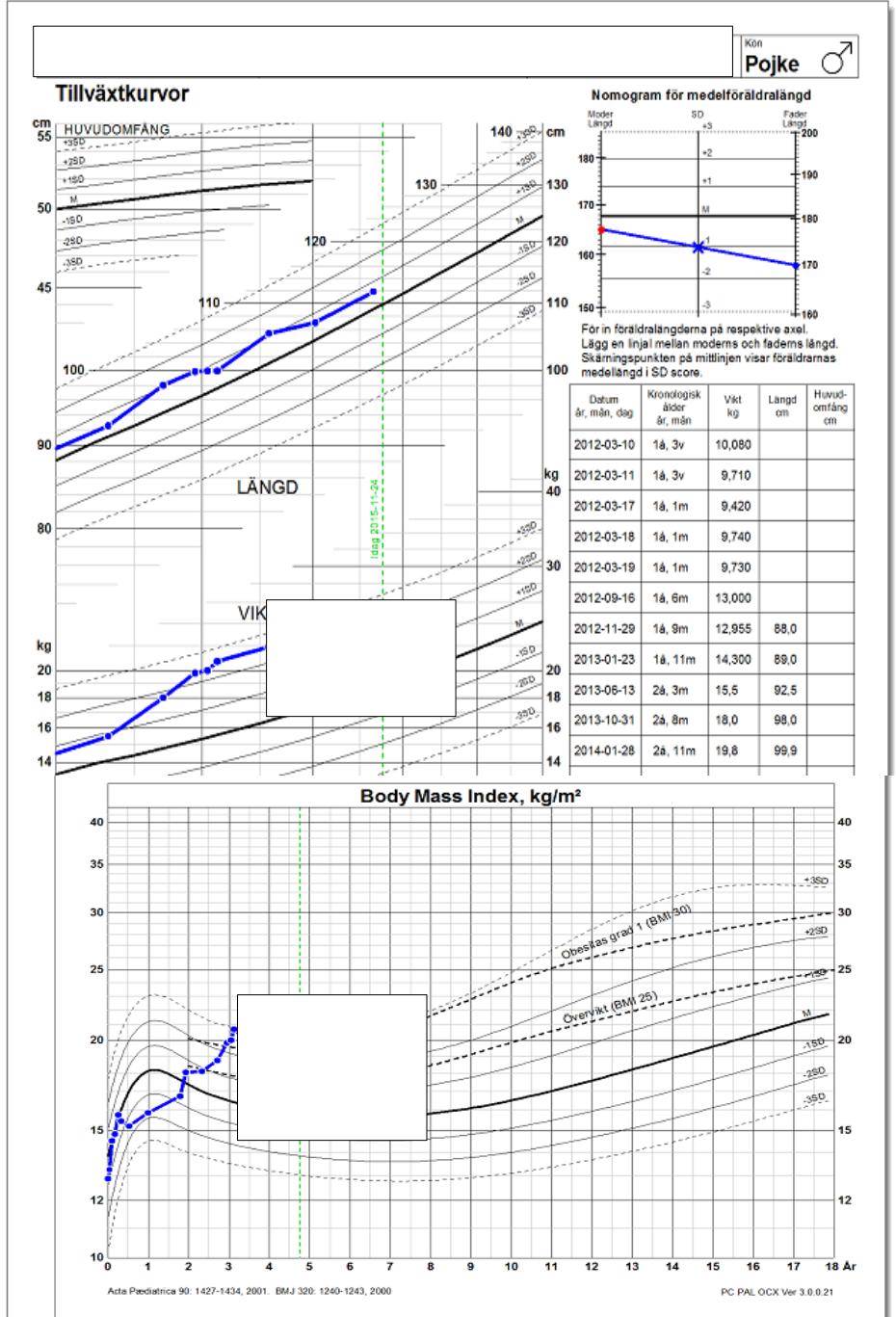
- Markant viktökning vid 2-4 års ålder ger ofta kvarstående fetma i vuxen ålder
- Övervikt \Rightarrow ökad längdtillväxt, dock ej längre slutlängd
- Behandlingsprogram via BVC
- Obesa barn (iso-BMI >30) remitteras till BUUMM från 4 års ålder

Fall 10. Georg 3.5 år

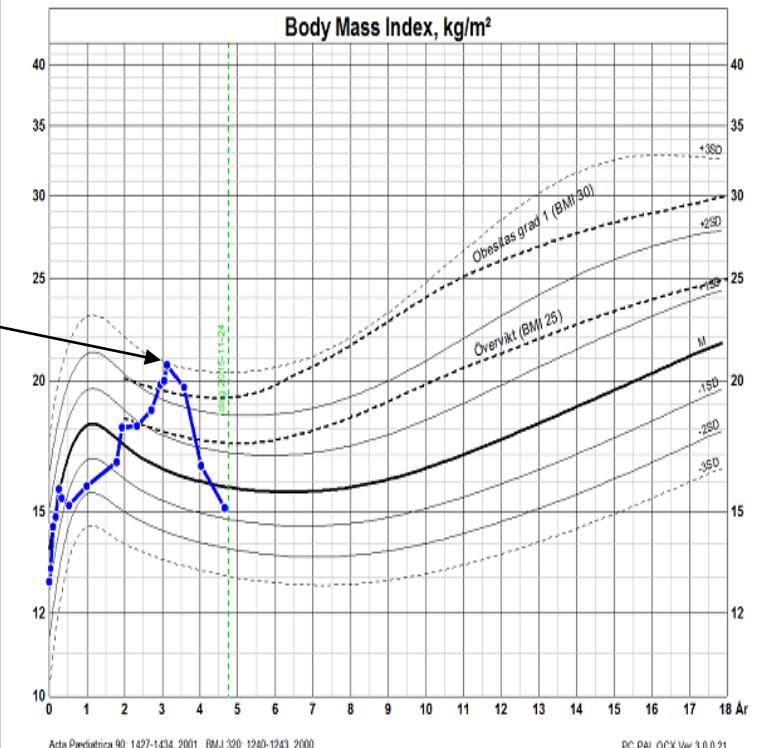
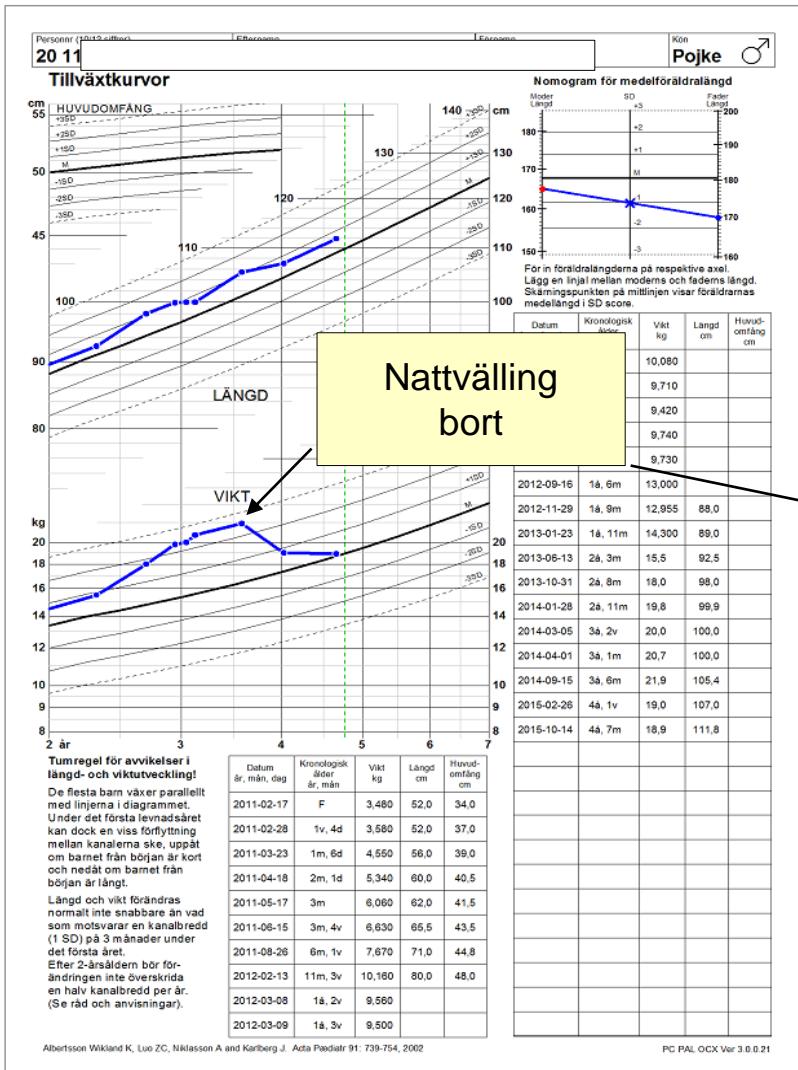
Matglad pojke som sökt akut mitt i natten p g a stridor och skällande hosta. God effekt av inhalationsbehandling. Du ska skicka hem barnet, men kastar – *som alltid* - först ett öga på tillväxtkurvan och noterar att han ökat kraftigt i vikt det senaste året.

Tillväxtbedömning:

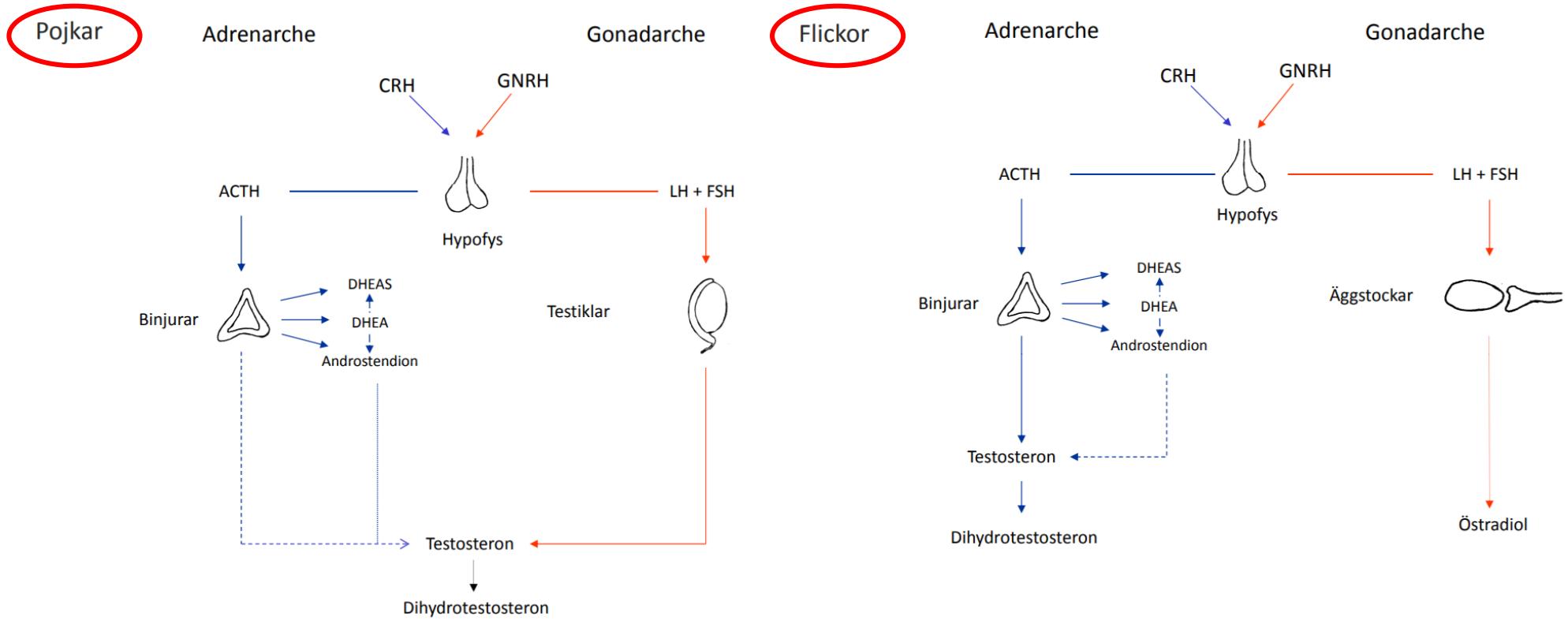
1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
 2. Relation mellan längd och vikt. Vad avviker först?
 3. Tillväxt jämfört med SD
 4. Tillväxt jmf med target height
- Vad säger du till föräldrarna om viktökningen mitt i natten?
 - Hur tolkar du BMI-kurvan?
 - Kompletterande anamnes/status?
 - Utredning/handläggning?



Fall 10. Georg 3.5 år



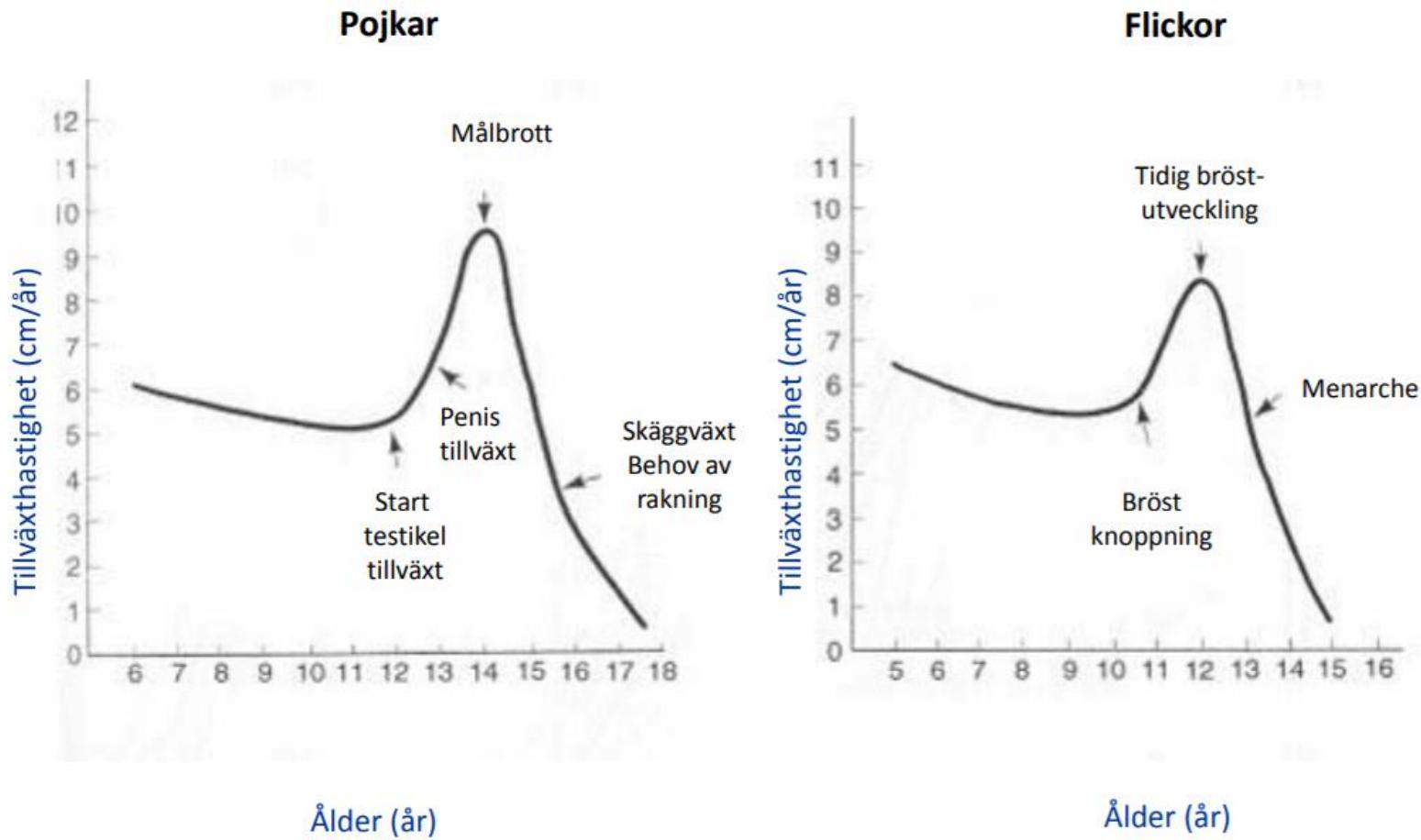
Pubertetsutveckling och tillväxt



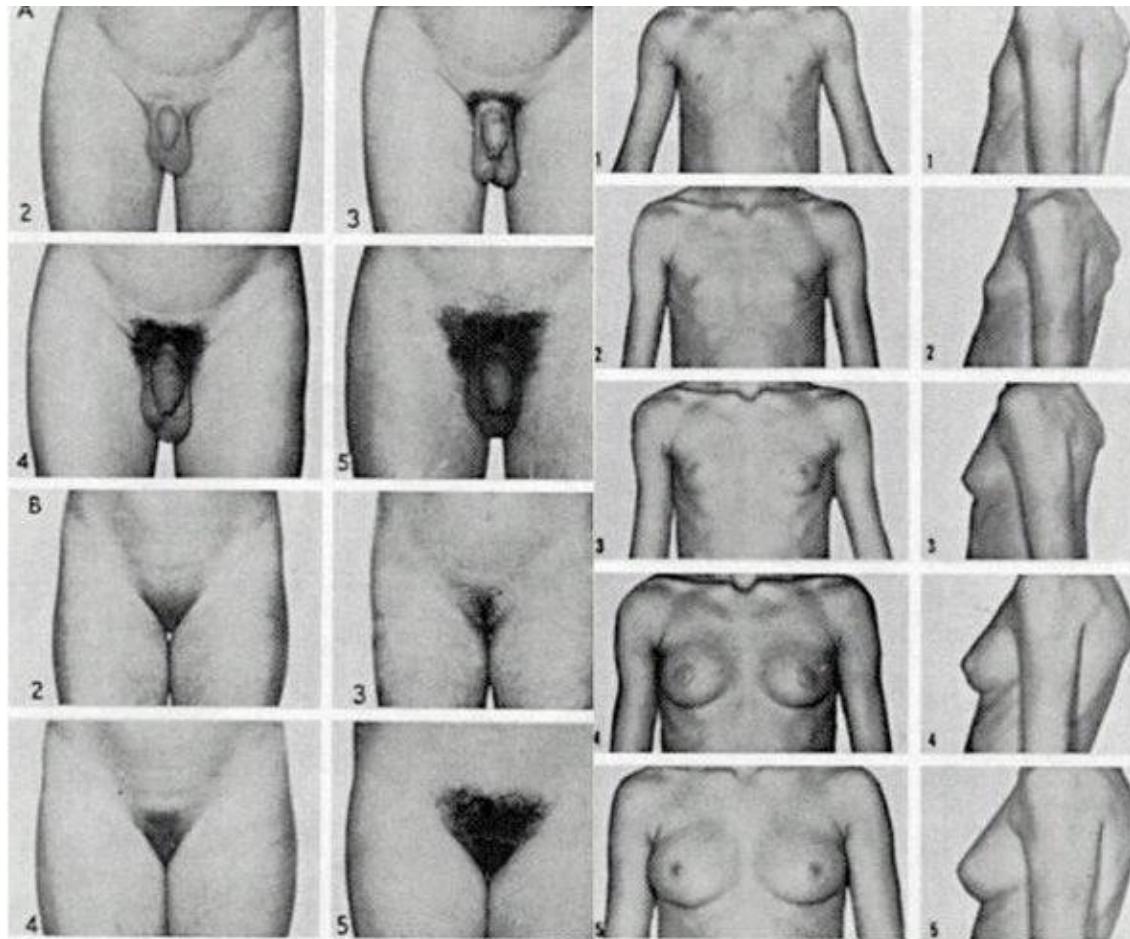
Pubertetsutveckling och tillväxt

	Flickor	Pojkar
Gonadarche	Bröstutveckling	Testikeltillväxt
	Ökad tillväxthastighet	Ökad tillväxthastighet
	Tillväxt av inre genitalia	Penistillväxt
	Ändrade kroppsproportioner	Målbrott
	Menarche	Ökad lean body mass
Adrenarche	Pubesbehåring	Pubesbehåring
	Axillbehåring	Axillbehåring
	Vuxensvettdoft	Vuxensvettdoft
	Fett hår	Fett hår
	Fet hy	Fet hy
	Acné	Acné

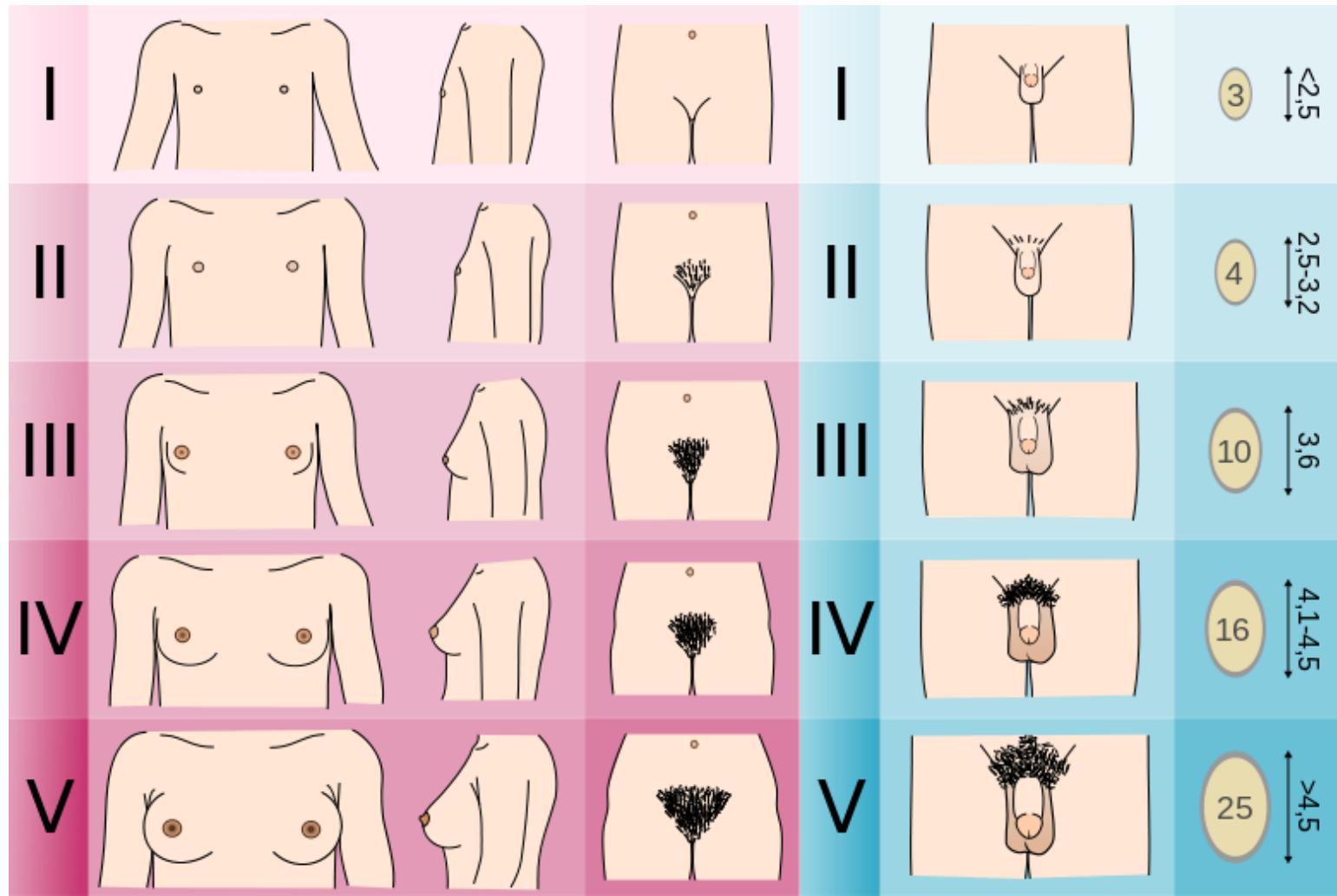
Pubertetsutveckling och tillväxt



Tanners pubetetsstadier



James Tanner 1920-2010



James Tanner 1920-2010, *Arch Dis Childr.* 1969, 1970

Fall 11. Mark 14½ år

Kille från Kina, flyttat till Sverige med sin familj vid 3 års ålder. Barn 2 av 3. Lillebrodern (snart 13 år) har just växt om Mark.

I skolläkarens långa remiss till BUMM står det bl a att Mark inte uppvisar några pubertetstecken och att han blir mobbad av klasskamraterna för att han är så liten. Han vägrar duscha efter skolgympan. Han har slutat med handboll för några månader sedan.

Han vägrar initialt låta dig undersöka yttrre genitalia, men efter muta från medföljande fadern konstaterar du:

Testiklar 3 ml bilat. Genitalutveckling och pubesbehåring stadium 1 (enligt Tanner)

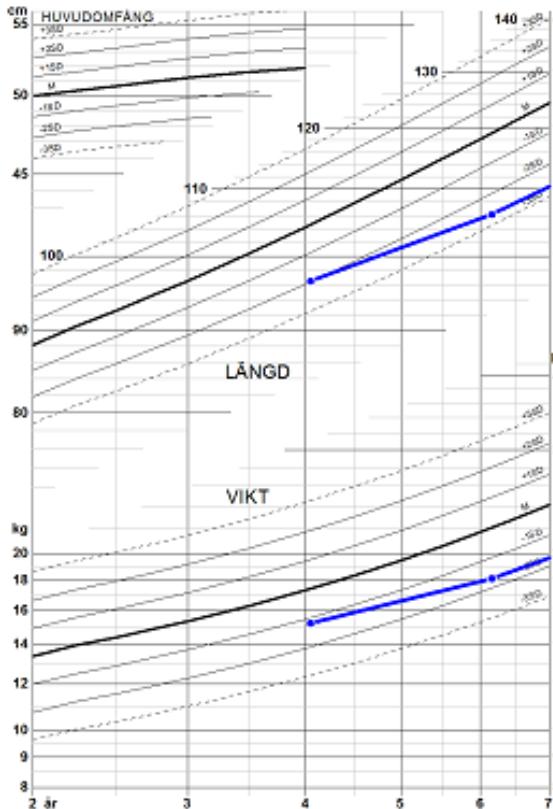
Se kurva på nästa sida!

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
 2. Relation mellan längd och vikt. Vad avviker först?
 3. Tillväxt jämfört med SD
 4. Tillväxt jmf med target height
- Kompletterande anamnes/status?
 - Har han några tecken på begynnande pubertet? **Tannerstadium?**
 - Trolig diagnos/diff.diagnoser?
 - Utredning/handläggning?
 - Kan vi erbjuda någon behandling?

Fall 11. Mark 14½ år

HUVUDMÄTT



Tun-regel för avvikelse i längd- och viktutveckling!

De festa barn växer parallellt med inhemma diagrammet. Under det första levnadsåret kan dock en viss förtyngning mellan kanalerna ske, uppåt om barnet från början är kort och nedåt om barnet från början är långt.

Längd och vikt förändras normalt inte snabbarare än vad som motsvarar en kanalbredd ($\pm 1\text{ SD}$) på 3 månader under det första året.

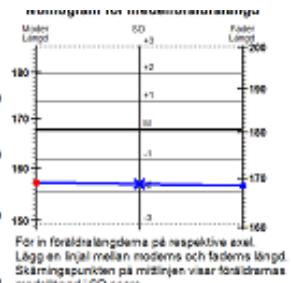
Efter 2-årsåldern bör förändringen inte överstigna en halv kanalbredd per år. (Se råd och anvisningar).

Datum år, mån, dag	Kronologisk Ålder år, mån	Vkt kg	Längd cm	Huvud- omfång cm
2005-04-25	4;6, 2v	15,2	98,5	
2007-06-05	8;1, 1m	18,1	105,1	
2009-09-04	8;4, 4m	22,2	117,5	
2009-10-22	8;5, 6m	22,4	115,0	
2011-02-09	9;10m	23,7	123,5	
2011-06-01	10;1, 1m	24,8	124,4	
2011-07-25	10;3, 3m	24,7	124,8	
2012-02-01	10;8, 8m	25,5	126,7	
2012-05-28	11;1, 1m	26,0		
2013-01-21	11;8, 9m	27,3	129,5	

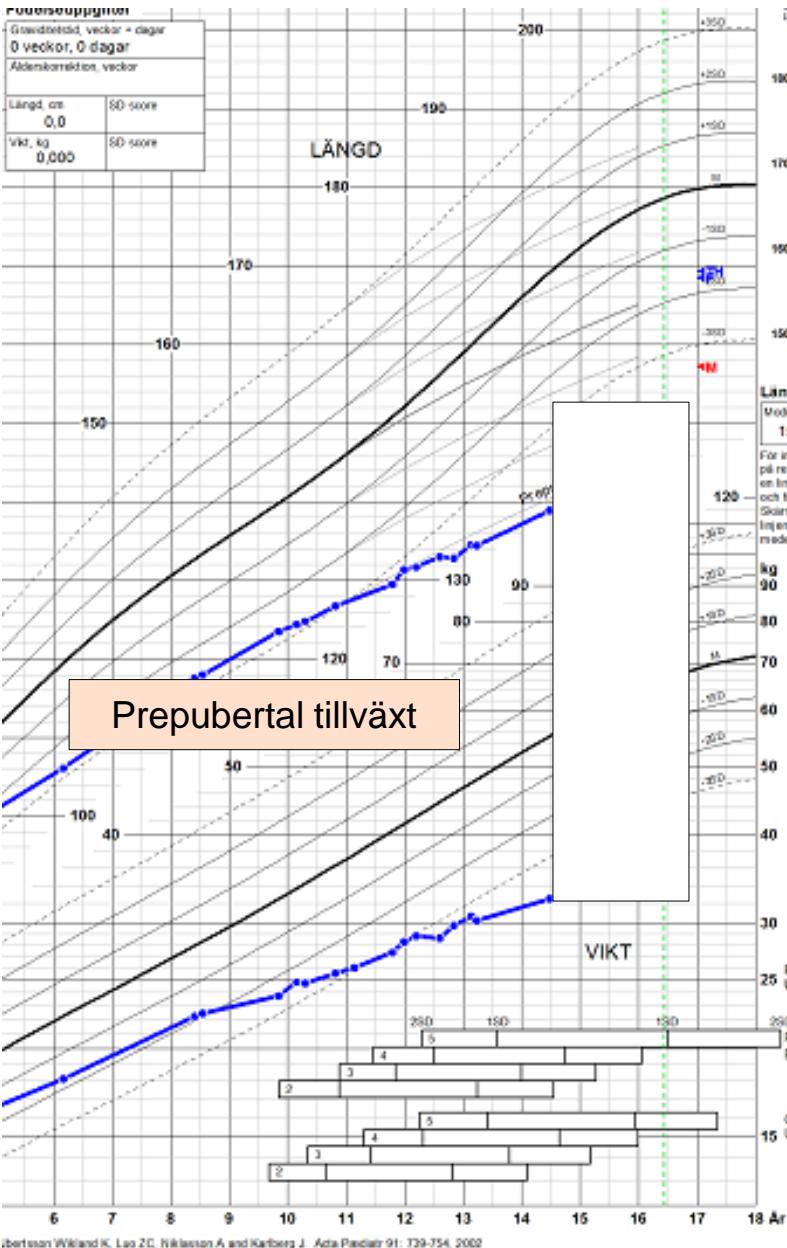
Albertsson Wiklund K, Lao ZG, Niklasson A and Karlberg J. Acta Paediatr 91: 739-754, 2002

PC PAL OCK Ver 3.0.0.21

Growthuppdrag
Growthstid, veckor + dagar
0 veckor, 0 dagar
Alderskompletion, veckor
Längd, cm 50-score
Vikt, kg 50-score



Datum år, mån, dag	Kronologisk Ålder år, mån	Vkt kg	Längd cm	Huvud- omfång cm
2013-04-05	11;4, 11m	25,3	131,4	
2013-05-19	12;0, 2m	26,3	131,7	
2013-11-13	12;6, 7m	26,6	133,0	
2014-02-10	12;8, 10m	29,8	132,0	
2014-05-26	13;6, 1m	30,7	134,6	
2014-07-02	13;6, 2m	30,3	134,4	
2015-09-29	14;6, 5m	32,5	138,9	
2016-03-23	14;8, 11m	34,3	140,2	
2016-05-11	15;0, 1m	34,75	140,6	
2016-05-24	15;0, 1m	35,0	140,7	
2017-04-26	15;6, 2v	42,2	151,8	



Längd, cm
Möder 157,2 Fader 168,5

For in förlängda längderna på respektive axel. Lägg en linjal mellan möterns och faderns längd. Stämningspunkten på mittlinjen visar förlängning i SD score.

kg
Möder 70 Fader 70

For in förlängda viktarna på respektive axel. Lägg en linjal mellan möterns och faderns längd. Stämningspunkten på mittlinjen visar förlängningen i SD score.

25
20
15
10
5
0

25
20
15
10
5
0

15
10
5
0

Kurva från Annika Jansson

Pubertas tarda

Definition:

- Flickor: Ingen brösttillväxt > 13 åå
- Pojkar: Testikelvolym < 4 ml > 14 åå

Orsak:

- Heriditet för sen pubertet – domineras stort
- Anorexia
- Kronisk sjukdom
- Hård träning
- CNS-tumör (ex kraniofaryngiom)
- Turners syndrom



Utredning:

- Gonadotropiner (bl a LH, FSH)
- Könshormoner (östrogen, testosteron)

Behandling:

- Testosteron (im inj)
- Östrogen (plåster)
 - *Många som avstår*

Fall 11. Mark 14½ år

Utredning:

- Testosteron 6
- LH och FSH lågt

Behandling:

- Erbjuds testosteronbehandling med im inj
Testoviron 1gång/månad i 6 månader

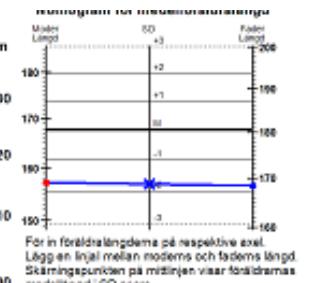
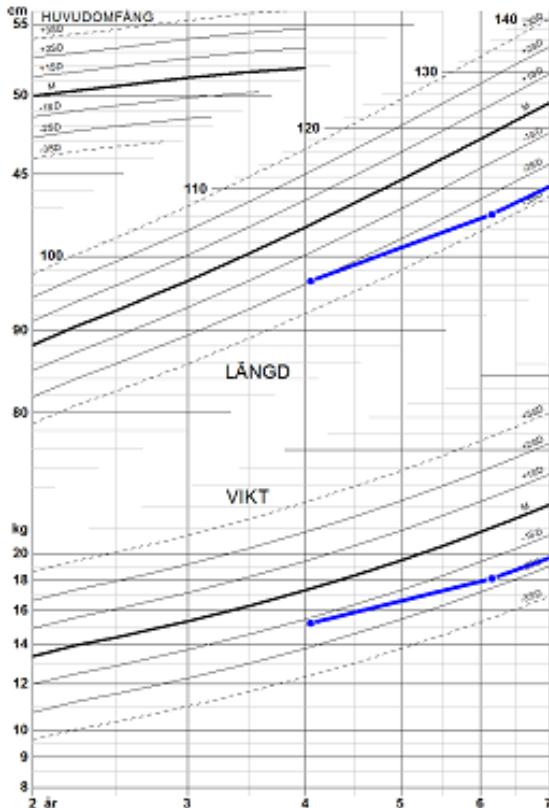
Resultat:

- Testosteron 27. LH och FSH stiger tydligt vid kontroll efter 6 månader
- Tillväxten tar fart

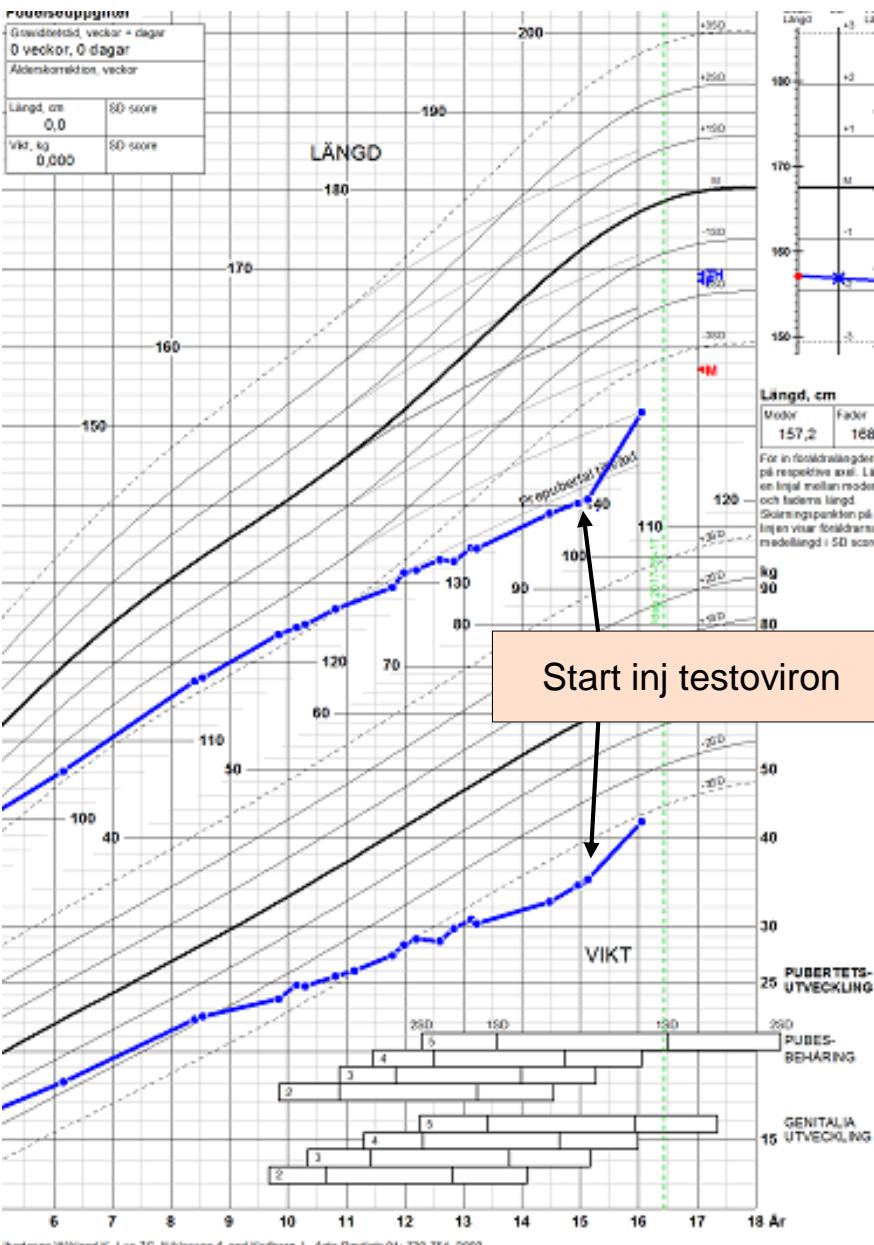


Fall 11. Mark 14½ år

HUVUDMÄTT



Datum år, mån, dag	Kronologisk Ålder år, mån	Vkt kg	Längd cm	Huvud- omfång cm
2013-04-05	11a, 11m	25,3	131,4	
2013-05-19	12a, 2m	25,3	131,7	
2013-11-13	12a, 7m	26,6	133,0	
2014-02-10	12a, 10m	29,8	132,0	
2014-05-26	13a, 1m	30,7	134,6	
2014-07-02	13a, 2m	30,3	134,4	
2015-09-29	14a, 5m	32,5	138,9	
2016-03-23	14a, 11m	34,3	140,2	
2016-05-11	15a, 1m	34,75	140,6	
2016-05-24	15a, 1m	35,0	140,7	
2017-04-26	15a, 2v	42,2	151,8	



Kurva från Annika Jansson

Fall 12. Tanja 18 mån

Remiss från BVC till BUHM. "Patologisk tillväxt?"

Flicka med intermittent stark svettlukt sedan någon månad tillbaka. Föräldrarna tog kontakt med BVC under förra veckan då man upptäckt könshår på genitalia. Man tycker även att brösten börjat tillväxa.

Tillväxtbedömning:

1. Tillväxthastighet. "Kanalföljare"?
 2. Relation mellan längd och vikt. Vad avviker först?
 3. Tillväxt jämfört med SD
 4. Tillväxt jmf med target height
- Kompletterande anamnes/status?
 - Trolig diagnos/diff.diagnoser?
 - Utredning/handläggning?

Moder		
Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm
161,2		

Fader		
Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm
175,1		

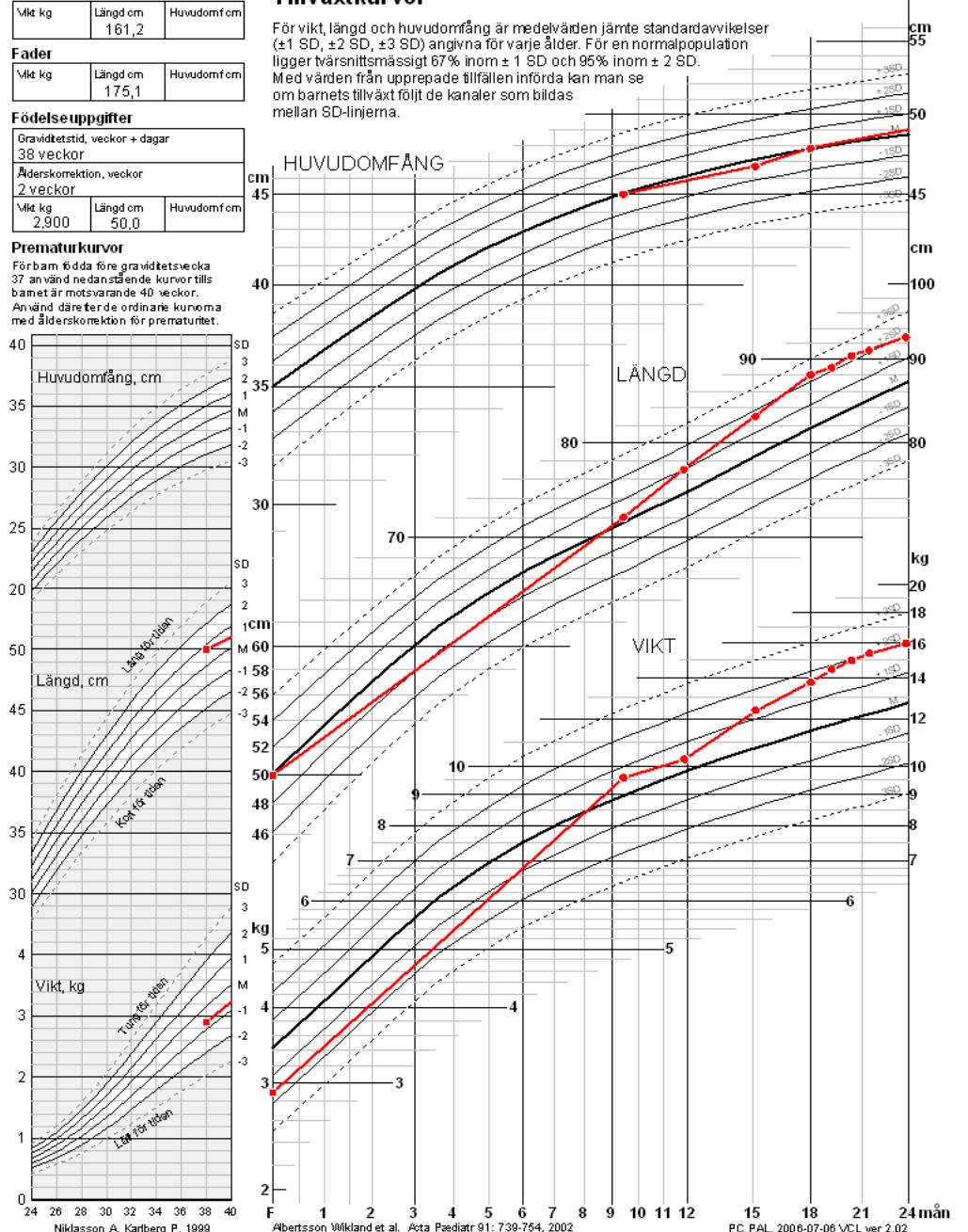
Födelseuppgifter		
Graviditetstid, veckor + dagar		
38 veckor		
Ålderskorrektion, veckor		
2 veckor		
Vikt kg	Längd cm	Huvudomf cm
2,900	50,0	

Prematurkurvor

För barn före graviditetsvecka 37 använd nedanstående kurvor tills barnet är motsvarande 40 veckor.
Använd därefter de ordinära kurvena med ålderskorrektion för prematurumet.

Tillväxtkurvor

För vikt, längd och huvudomfång är medelvärdena jämte standardavvikelseer (± 1 SD, ± 2 SD, ± 3 SD) angivna för varje ålder. För en normalpopulation ligger tvärsnittsmässigt 67% inom ± 1 SD och 95% inom ± 2 SD. Med värden från upprepade tillfällen införda kan man se om barnets tillväxt följt de kanaler som bildas mellan SD-linjerna.



Pubertas praecox

Definition:

- Flickor: Brösttillväxt < 8 åå
- Pojkar: Testikelvolym > 4 ml < 9 åå

Orsak:

- Hos pojkar ofta patologisk orsak -> utredning obligat
- Hos flickor oftast idiopatiskt
- **Centralt utlöst:** CNS-tumör, idiopatiskt
- **Perifert utlöst:** Binjurebarkstumör

Utredning:

- Gonadotropiner (bl a LH, FSH) **central**
- Könshormoner (östrogen, testosteron) **perifer**
- Skelettålder
- MR hjärna

Behandling:

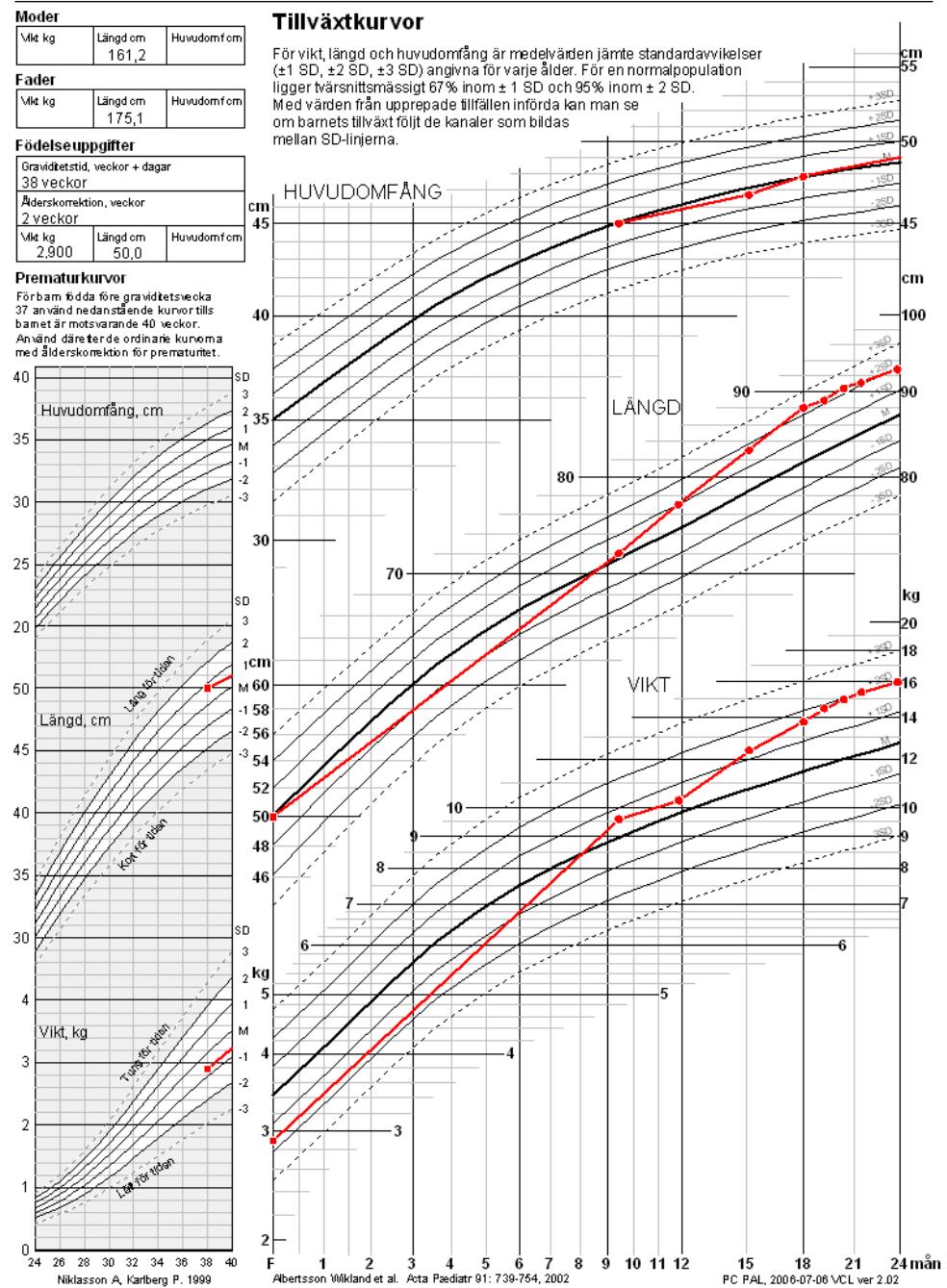
- GnRH-analoger (block av gonadotropin-utsöndring)

Fall 12. Tanja 18 mån

- LH och FSH stegrat
- Stegrat känsligt östradiol
- MRT hjärna ua

Tolkat som **idiopatisk central pubertas praecox**

Tillväxten avplande efter behandling med GnRH-analoga



Fall 13. 1 h gammal flicka

Den erfarte barnmorskan Siv kontaktar dig för bedömning av avvikande yttre genitalia på ett nyfött barn.

Barnet född v 38+4 efter en normal graviditet.

Okomplicerat PN, Apgar 8-9-10. FV 3,25 kg.

I status noterar du att klitoris är tydligt förstorad, i övrigt inga avvikelse.

- Trolig diagnos/diff.diagnoser?
- Utredning/provtagnings?
- Vad säger du till föräldrarna?

Pojke eller flicka – gissa aldrig!

Diagnostik och behandling av tillstånd med avvikande könsutveckling



ANNA NORDENSTRÖM, med dr, överläkare, DEMO, Barnens sjukhus och Astrid Lindgrens barnsjukhus
anna.nordenstrom@ki.se
AGNETA NORDENSKJÖLD, professor, överläkare, barn-kirurgiska kliniken, Astrid Lindgrens barnsjukhus
LOUISE FRISÉN, med dr, ST-läkare

psykiatri, Psykiatri Nordöst, Danderyds sjukhus
ANNA WEDELL, professor, Klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset Solna
MARTIN RITZÉN, professor emeritus, Barnendokrinologi, Karolinska Universitetssjukhuset Solna

Det är en omstörtande upplevelse för familjen när ett barn föds med oklart kön. Det förorsakar mycket frågor och oro hos familjen. I Sverige drabbas ca 5–10 barn per år, men man uppskattar att ca 1/5 000 barn har någon form av genital anomalgi vid födelsen (förutom hypospadi, som förekommer hos en av ca 300 nyfödda pojkar). Målet är naturligtvis att så snart som möjligt fastställa barnets kön, dvs vilken könstillhörighet barnet ska växa upp med.

När ett barn föds med oklart kön är det alltid en komplicerad situation, som kräver professionellt omhändertagande och adekvat utredning. En utredning av det här slaget kräver ett nära samarbete mellan erfarna personer med kompetens från flera yrkesområden, så att såväl medicinsk och kirurgisk som psykologisk kompetens finns tillgänglig. Behovet av ett snabbt beslut måste dock alltid balanseras mot att en noggrann och korrekt utredning utförs innan beslut kan fattas. Med den kunskap vi har i dag kan vi fortfarande inte ställa in etiologiskt säker diagnos i mer än ungefärligen tre fjärdedelar av fallen. Historiskt har kirurgiska och anatomiska hänsyn varit vägledande för vilket kön barnet uppfostrats i, men med ökad kunskap om hormoners betydelse för hjärnans utveckling och för könsrelaterat beteende senare i livet har hänsyn till dessa senare faktor-

staterade jourhavande barnläkare dock att könsorganen visade en bild av grav hypospadi alternativt förstoring av klitoris och blygdläppar. I samtal med föräldrarna uppgav han att det »antagligen var en flicka« men att man avvaktade svar på vissa prov (kromosomundersökning). På måndagen kom svaret på kromosomundersökningen: 46,XY! Föräldrarna meddelades att man nu visste att det var en pojke! Barnet kallades nu Kalle.

Senare samma dag undersöktes barnet av en erfaren läkare, som var tveksam angående könstillhörigheten. Provtagning för 17-OH-progesteron ordinerades (felaktig misstanke om kon genital binjurebarkshyperplasi). Efter att svaret på detta prov visat sig vara normalt kontaktades närmaste DSD-team. Då hade föräldrarna vacklat mellan uppfattningarna att de fått en flicka/pojke/vet inte under fem dagar. Utredningen vid DSD-teamet visade senare att det rörde sig om en pojke med partiell androgenokänslighet. Han växer nu upp som psykologiskt otvetydig pojke, med endokrinologisk, kirurgisk och psykologisk uppföljning – det senare inte minst för föräldrarnas skull.

Ny nomenklatur och definitioner

Ett av de viktigaste resultaten av konsensuskonferensen 2005 var att en ny terminologi för tillstånd med avvikande könsutveckling togs fram. Utvecklingen inom molekylärgenetiken har medfört ett behov att förnya nomenklaturen, och patienterna själva har dessutom genom olika patientorganisationer uttryckt att de upplever en del av tidigare benämningar som stötande. Termer som intersex, hermafroditism, pseudohermafroditism och uttryck som ger ett intryck av preferens för ett kön (gender) har varit särskilt kontroversiella. Diagnosnamnen kan dessutom vara oklara och vilseleddande för både kliniker och patienter.

Konferensen föreslog att termen »disorders of sex development« (DSD) ska användas för medfödda avikelser där utvecklingen av kromosomalt, gonadalt eller anatomiskt kön är

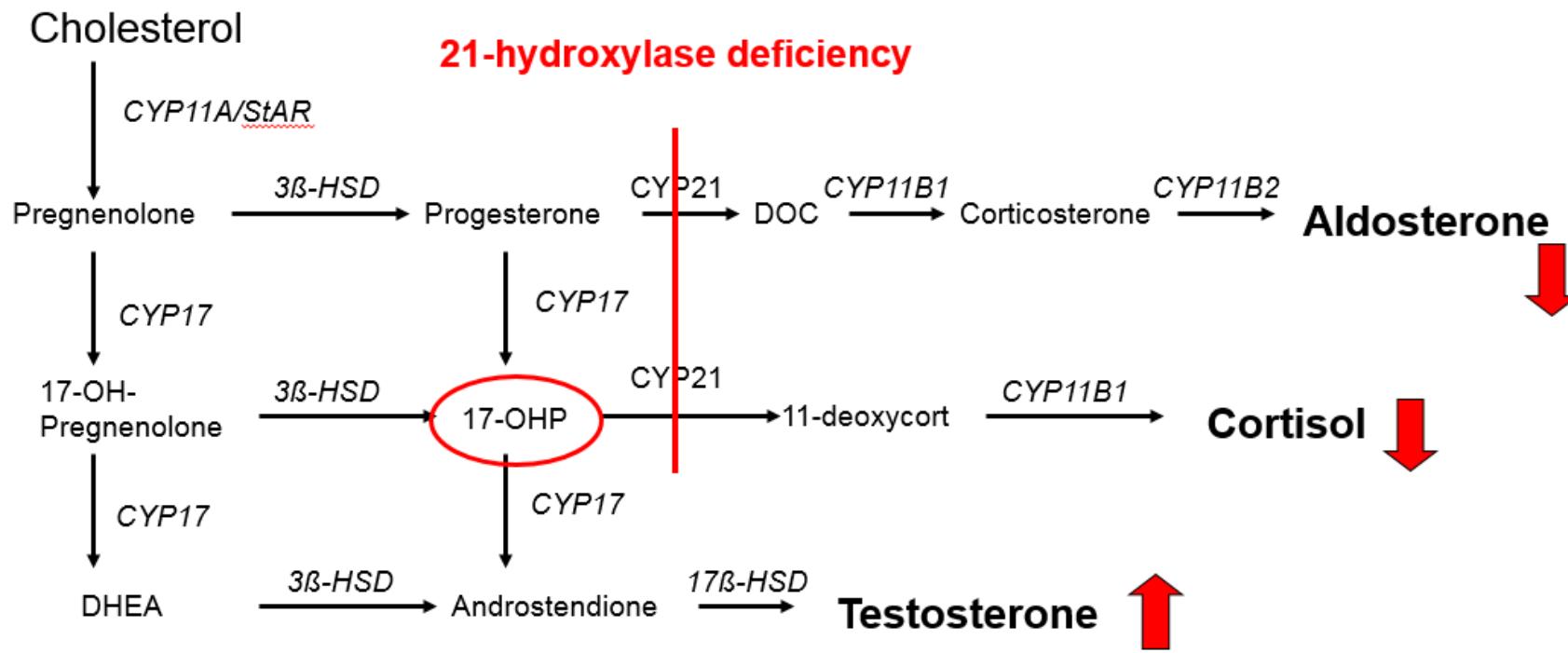
LT 2008

CAH - Kongenital binjurebarkshyperplasi

Autosomalt recessivt ärftlig enzymdefekt i binjurebarkens syntes av kortisol och aldosteron.

-> Kortisol- och aldosteronbrist samt en sekundärt ökad produktion av androgen verksamma steroider som resulterar i utveckling av manliga könskarakteristika hos flickor

CAH ingår PKU-screeningen



Fall 14. 1 h gammal flicka

Den erfarte barnmorskan Siv kontaktar dig för bedömning av avvikande yttre genitalia på ett nyfött barn.

Barnet född v 38+4 efter en normal graviditet.
Okomplicerat PN, Apgar 8-9-10. FV 3,25 kg.

I status noterar du att klitoris är tydligt förstorad samt en tydlig sammanväxning av labia major. Minimal vaginalöppning. I övrigt inga avvikelse.

- Trolig diagnos/diff.diagnoser?
- Utredning/provtagnings?
- Vad säger du till föräldrarna?

Utredning:

Genetisk diagnostik inkl könskromosomer

Na, kortisol, 17-OH progesteron, testosteron, östrogen, glukos, gonadotropiner

U-ljud äggstockar, ovarier

Samliga analyser inkl u-ljud ua

Opererad med vulvaplastik

Planerad uppföljning via DSD-teamet