Innehåller ffa ämnesområdena neonatologi, infektion, plötslig spädbarnsdöd, kardiologi,

**1. Omställningen till extrauterint liv är den största och mest dramatiska i livet. Över 2/3 av alla nyfödda lämnar BB inom 3 dygn efter förlossningen.**

*Nämn några* **livshotande** *missbildningar som är* ***svårupptäckta****. Dvs endast de som inte upptäcks på en vanlig rutinundersökning på BB.*

Svar:

* **VSD (Stora)** missas ofta, små muskulära hörs som tydliga blåsljud. Vid stora VSD sker ett lugnt flöde som ej orsakar blåsljud. Vanligt att patient med VSD kommer in vid ca 3-4v ålder - snabbandad, om förkyld uttalade symptom. → hjärtsvikt tidigt i livet.
* **Aortakoarktation (förträngning)→** Postduktal Coracatio aortae - man palperar femoralis pulsar (svagare pulsar) för att upptäcka dessa men de missas ändå. Vid preduktal kan blandas venöst o arteriellt blod och man får en patologisk poxmätning som screenas för - över 5-6% skillnad mellan höger hand o tå. Då pumpar det förbi via ductus, men om det stängs och det är väldigt tätt så kommer det inte ut något syresatt blod i kroppen.
* **Diafragmabråck**: är en livshotande missbildning (incidens ca 1/3000). Genom det vanligen vänstersidiga (85%) bråcket hernierar bukinnehåll upp i thorax. CHD upptäcks numera ofta vid prenatalt ultraljud, så att förlossningen kan ske planerat. När så inte skett kan barn med CDH debutera som ett mycket svårventilerat nyfött barn. (pga underutvecklade lungor pga tarmarna tryckts upp)
* **Gallvägsatresi/duodenal atresi** → missas (även analatresi o gallgångsatresi) kräkningar som är gallfärgade med stopp i tarmen.
* **Transposition** - aorta och pulmonalis bytt plats. → Blodet pumpas från pulmonalis till lungan men kommer tillbaka på samma ställe. Aorta pumpar ut i lungan. Två separata system. Varför kan man leva flera dagar med detta? → shunten ductus arteriosus som gör att man kan överleva.
* Malrotation → strangulation → hela tarmen dör. Kan leva hela livet med denna missbildning.

**2. Barnmorskan på förlossningen ber dig på kvällen komma och titta på ett nyfött barn som har ett avvikande utseende. Du undrar om barnet har Mb Down? Du delar hennes uppfattning, men är inte säker då du inte sett så många nyfödda med detta tillstånd. Mor och far tittar spänt på dig.**

*Vad karaktäriserar ett barn med Mb Down? → Halls kriterier för tidig diagnostik av Downs syndrom*



Dock kom ihåg att ej ge besked enbart på vad man har hittat utan analys måste utföras. Låt föräldrar vara glada i sin nyföddhetsbubbla så vänta ett dygn innan man ger besked och misstanke om downs.

Testa med QF-PCR som ger utslag nästa dygn men enbart info om trisomi material ej vad det är för typ av downs. ca 96% Trisomi 21, 3% Translokation, 1% Mosaicism. Komplettera med kromosomanalys som dröjer 3 dagar.

Oftast reagerar föräldrarna på att tungan är utstickande, och ögonen att ögonspringorna är snedställda.

Högt gomtak → svårare med matningen. Många av barnen med down behöver därför sondmatas.

AV comuna → både en ASD och en VSD. Specifikt för Downs syndrom.

**3. Du går BB-rond och blir av en bekymrad barnmorska invisad till en mamma, som definitivt vantrivs på sjukhus och nu efter ett dygn vill gå hem. Hon är mycket skeptisk till hela den traditionella sjukvården och vill inte komma på återbesök för PKU-test.**

*Hur tacklar Du denna situation?*

* Förklarar syftet som är att hitta barn med någon av ett antal sällsynta men allvarliga medfödda sjukdomar som går att behandla och där en tidig diagnos är viktig för prognosen. Så man kan behandla innan barnet får svåra symptom och kanske i värsta fall dör. Men det är frivilligt och vi kan ej tvinga henne.

*Vad är PKU-testen och varför görs den?*

* PKU (fenylketonuri) = metabol/endokrin och immunbrist sjukdomar screening. Man tar ett blodprov, på alla nyfödda så snart som möjligt **efter 48 första levnadstimmarna**. Detta är en **screening för behandlingsbara medfödda metabola och endokrina** sjukdomar. Screenar för 25 olika sjukdomar.

1. Sjukdomen ska vara ett viktigt hälsoproblem

2. Det ska finnas en accepterad behandling av sjukdomen

3. Det ska finnas resurser för diagnostik och behandling

4. Det ska finnas ett känt eller tidig symtomatiskt stadium

5. Det ska finnas ett lämpligt test

6. Testet ska vara acceptabelt för populationen

7. Sjukdomens naturalförlopp ska vara känt

8. Man ska vara överens om vilka som ska behandlas

9. Kostnaden för att finna patienterna ska vara rimliga.

10. Screeningen ska vara en kontinuerlig process

**HÖG SENSITIVITET OCH SPECIFICITET!**

***Endokrina sjukdomar (2 sjukdomar)***

* *Kongenital hypotyreos (KH)*
* *Kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH)*

***Fel i nedbrytningen eller metabolismen av fettsyror, betaoxidationsdefekter (3 sjukdomar)***

* *MCAD -brist*
* *LCHAD-brist och andra defekter i det trifunktionella proteinet (TFP)*
* *VLCAD -brist*

***Fel i karnitinsystemet (4 sjukdomar)***

* *Fel i karnitincykelns beståndsdelar (CPT 1-brist, CACT-brist och CPT 2-brist)*
* *Primär karnitinbrist (CUD) → hjärtproblem som ger symptom mellan 3mån - 3år.*

***Organiska acidurier (6 sjukdomar)***

* *Isovaleriansyrauri (IVA)*
* *Propionsyrauri (PA)*
* *Metylmalonsyrauri (MMA)*
* *Glutarsyrauri typ 1 (GA 1)*
* *Multipel acyl-CoA dehydrogenasbrist (MAD-brist)*
* *Betaketotiolasbrist (BKT-brist)*

***Fel i ureacykeln (3 sjukdomar)***

* *Citrullinemi (CIT) → leder till ammoniakförgiftning. Katabolatillstånd.*
* *Argininosuccinatlyasbrist (ASL-brist)*
* *Arginasbrist (ARG-brist) → cerebral pares.*

***Andra fel i omsättningen av aminosyror (4 sjukdomar)***

* *Fenylketonuri (PKU)*
* *Maple syrup urine disease (MSUD)*
* *Tyrosinemi typ 1 (TYR 1)*
* *Homocystinuri (HCY)*

***Andra medfödda ämnesomsättningsjukdomar (2 sjukdomar)***

* *Biotinidasbrist (BIOT-brist) → symptom efter 3-6mån. Muskelsvaghet, kramptillstånd, psykisk utvecklingstörning*
* *Galaktosemi (GALT-brist) → De första symtomen som vanligtvis kommer redan inom de första 10 levnadsdagarna är kräkningar, viktnedgång, slöhet, gulsot och kramper*

***Svår kombinerad immunbrist***

* *SCID → samlingsnamn på en grupp av ärftliga sjukdomar som beror på att kroppens immunsystem saknar en viss typ av vita blodkroppar, T-celler. Bristen på T-celler gör att barnen tidigt insjuknar med olika symtom från bland annat luftvägar, hud och magtarmkanalen och utan behandling överlever inte barnen. Om sjukdomen upptäcks tidigt och barnen genomgår stamcellstransplantation under de första levnadsmånaderna botas barnen från SCID. I Sverige föds cirka tre barn per år med SCID.*

**4. Ett nyfött barn kan vara ikteriskt av olika skäl vid olika levnadsålder.**

*Redogör för vanligaste orsaken vid dessa olika åldrar, ev. utredning och behandling.*

I navelsträngsblod är bilirubinkoncentrationen 20-35 mikromol/l. Ikterus ses tidigast när bilirubin överstiger 60-85 mikromol/l. Hos det friska nyfödda barnet ligger medianvärdet för bilirubin mellan 100-130 mikromol/l vid 48 timmars ålder. Bilirubintoppen nås i normalfallet på dag 3-5 och överstiger då sällan 250-300 mikromol/l. Därefter sjunker värdena långsamt under 1-3v innan de når vuxennivåer (4-21). Bilirubin binds till albumin men om det överstiger kapaciteten kan det passera blodhjärnbarriären!

*Okonjugerat bilirubin som är fettlösligt kan passera blodhjärnbarriären, frikopplar fosforyleringen i mitokondrierna, som påverkar energiproduktionen och neurotransmissionen negativt. → KÄRNIKTERUS.*

**▪ 1 dygns ålder:**

* Immunisering (Rh, ABO) → Följ billirubinvärdet tätt med 2-4-6h intervall för att se stegringstaken - transkutant. Sker om modern är Rh - och har bildat antikroppar som passerar över placenta till fostret. Alla kvinnor screenas i graviditetsvecka 25. Kan drabbas av hydrops fetalis. Extremt ovanligt i Sverige (höginkomstländer)
* Om modern har blodgrupp O och barnet har A, B eller AB.
* Hemolytisk sjukdom: Glukos 6 fosfat dehyrdrogenas brist (G6PD-brist), sfärocystos
* Infektioner? Tex pyelonefrit.
* Behandling: ljusbehandling. (Fototerapi → blått ljus, ögonen/gonaderna skyddande)

**▪ 4 dygns ålder:**

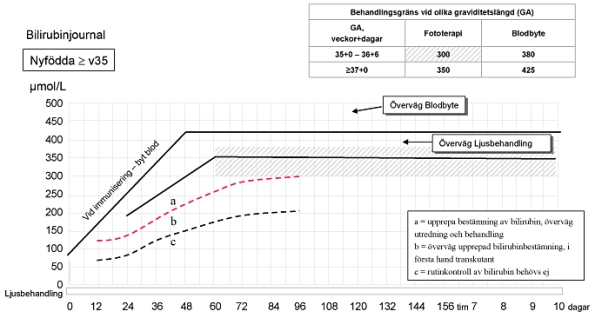
* Bröstmjölksinducerad ikterus → amningsuppehåll → diagnostiskt test.
* **Fysiologisk ikterus:** Stegring av bilirubin i blodet, hyperbilirubinnemi. Detta beror på att Hb hos nyfödda är högt och att nedbrytningen sker snabbt. Hemogloin frisätts och bryts ned. De röda blodkropparna hos nyfödda omsätts snabbare än hos vuxna (på 70dagar jmf med 120 dagar hos vuxna). Leverns metabolism av bilirubin är ineffektiv under barnets första dagar. Vanligt hos ca 40-50% av nyfödda, har en kulmen vid dag 4-5. Får max vara 350 vid dag 3-4 → då måste man fundera på om de behöver utredas vidare eller läggas i lampa. 10% är gränsen för hur mycket konjugerat bilirubin.

**▪ 5 veckors ålder:**

* Prolongerad ikterus → provtagning av konjugerat bilirubin för att utesluta gallvägsatresi
* Hypotyreos
* Metabol sjukdom
* Lever och gallvägssjukdom

**Riskfaktorer**: Födda v 35-38. Äldre syskon som behövt solat. Sugklockeförlossning, familjehistoria med hemolytisk sjukdom. Moder från Sydöstasien eller med obesitas. LGA eller SGA barn.

**Behandling**: Ljusbehandling, innebär att så stor del av barnets kropp som möjligt exponeras för ljus i våglängds området 450nm. Det okonjugerade bilirubinet bryts ned till lumirubin och fotobilirubin som är vattenlösliga och därmed kan utsöndras via gallan eller urinen.



**5**. **Du kallas till förlossningen för att bedöma ett 3 tim gammalt barn som fått andningsproblem i form av takypné ca 80. Graviditeten okomplicerad. Värkarna började 5 tim innan och hinnor bräcktes 1½ tim innan partus i grav vecka 41+5. Apgar 9, 9, 10. Fostervattnet var måttligt mekoniumblandat. FV 4 350g, FL 54cm, Huvudomfång 35cm. Enl mor andats snabbt hela tiden. Barnet har nu lugnare andning men kvider på var utandning. Sugit på bröstet men verkar lite trött. I status finner du en kraftig gosse som är ngt blek och lite irriterad vid undersökning. Resp 76, gruntar. Fötter lite cyanotiska, färg i ö lite svårbedömt. Status i ö u.a. förutom lite mekonium - rester på huden.**

*Vad är grunting?*

**Grunting**: Stånkande utandningsljud (grunting) beror på att barnet drar ihop svalget. Därigenom öppnar sig lungorna bättre om de är svullna och stela som vid lunginflammation eller aspiration. Innebär att barnet andas mot en halvstängd glottis→ underlättar syresättningen av blodet pga skapar en inbyggd CPAP → hålla luftvägarna öppna. Att fötterna är cyanotiska behöver man inte vara orolig för. Perifer cyanos vid nyföddhet är inget farligt. Kan vara det lång tid efter partus. Mer orolig om centralt (läppar, genitalia, i munnen) Marmorerade över hela huden.

*Diskutera differentialdiagnoser och riskfaktorer för neonatal andningsstörning!*

**MAS -** mekoniumaspiration - Mekoniumavgång före eller i samband med partus och perinatal asfyxi. Barnen är alltid syrgaskrävande. AB och respiratorvård. Störst risk hos överburna barn som drabbas av asfyxi o stress - är en vanlig orsak till pulmonell hypertension (PPHN → persisterande pulmonell hypertension hos nyfödd) hos nyfödda, kan kräva ECMO. Mekonium orsaka **kemisk pneumonit** o förstör surfaktanten - sug rent i svalg innan första andetag, syrgas, cpap, ab vb.

Stora fläckiga infiltrat kan ses, stegrat crp - svårt sjuka barn oftast.

**Öppetstående DA** - prematura, blod shuntas från vänster till höger sida av cirkulationen. Vanligt vid RDS, kan vara asymp eller ha symp i form av apne, bradykardi, ökad syrebehov o svårigheter att ta ifrån andningsstöd. Systoliskt blåsljud. Svikt. Prostaglandin syntetas hämmare - ibuprofen.

**Pneumothorax** - Undersöka/diagnosticera hos barn → sätter en lampa apikalt på barnet som då ligger ned och lyser upp mer på det området som man har en pneumothorax. Ljuset fortleds där det är mer luftfyllt.

**Infektion** Oftast snabbt förlopp (timmar) från välmående till full sepsisbild. Börjar ofta med andningsstörning och/eller matningssvårigheter.

**RDS** - respiratory distress syndrom - surfaktant brist orsakas vid prematuritet

**PAS** - pulmonell adaptionsstörning. PAS (Pulmonell adaptationsstörning, även kallad "våt lunga"): Snabb andning under första levnadsdygnen. Oftast lindrigare förlopp än vid RDS (Respiratory Distress Syndrome). Förekommer ibland till exempel efter asfyxi och planerat sectio, men kan även ses i samband med infektion hos nyfödda barn. Gäller fullgångna barn

**NAS** - Lätt neonatal andningsstörning. Välmående barn med snabb andning, ibland lättare grunting och interkostala indragningar. Behandlingen symptomatisk, brukar klinga av efter 6h.

Ökad risk för GBS infektion → långvarig vattenavgång. **18h!!**

**6. Lisa föddes tre mån för tidigt. Hon drabbades av svår RDS som övergick i BPD vilket gjort henne beroende av små mängder syrgas ffa nattetid. Vid 4 dygn tillstötte svåra apnéer och bradykardier och i samband härmed också hjärnblödning. Några dygn senare tillkomst av svåra kramper som krävt behandling med antiepileptika.**

*a) Vad är RDS respektive BPD? Varför fick Lisa kramper?*

**RDS** = Respiratory distress syndrome orsakas av surfactant brist och omogna lungor. Detta drabbar de mycket för tidigt födda (<32v) och extremt förtidigt födda (<28v). Symptomen kulminerar dag 2-3 varefter lungfunktionen successivt återhämtar sig. Surfactant är fosfolipider och proteiner som utsöndras från alveolernas epitel och som har en ytspänningsnedsättande effekt. Fram till v34 kan det finnas otillräcklig mängd av surfaktanter. Glukokortikosteroider som ges till mamman vid risk för prematur födelse före v 34 påskyndar surfactant produktionen.

Komplikationer vid RDS: pneumothorax, interstitiellt emfysem, öppetstående ductus, hjärnblödning eller hjärninfarkt. Hjärnblödning retning → kramper?

Viktigt med tidig CPAP behandling!! Om syrgasbehov på >30-40% så överväg surfactant behandling.

**BPD** = Bronkopulmonell dysplasi. Avstannad lungmognad med stora terminala luftrum och en minskad yta för gasutbyte. Prematura barn som vårdats i respirator och har kvarstående lungrtg förändringar samt behöver extra syrgastillförsel efter v 36 har definitionsmässigt BPD. I minst 28dagar. Kronisk lungskada.

**Lisa är nu 2 år. Hon sitter med stöd, har diplegi, behöver hjälp med matning och klädsel. Kan förstå enklare instruktioner och säger enstaka ord.**

*b) På vilken utvecklingsnivå befinner sig Lisa? Vad är diplegi och varför har Lisa drabbats av det?*

Sitter med stöd 5-6mån. Förstå enkla instruktioner och säga enstaka ord: 10-12mån.

Diplegi: Spasticitet, hos prematurfödda vanligast i benen. Skadan är oftast lokaliserad periventrikulär leukomalaci. Förlust av vit hjärnvävnad i anslutning till ventrikelsystemet som följd av periventrikulär leukomalaci.   
Kramper till följd av syrgasbrist i hjärnan pga hjärnblödning? Pga hjärnblödning → EP?, vanligast intraventrikulär blödning.

**7. En mamma söker med sin 11 mån gamla flicka på distriktsläkarmottagningen för en vanlig ÖLI. Orsaken är att flickan blir mkt ¨sjukare¨ än förväntat vid vanliga banala infektioner i luftvägar och mage. Hon blir mkt trött och slö och får lätt sänkt medvetandegrad i samband med dessa infektioner. Flickan har bedömts som lite sen på BVC och ökat dåligt i vikt, vilket man skyller på att hon kräks lätt och ofta.**

*Vad kan det finnas för bakomliggande orsak till att flickan blir så påverkad av vanliga infektioner? Utredning?*

Här måste man misstänka metabol sjukdom.

Avstannad tillväxt, kräkningar lätt och ofta, sen utveckling - generella symtom men visar sig att i samband med infektion så sker en ökad metabol belastning och sjukdomen blir mer uttalad.

Mat - stabiliserar blodsockret men om ej kan behålla maten etc pga kräkningar el infektion => utvecklar lågt blodsocker.

Blodprover - Metabol panel. Generella prover Urea, fetter, krea, ketoner, p glukos, laktat, ammoniumjon, leverstatus etc

Vaccinations status pku? Immunbrist? Elfores. Cystisk fibros? Hereditet?

Gluten?

SCID? Andra infektioner? Knasiga lokus? Hjärna och lever!

Sjukdomar som drabbar omsättningen av små molekyler leder sällan till ansamling av toxiska metaboliter och metabol acidos. Man kan diagnosticera eller få ledning i diagnostiken av denna grupp genom bestämning av metaboliter i kroppsvätskor tex organiska syror i urinen, aminosyror i plasma och urin, acylkarnitiner i plasma, B-ammoniak eller B-laktat.

**8**. **Från BVC kommer till din husläkarmottagning en remiss för utredning av anemi. Det rör sig om den tre månader gamle Bernt som har Hb 99g/L.**

*Förslag till handläggning!*

**Anamnes**: Helamning? Ersättning? Etniskt ursprung? Blodiga avföringar? Nylig infektion? Ärftliga blodsjukdomar?

**Blodprov**: Blodstatus, inkl diff. Retikulocyter. Blodutstryk.

Tidig avnavling → lägre hb

Sen → högre hb.

Man ska klämma av den efter ca 2min.

Som lägst HB vid 2 månader. Kan det vara normal fysiologi och påväg upp?

**Anemi sjukdomar hos barn:**

**Parvovirus B19** → feber och utslag på kinder ffa, parvoviruset förökar sig i pro erytrocyter → stänger av hela erytropoesen. Farligt för personer med hemolytisk anemi.

**Järnbristanemi**: Mikrocytär anemi pga otillräckligt intag (ensidig kost → dricker bara mjölk, malabsorption (komjölksallergi, IBD, glutenintolerans)) eller ökade förluster (näsblod, GI-blödning, blödarsjuka)). Ovanligt <6mån om barnet ammas och är fullgånget (bra järndepåer från HbF).

Pure red cell aplasia: Olika tillstånd med selektiv erytropoeshämning

**TEC (Transient Erythroblastopenia of Childhood)**: Barn 0,5-4år, bleka men opåverkade. Hb kan långsamt gå ned mot 35 utan tydlig påverkan. Spontan förbättring på 1-3mån. Parvovirus B19 hämmar erytropoesen under 2v. Kan orsaka aplastisk kris om samtidig hemolys av annan orsak.

**DBA (Diamond-Blackfans anemi)**: Medfödd och livslång hämning av erytropoesen, liknande TEC. Ribosomal sjukdom, kan ej bilda RBK. Ibland associerat med missbildningar. Behandlas med kortison, transfusioner eller benmärgstx.

Hemolytiska anemier: Rbc förstörs intra/extravasalt. Mjälten ofta förstorad, retikulocyter ökade. Haptoglobin sjunker, bilirubin ökar.

Medfödda:

**Heriditär** **sfärocytos**:

* En av de vanligare ärftliga sjukdomarna i nordiska länderna med en frekvens omkring 1: 5000. Autosomal dominant. Defekter i ankarproteinerna i cellmembranet, främst spektrin och ankyrin, vilket leder till förlust av komponenter som är viktiga för att stabilisera erytrocytens membranskelett. Iochmed att membranytan minskar kan erytrocyten inte behålla sin normala bikonkava form utan blir sfärisk. I mjälten får den svårt att passera igenom endotelspringorna in i sinusoiderna och förstörs i de makrofagförsedda mjältkorderna.
* **Utredning: Blodutstryk**. Aplastisk kris vid samtidig inf, hemolytisk kris vid plötsligt ökad nedbrytning, gallsten och kolecystit (redan i förskoleålder).
* **Behandling**: Vid mild sjukdom krävs ingen behandling utöver möjligen folsyratillskott som pat ligger lågt i dessa nivåer. Vid kronisk svår anemi, eller ikterus och ibland vid gallsten är splenektomi indicerad → minimerar hemolysen. Men då rek vaccination av pneumokocker, hemofilus och meningokcoker helst 2-3mån innan. Efter rek pat söka sjukvård vid feber. Ibland utrustas pat med Penicillin V som profylax behandling.

**G-6-PD-brist**

* man tål inte favabönor + en hel del läkemedel→ akut hemolys
* Barnen drabbas även av tidig ikterus (första levnadsdygnen)
* Förekommer i mellanöstern, östra asien och afrika (malariaendemiska områden). Bara ovanlig hos nordeuropeer.
* X-bunden sjukdom; drabbar ffa pojkar men förekommer även att flickor blir sjuka (om pappa sjuk om mamma anlagsbärare)
* Behandling: Utesluta utlösande faktorer.

**Talassemi**: Defekt syntes av α/β-globinkedjorna. Vanligt i malariaendemiska områden.

* Förekommer runt medelhavet och i ett bälte som sträcker sig från mellanöstern över Indien och Sydostasien.
* Heterozygotform → minor
* Homozygot form → major → börjar ge symtom ca 3-6mån. Ineffektiv erytropoes. Extramedullär hematopoes. Behandlas med transfusioner var 2-3v så att Hb hålls 95-100g/l (före transfusion). Risk för järnöverskott (hemosideros). Motverkas av krävande keleringsterapi.
* Mikrocytär hypokrom anemi.
* Perifert blodutstryck visar typiska targetceller och anisocytos.

**Sicklecellanemi**:

* Mutation i β-genen omvandlar HbA till HbS, som vid låga syretryck kan fälla ut och omvandla bikonkava RBK till skärformade sickleceller.
* Homozygoter bildar sickleceller redan vid 70% syremättnad. Heterozygoter sicklar bara vid rel syrebrist, och kan annars vara opåverkade.
* Utfällda sickleceller orsakar mikrotrombotiseringar med progredierande organskada och smärtattacker.

**9. Till din allmänläkarmottagning kommer Sture, 9 år, med sin mamma för att han ofta har huvudvärk. Huvudvärken bultande och kommer ofta när han har sprungit och lekt mycket. I skolan tycker man att han har mindre ork än kamraterna men mamma tycker att han orkar bra och leker vildsint. F ö har han varit frisk, förutom att han hade ett blåsljud som liten, som dock förklarades vara ett vanligt blåsljud man inte behövde bry sig om. I status finner du en gosse med bra motorik, fin balans, normal sensibilitet och normal ansikts- och ögonmotorik. Vid vanlig rutinundersökning finner du intet anmärkningsvärt i status förutom ett systoliskt blåsljud som hörs bäst över I3-4 och är ganska mjukt. Bltr 150/90 i hö arm.**

*Förslag på utredningsgång!*

EKG + EKO.

Högt blodtryck → sekundärt till njursjukdom? **Coartctatio aorta**, kraftig övervikt, eller anv CS. Palpera pulsar!! Hörs oftast på ryggen.

Blåsljud: anemi?

Blodprover: blodstatus med diff, elstatus, krea, ultraljud njurar.

Endokrint? Tumör som ger högt BT?

Hereditet hjärt kärlsjukdom?

**Orsaker till högt blodtryck:**

* Njurparenkymsjukdomar
  + Dysplasi
  + Glomerulonefrit
  + Polycystisk njursjukdom
* Njurartärstenos
* Njursvikt
* Endokrina orsaker:
  + Feokromocystom
* Läkemedel
* Övrigt
* Intrakraniellt? → tumör. Ganska osannolikt.

**10. Till vårdcentralen ringer en mycket orolig kvinna, mor till Hannes 4 mån. Hon har dagen innan fått reda på att en jämngammal pojke, barn till ett par som hon lärt känna i föräldragruppen på BVC, har dött i plötslig spädbarnsdöd. Hon har nu många frågor kring detta.**

*1. Hur vanligt är det?*

0.10 per 1000 levande födda. = 1/10 000. Oftare hos pojkar. Enligt lag ska rättsmedicinsk obduktion utföras efter plötslig spädbarnsdöd. Det är polisen som begär en rättmedicisk obduktion.

*2. I vilken ålder finns risken?*

Vanligast vid 2-4mån ålder. Ca 80% av fallen inträffar före 6mån. Ovanligt för 1mån.

*3. Vilka kända resp misstänkta riskfaktorer finns det?*

Kända riskfaktorer: fysiskt läge - liggandes på mage med ansiktet ned i kudden. Mycket sängkläder. Moderns rökning. Låg födelsevikt.

*4. Vad kan hon själv göra för att minska risken?*

Napp har skyddande effekt. Se till att barnet är lagom varmt. Amma om möjligt. Sova på rygg. Se till att ansiktet är fritt. Avstå från nikotin. (finns risk för att fostret växer sämre om modern röker under graviditet) → Man tror att nikotin gör att barnet mindre känsligt för nedsatt saturation.

*5. Hur ska hon lägga sin baby vid vila?*

På rygg

**11**. **En orolig mamma söker på allmänläkarmott med sin 6 dygn gamle gosse som gått på tidig hemgång från BB. Graviditet och förlossning var helt u a och amningen kom i gång fint. Gossen har dock hela tiden kräkts mycket, vilket gör mor orolig. I status finner du en fin gosse och i buken känner du inget speciellt. På hjärtat hörs ett systoliskt blåsljud grad 3/6. På förlossningsjournalens kopia finns inget antecknat om något blåsljud.**

***Varför har man inte hört blåsljudet tidigare?***

Under den första veckan efter födsel kan VSD-blåsljud vara svårupptäckta pga den relativa tryckutjämningen som uppstår mellan kamrarna till följd av en fysiologiskt förhöjd lungkärlresistans.

***Vad kan blåsljudet bero på?***

Sannolik VSD i detta fall - barnet ej cyanotiskt, kraftigt blåsljud när man väl hör det. Hel baby status - sat, lyssna på ryggen, cyanos, leverförstoring, kap återfyllnad, perifer cirk, ödem perifiert.

Trycken i hjärtat under fosterstadiet, man har ett högtryckssystem (Vä) lågt (hö). Betyder att man inte behöver trycka på så mycket för att få ut blodet i lungorna = låg resistans.

Trycken är ungefär lika. När man föds har man samma tryck på båda sidorna. Blåsljus uppstår när man har turbulens (ICKE LAMINÄRT) (förträngning). Om man har ett hål när man föds så uppstår inget blåsljud för det shuntas över via ductus. Men när ductus stängs så blir det turubulent flöde

**Cyanos = icke syresatt blod i cirkulationen**

**Svikt = orkar ej pumpa ut blod i systemet.**

Symptom vid svikt: takypne, svårt att orka äta

***Vad säger du till föräldrarna?***

EKO eller hjärt o lung rtg om det är nattetid=> hjärtförstoring - om normalt hjärta o inga vidgade kärl - så är det ej akut.

Därav krävs ordentlig klinisk us, hjärtlung rtg, eko inom ett par dagar om kraftiga besvär => omgående EKO!

**12**. **12 dagar gammal pojke född i fullgången tid, födelsevikt 3645g, söker med mor på barnakuten med remiss från BVC. Pojken har verkat trött och väger idag 3515g.**

***a) Beskriv den normala viktutvecklingen under de första levnadsveckorna.***

Man accepterar en viktnedgång på 10% innan hemgång från BB men detta ska tas igen inom 10-14d. Detta beror på mekonium och omfördelning av vätska efter födseln

***b) Hur handlägger du detta?***

Denna patient har ej helt återhämtat vikten, viktigt att fråga hur han har ätit, kräkningar, infektioner, göra ett fullt status - hitta tecken på ngt, prover, kapillärt blodgas - laktat,glukos, na, k. Vanligaste diffen är svält - barnet har ej fått tillräckligt med mat då denne kanske inte orkar äta eller för att modern inte kunnat amma. Ge barnet flaska o se om den äter - om den svarar på det ta tillbaka barnet efter 1-2d o se om den går upp i vikt. Ordentligt status också för att utesluta hjärtfel, infektion - CRP/blodstatus/blodgas.

***b) Ordinera mat till denna pojke om han skulle behöva läggas in på avd och ej kunna amma.***

Kapillär återfyllnad?

150ml/kg på 24h → 150ml x 3,5 = 525ml

525/8 = 65,6ml var 3e timma.

Vid 1 år brukar man väga 3x födelsevikten.

Vid 5 månader det dubbla födelsevikten. Sen växer man linjärt. 2x ålder + 8.

Längd:

Nyfödd ca 50cm.

Första levnadsåret, växer man på längden hälften av det. Så vid 1års ålder är man 75cm. Vi 2 år växer man hälften av 25, = 12,5cm. → 87,5cm. Tredje året hälften av 12,5cm. → 93 typ.