DELETIONS- OCH DUPLIKATIONSSYNDROM, MEDICINSKA RIKTLINJER, BARN

Initial handläggning vid fastställt sällsynt deletionssyndrom och duplikationssyndrom

Skriv remiss till Barnneurologi.

Från Neurologmottagningen för barn på barnsjukhuset skriver vi vid behov remiss till Habiliteringen för teaminsatser från sjukgymnast, specialpedagog, kurator, psykolog, dietist, sjuksköterska, logoped och arbetsterapeut. Om barnet får kontakt med Habiliteringen sker fortsatt uppföljning på vår Neurologmottagning för barn vid Kungsgärdet, annars på vår Neurologmottagning för barn på barnsjukhuset.

Om det inte redan skett skriver vi också remiss till Klinisk genetik för genetisk information.

För information om enskild diagnos, till vårdgivare och vårdnadshavare rekommenderas i första hand www.socialstyrelsen.se och www.orphanet.se.

Uppföljning på Neurologmottagningen för barn vid Kungsgärdet

Planerade besök sker vanligen 1-2 gånger per år, första tre levnadsåren mer frekvent (under första levnadsåret ofta var tredje månad). Besöken kan också ske oftare eller mer sällan utefter barnets behov och föräldrarnas önskemål.

Under rutinbesöken kan Alternativ kompletterande kommunikation (AKK) i form av bilder användas. Dessa bilder beskriver besökets upplägg och ger förslag på samtalsämnen. Detta för att barnet lättare ska kunna vara delaktigt i samtalet.

Ett äldre barn kan man fråga om de vill prata själva utan föräldrarna en stund.

När barnet fyller 18 år ordnas om så önskas en remiss till Habiliteringens husläkarmottagning, alternativt sker fortsatt uppföljning på vårdcentralen där patienten är listad. En ny remiss till Klinisk genetik kan då också skrivas för egen genetisk information till den unga vuxna.

Planerade besök

Neurologmottagningen för barn vid Kungsgärdet är placerad på Habiliteringen i Uppsala där vi samarbetar med aktuellt Habiliteringsteam. Vid en rutinkontroll bör följande alltid ingå, se nedan.

Anamnes

- Allmänt mående.
- Tillkomst av något nytt sedan förra besöket.
- Socialt (kamrater, trivsel, skolarbete och fritidsaktiviteter).
- Avlastning för familjen.
- Infektionsbenägenhet.
- Epilepsi, anfall.
- Miktion, avföring, näringsintag (barnets tillväxtkurva).
- Utveckling och neuropsykiatriska problem.
- Läkemedel.
- Överkänslighet.
- Samarbetet med eventuell Habiliteringsteam.
- Fråga alltid om det är något annat som föräldrarna eller barnet vill ta upp.

Status

- Vikt och Längd samt Huvudomfång. Detta görs upp till cirka 3 års ålder.
- Auskultation av hjärta och lungor.
- Palpation av buk.
- Inspektion av MoS och öron.
- Palpation av thyroidea.
- Neurologstatus (de delar som är indicerade).

Provtagning

Överväg provtagning med TSH, T3, T4 (hypothyreos?), Blodstatus, Ferritin (nutritionell anemi?), Transglutaminas, (celikai?). Annan provtagning sker efter behov.

Andra specialiteter som barnet kan ha behov av för uppföljning

Endokrinologi: Kortvuxenhet är vanligt och beror oftast på kromosomavvikelsen, ibland kan den bero på brist av tillväxthormon och behöva behandlas med tillskott av detta. Underfunktion av sköldkörtel är också vanligt och hormon kan behöva ges som tillskott. Även könskörtlarna kan ha en funktionsrubbning- ibland ses hypogonadism och ibland tidig pubertet.

Gastroenterologi: Vanligt är gastroesofagal reflux och obstipation. En del har dysmotilitet i esofagus med aspirationsrisk som följd. Ätsvårigheter kan ge behov av sond och senare gastrostomi.

Gynekologi: För rikliga eller smärtsamma menstruationer, preventivmedel och andra frågor kring sexualitet.

Kardiologi: Hjärtproblem och missbildningar i hjärta och kärl är vanligare hos dessa barn och ska uteslutas med ultraljud.

Nefrologi: Ultraljud av njurarna görs för att utesluta missbildningar.

Neurologi: Utvecklingen är ofta försenad, motoriskt, kommunikativt, kognitivt, socialt. Det är vanligt med.

Intellektuell funktionsnedsättning vilket ska utredas, senast inför skolstart. Andra saker att tänka på är epilepsi och sömnstörning. MRT hjärna görs vid fokala avvikelser och ibland som en del av den initiala utredningen.

Neuropsykiatri: Tecken till autism, ADHD och andra neuropsykiatriska problem bör uppmärksammas.

Odontologi: Remiss ska alltid skrivas till specialisttandvården. Problem i form av tandmissbildningar, tandgnissling och bettavvikelser bör uppmärksammas.

Ortopedi: Barnen kan ha tillexempel fotfelställningar, höftledsproblem och skolios. Om barnet har kontakt med Habiliteringen kan fysioterapeuten där ordna tid på barnortopedrond. Här kan ordnas bland annat ortopediska skor, sittskal, ståskal. Om barnet inte har kontakt med Habiliteringen skrivs remiss direkt till Barnortopeden.

Ögon: Ögonundersökning ska genomföras åtminstone initialt. Ögonproblem som skelning och synrubbningar är vanliga och ofta följs barnet regelbundet på ögonkliniken.

ÖNH: Hörselundersökning ska genomföras åtminstone initialt. Hörselnedsättningar bör utredas. Ibland följs barnen på ÖNH på grund av täta öroninflammationer och behov av rör. Vid misstänkt obstruktivt sömnapnésyndrom (OSAS) görs bedömning av ÖNH-läkare före eventuell sömnapnéutredning.

Kontaktuppgifter till Neurologmottagningen för barn vid Kungsgärdet

I kallelsebrev skickar vi ut ett informationsblad om möjliga kontaktvägar till oss. Se till att föräldrarna har uppfattat informationen.

Dokumenthistorik

Författare:

Gunnar Ahlsten, överläkare. Verksamhetsområde Akademiska barnsjukhuset.

Ulrika Wester Oxelgren, överläkare barn och ungdomsneurologi med habilitering. Verksamhetsområde Akademiska barnsjukhuset.

Cecilia Soussi Zander, överläkare klinisk genetik. Verksamhetsområde Akademiska barnsjukhuset.

Granskare:

Ulrika Wester Oxelgren.

Datum:

2020-02-23 nyskapat dokument.

2023-06-28 Ulrika Wester Oxelgren, granskat dokument efter revideringsbehov.

2023-07-05 Carin Pommer, DocPlusredaktör, uppdaterat format samt tillgänglighetsanpassat.