

Rapport fra arbejdsgruppen vedrørende rutinemæssig undersøgelse af nyfødte.

Forslag til guidelines udarbejdet af Jørgen G. Berthelsen (Hillerød), Gitte Esberg (Skejby), Niels Kjærgaard (Ålborg), Mogens Wohlert (Skejby) og Marianne Østergaard (Horsens)

I INDLEDNING

Den lægelige undersøgelse af nyfødte børn er et led i sundhedsvæsenets samlede forebyggende indsats i forbindelse med graviditet, fødsel, nyfødthedsperiode, barndom og ungdom. Området er reguleret ved Sundhedsstyrelsens retningslinier vedrørende ”Forebyggende sundhedsordninger for børn og unge” fra 1995 og ”Svangeromsorg” fra 1998.

På grund af egen læges oplysninger i den gravide kvindes svangerskabsjournal foretages visitation / vurdering af, om der er behov for specifik prænatal eller postnatal indsats. Inddragelse af klinisk genetisk, neonatologisk, urologisk eller kardiologisk ekspertise kan komme på tale. Fødselens forløb indicerer i visse tilfælde bistand af neonatologer til det nyfødte barn.

Det følgende gælder kun raske nyfødte, der forbliver i obstetrisk regi.

I følge cirkulære for jordemødre foretager disse den første objektive undersøgelse af den nyfødte. Der fokuseres på barnets almentilstand (f.eks. Apgar score), kongenitte misdannelser og eventuelle fødselslæsioner. I tilfælde af svært syge nyfødte foretages den primære undersøgelse og behandling af obstetriker, anæstesiolog eller af neonatolog.

På barselsafdelingen foretager plejepersonalet løbende en vurdering af de nyfødte børn. Der foretages blandt andet en vurdering af almentilstanden (f.eks. hudfarve, respiration, tonus, motorik og reflekser) samt registrering af afføring, vandladning og barnets evne til at die.

De tidligere nævnte retningslinier vedr. svangreomsorgen angiver bl.a., at ”der tilbydes en lægeundersøgelse af barnet i den første uge efter fødslen. Ved barselsophold på sygehus tilbydes undersøgelsen dér.” (side 58). I tilfælde af ambulat fødsel angives det, at der ”tilbydes en undersøgelse af barnet en uge efter fødslen enten på fødestedet eller hos den alment praktiserende læge”. Ved ambulat fødsel forstås i denne sammenhæng, at mor og barn forlader sygehuset inden der er gået 1 døgn efter fødslen. Oftest foregår undersøgelsen da hos egen læge.

I forbindelse med revisionen af retningslinierne fra 1985 til svangreomsorgen, blev en række aktiviteter kritisk vurderet. Resultatet blev, at visse rutinemæssige

screeningsprocedurer blev udeladt i de nye retningslinier. Der var ikke evidens for deres anvendelse.

Indholdet af den rutinemæssige, lægelige børneundersøgelse på sygehus, synes ikke at være nærmere specificeret i de tidligere nævnte retningslinier.

I Sundhedsstyrelsen oplyses det imidlertid, at man ikke har anset det for nødvendigt at præcisere omfanget af hospitals-lægeundersøgelsen af barnet i den første leveuge. Beskrivelsen af den (meget grundige) undersøgelse hos egen læge i en uges alderen er tænkt som en vejledning til practicus, mens det forventes at den grundige undersøgelse foretages på sygehuset – uden speciel vejledning. Det bør erindres, at praktiserende læger kan få honorar for undersøgelse af de ambulante fødte børn, mens der ikke er truffet aftale om honorering af børn, der har været indlagt på barselsgang – idet de jo forventes undersøgt inden udskrivelsen.

Det er vores opfattelse, at der er variation både i indholdet af den rutinemæssige børneundersøgelse, der gives på sygehus, og i hvilken faggruppe, der foretager denne. Endelig kan man frygte, at området er / bliver et oplagt mål for besparelser.

Der foreligger ingen dansk eller international MTV-undersøgelse af området. Den videnskabelige dokumentation for effekten af screening for vigtige delelementer synes sparsom.

II FORSLAG TIL GUIDELINES

Der bør foreligge en skriftlig instruks vedrørende jordemoderens undersøgelse af det nyfødte barn med angivelse af konsekvens ved unormale forhold .

Der bør ligeledes foreligge en instruks vedrørende plejepersonalets observationer på barselsafdelingerne.

Ved udskrivelse fra fødestedet bør forældrene medgives en kortfattet vejledning i observation af specifikke forhold hos barnet, incl. tilhørende forslag til eventuel handlen.

Den af læger udførte rutinemæssige screeningsundersøgelse af nyfødte børn gennemføres tidligst 48 timer efter barnets fødsel. Undersøgelse inden da sker kun på indikation.

Undersøgelsen bør som minimum omfatte følgende :

En vurdering af barnets almene tilstand. Er det et velfungerende, normalt udseende barn ?

Læbe – ganespalte

1. Læbespalte med eller uden samtidig ganespalte ses umiddelbart og er således ikke aktuel i screenings sammenhæng.

2. Undersøgelse for isoleret spalte i den bløde gane indgår ikke i den obligatoriske børneundersøgelse. Den foretages kun på indikation d.v.s. ved læbe-ganespalte i den nærmeste familie eller ved amme / trivselsproblemer. Rådgivning af forældre er vigtig.

Hjertemisdannelser, coarctatio aortae og aortastenose.

Der foretages hjertestetoskopi samt palpation af femoralispuls og respirationen observeres. Ikke symptomgivende hjerte-kar lidelser er vanskeligt at diagnosticere i første leveage. Uopdagede tilfælde kan være føreligheds- eller livstruende. Råd til forældre om at reagere på cyanose og trivselsproblemer er vigtig.

Hofter

Når barnet er mindst 48 timer gammel foretages undersøgelse for hofte-luksation ved Ortolani's og Barlow's test. Der bør foreligge plan for konsekvens ved positiv test og for organisation ved undersøgelse på indikation

Genitalia

Der foretages en vurdering af genitalis externa:

- Er det en pige med normal clitoris og labia?
- Er det en dreng med normal penis og scrotum med 1 eller begge testikler i scrotum.

Foddeformiteter

Der screenes for Talipes equino – varus (klumpfod) og Talipes calcaneo – valgus (hælfod).

Klumpfod ses hos 1% af alle nyfødte. Deformiteten består af en spidsfodsstilling :Equinus og en supinationsdeformitet : varus med indad drejning af hælen. Lidelsen kan diagnosticeres straks efter fødslen. Hvis den ikke behandles tidligt bliver tarsalknoglerne misdannede

Hælfod : Foden ligger dorsalt flekteret, så fodryggen ligger i kontakt med underbenets forside, og hælen står i valgus.

Foden skal hos nyfødte kunne dorsalt- og plantarflekteres 40 grader fra retvinklet stilling. Ved hælfod kan foden ikke plantarflekteres.

III BAGGRUND OG VURDERINGER

Spørgeskemaundersøgelse til landets fødesteder og børneafdelinger om nuværende praksis for rutinemæssig børneundersøgelse:

Vi har fået besvarelser fra 18 afdelinger (3 universitetsafdelinger og 15 specialafdelinger). Hovedresultaterne er følgende:

Tidsforbruget angives fra 40 min – 2 t daglig resp. ca 10 min pr barn. På 11 sygehuse er der børneafdelinger og på 6 foretages undersøgelserne af læger derfra. I ét tilfælde uden

lokal børneafdeling foretages undersøgelsen af konsulent (speciallæge) fra andet sygehus.

I 6 afdelinger med lokal børneafdeling foretages undersøgelsen af læger ansat på obstetrisk afdeling – i 1 tilfælde både af læger ansat på obstetrisk afdeling og på børneafdeling. I 16 ud af de 18 tilfælde foretages ”fuld” objektiv undersøgelse, i 1 tilfælde vurdering af almen tilstanden plus undersøgelse af hofter. I 1 enkelt tilfælde foretages kun lægeundersøgelse på indikation. Et fortrykt skema anvendes i 17 tilfælde, og der er kun oplysninger om instruks i 3 tilfælde.

Ved en rundspørge til landets 18 børneafdelinger, som har tilknytning til fødesteder, er der kommet svar fra 13 afdelinger. På de fødeafdelinger afdelingerne betjener fødes ca 43.000 børn årligt. På 6 af sygehusene undersøges børnene af pædiater (20.000 børn), mens 18.000 børn undersøges af obstetrikere på 6 andre sygehuse. På et sygehus med 5000 fødsler tilbydes ikke fuldstændig børneundersøgelse.

Alle deltagende afdelinger oplyser at forældrene tilbydes sundhedsfaglig rådgivning efter behov ved undersøgelsen. På pædiatrisk afdeling angives et tidsforbrug på ½-1 time pr dag/1000 fødsler årligt.

Oplysninger om HIV og hepatitis-status er de fleste steder afklaret inden fødslen.

Formålet med undersøgelseerne er naturligvis primært at opdage medfødte (eller erhvervede) lidelser hos den nyfødte. Undersøgelseerne giver desuden yngre læger mulighed for at blive fortrolige med undersøgelse af nyfødte, og at lære at genkende almindelige lidelser i nyfødthedsperioden under supervision. Sundhedsfaglig rådgivning efter behov indgår naturligt i undersøgelsen.

Vurdering af de enkelte dele af rutineundersøgelsen:

Læbe-ganespalte

Der skelnes mellem følgende grupper:

1/ Læbespalte med eller uden samtidig ganespalte

2/ Ganespalte alene

Begge typer kan ses i kombination med andre misdannelser

I gruppe 1 (Læbespalte og evt ganespalte) påvises misdannelsen umiddelbart ved fødslen. Denne gruppe er således ikke aktuell i en screeningssammenhæng.

I gruppe 2 (isoleret ganespalte) ses misdannelsen ikke umiddelbart. Den kan her påvises fordi ganespalten giver ammeproblemer eller ved rutineundersøgelse.

Årsager: Isoleret ganespalte har både genetiske og miljømæssige årsager.

Der er påvist enkelte genmutationer som årsag til Læbespalte og ganespalte, men ellers hviler beviset for de genetiske årsager på tvillingestudier: Hos eenæggede tvillinger hvor der er påvist isoleret ganespalte, findes dette hos begge tvillinger i 40%. Blandt to-æggede hvor der er påvist isoleret ganespalte, findes dette hos begge tvillinger i 5%. Vitaminmangel, medicin og miljøfaktorer har også været i søgelyset som årsag, men de fleste tilfælde optræder uden kendt årsag og uden andre tilfælde i familien (Vilting 1994)

For en person med isoleret ganespalte vil der være 6% risiko for at et barn vil få samme misdannelse (evidens gr I). Hvis forældre uden ganespalte har et tidligere barn med isoleret ganespalte, vil der være 3% risiko for at næste barn har samme misdannelse (evidens gr I). Børn med ganespalte i nærmeste familie skal under alle omstændigheder undersøges for ganespalte lige efter fødslen.

Den rutinemæssige undersøgelse for isoleret ganespalte stræber således efter at påvise misdannelsen hos nyfødte børn uden kendt øget risiko for denne misdannelse.

Hyppighed: 0,4-0,5 promille af nyfødte har isoleret ganespalte enten i den hårde og bløde gane eller kun i den bløde gane. Denne hyppighed har været konstant i Danmark i mange år (evidens gr 1).

(Vilting 1994, s 72). En del af disse børn vil få misdannelsen påvist på grund af amme problemer allerede inden en eventuel lægeundersøgelse ved udskrivelsen.

Sandsynlighed for at påvise misdannelsen ved rutineundersøgelse: Kun spalte i den hårde gane kan erkendes ved palpation. Defekter i den bløde gane kan kun påvises ved inspektion af bagerste del af gane og drøbel. Det kræver erfaring at påvise ganespalte, der ikke har udvist amme problemer. Rutinemæssig undersøgelse for ikke symptomgivende, isoleret ganespalte vil kun meget sjældent føre til afsløring af en ganespalte.

En ganespalte, der overses ved rutineundersøgelsen, eller hvor barnet udskrives så tidligt, at man endnu ikke har konstateret amme problemer, vil kunne give alvorlige trivselsproblemer i de første leveuger, så barnet må indlægges af denne grund (personlig meddelelse, E Bayer, Taleinstituttet, KBH).

Det er næppe rimeligt at lade denne undersøgelse være obligatorisk. Det skønnes at have større effekt, at skærpe plejepersonalets opmærksomhed på problemet, og tilråde forældrene at kontakte sundhedsplejerske eller læge ved trivselsproblemer.

Referencer:

Vilting, K H (ed): Læbe-ganespalte. 2 udg 1994

Kongenit hjertesygdom, specielt coarctatio aortae og aortastenose.

Incidensen af medfødt hjertefejl angives til ca 1 %. Omkring 1/3 af disse er alvorlige. 3 promille af en årgang opereres og/eller dør i første leveår (1). I en prospektiv undersøgelse fra Tjekkiet af medfødt hjertefejl og 15-års-overlevelse hos 815.569 børn født fra 1980 til 1990 fandtes hjertefejl hos 6,16 promille. Aortastenose og coarctatio sås hos hhv 7.77% og 5.29 % af de 5030 børn med hjertefejl (ca 65 børn på 10 år i en befolkning på 6,314 mill.)(2). I en undersøgelse fra Washington af 4390 børn med hjertefejl født mellem 1981 og 1989 fandtes 800 dødsfald inden for første leveår, af disse var 76 udiagnosticerede da de døde. Ud fra undersøgelsen konkluderes, at børn, der udskrives indenfor de to første levedøgn er i størst risiko for at dø af udiagnosticeret mb cordis.(3)

De fleste medfødte hjertesygdomme er ikke akut livstruende og symptomer vil udvikle sig over længere tid. De cyanotiske børn bliver som regel fanget pga kuløren, både

forældre og personale kan oftest se, at der er noget galt – og vil sørge for at få barnet undersøgt.

Coarctatio aortae (1:2500) og aortastenose (1:4500) (sv.t. ca. 25 og ca. 13 tilfælde i Danmark pr. år. Coarctatio og stenose kan forekomme samtidigt) er tilstande hvor barnets kredsløb postnalt kan være afhængigt af en åbentstående ductus arteriosus. Børn som har disse misdannelser isoleret kan være symptomfri umiddelbart efter fødslen, men kan udvikle totalt cirkulatorisk kollaps i løbet af få timer, når ductus lukker, hvilket oftest sker inden for første leveuge. Forsinkelse af diagnosen kan være fatal.(4). For at stille diagnosen kræves en omhyggelig undersøgelse af det nyfødte barn, hvor der især fokuseres på: 1) svage eller manglende femoralispulse, 2) systolisk mislyd 3) cirkulation i benene (kapillærrespons) og 4) hvis diagnosen mistænkes, blodtryksmåling på alle 4 ekstremiteter. Forskel på > 10 mm Hg mellem højre arm og benene bestyrker mistanken. Forskel i iltension på 2-3 kPa mellem arm og ben tyder ligeledes på ductusafhængigt kredsløb.

De nævnte tilstande kan have forskellig sværhedsgrad og en del af de mindre alvorlige tilfælde opdages i barne- (eller voksen-)alderen. Også for disse patienter bedres langtidsprognosen ved tidlig diagnose, idet det nedsætter risikoen for præmatur vaskulær lidelse i voksenalderen (4).

Diagnosen er svær at stille hos barnet med åbentstående ductus, selv meget rutinerede undersøgere med opmærksomhed på netop denne diagnose vil overse en del (5,6). Blodtryksmåling på alle 4 ekstremiteter anbefales som en fast rutine ved en af de profylaktiske børneundersøgelser i småbarnsalderen, fordi diagnosen er så svær at stille (7).

De profylaktiske børneundersøgelseres værdi i forhold til diagnose af coarctatio og aortastenose må opdeles i to dele: 1) enkelte børn får stillet diagnosen ved undersøgelsen, og kan behandles tidligt. 2) Forældrene vejledes i observation af barnet, således at de kan reagere adekvat, såfremt barnet får symptomer.

Referencer:

1. Cloherty, Jp; Stark, Ar: Manual of neonatal care, 1997
2. Samanek, M; Woriskova, M: Congenital heart disease among 815.569 children born between 1980 and 1990 and their 15-year survival: a prospective Bohemia survival study. *Pediatr Cardiol* 1999 Nov-Dec; 20(6):411-7.
3. Kuehl, KS; Loffredo, CA; Ferencz, C: Failure to diagnose congenital heart disease in infancy. *Peditrics* 1999 Apr; 103(4 Pt 1): 743-7.
4. Maeyns, K; Massin, M; Radermecker, M; grenade, T: Early diagnosis of coarctation of the aorta in children: a challenge. *Rev. Med Liege* 2000 Aug; 55(8):770-4.
5. Hall, DMB: The role of routine neonatal examination (Editorial). *BMJ* 1999 March; 318:619-20.
6. Glazener, CMA; Ramsay, CR; Campbell, MK; Booth, P; duffty, P; Lloyd, DJ; et al.: Neonatal examination and screening trial (NEST): a randomised, controlled, switchback trial of alternative policies for low risk infants. *BMJ* 1999; 318:627-32.
7. Ing, FF; Starec, TJ; Griffiths, SP; Gersony, WM: Early diagnosis of coarctation in children: a continuing dilemma. *Pediatrics* 1996 Sep; 98(3 Pt 1):378-82.

Hofteluksation hos nyfødte

Anbefalingen baseres på: "Clinical Practice Guideline: Early Detection af Developmental dysplasia of the Hip" publiceret af American Academy of Pediatrics April 2000, Vol 105; 4; 896-905, som er en gennemgang af relevante publicationer på området og heraf udledt guideline.

Indledning

Hoftedysplasi er en multifactorial, dynamisk tilstand, som udvikler sig omkring fødselstidspunktet og er baseret på arvelige og miljømæssige faktorer. Nedstående skrift omhandler kun tilstanden, som den kan udvikle sig hos ellers raske nyfødte dvs. der er set bort fra neuromuskulære lidelser, arthrogryposis, og myelomeningocele.

Da behandlingen er mest succesfuld, jo tidligere den påbegyndes, er tidlig diagnostisering væsentlig. Endvidere er det faktum, at tilstanden kan udvikle sig frem til 18 måneders alderen grund til at gentagne undersøgelser af det enkelte barn, samt kendskab til risikofaktorer, vigtig hvis antallet af hofteluksation diagnosticeret ved 1-års alderen skal minimeres.

I USA indikerer resultater af screeningsprogrammer at 1/5000 børn diagnosticeres med hofteluksation over 18 måneder gamle.

Developmental Dysplasia of the Hip (DDH) udgør et spektrum fra den ved fødslen dislocerede hofte (luksation), partiel dislokation (subluksation), som gør leddet ustabil til en vifte af radiografiske abnormaliteter, som tyder på mangelfuld dannelse af acetabulum, som kan udvikle sig til en luksation eller end-point: avaskulær caput nekrose.

Forekomst

Ca. 1/1000 har luksation af hoften, incidensen er dog afhængig af genetiske og etniske faktorer, diagnostiske kriterier, undersøgerens erfaring og træning samt barnets alder på undersøgelses-tidspunktet. 10/1000 har i nyfødtheds-perioden (1-2 uger) en så slap ledkapsel i hoften, at caput femoris kan disloceres, men efter denne periode stabiliseres leddet med caput femoris i acetabulum og den fortsatte udviklingen af leddet vil være normal..

Piger har en 5 gange højere hyppighed, idet de er mere følsomme for det maternelle hormon relaxin, som fører til løshed i ligamenter. *Venstre hofte* er 3 gange så hyppigt involveret, som højre hofte. Dette tillægges SOA-stilling, hvor venste hofte sidst i graviditeten lejres mod maters columna og derved potentielt begrænser abduktion i leddet. Ca. 3% af børnene ligger i underkropspræsentation, den intrauterine lejring med hofterne flekteret og knæene ekstenderet placerer disse børn i højeste risikogruppe med op til 23% med hofteluksation.

Symptomer og kliniske fund

Ingen fund er patognomoniske, endvidere ændres de med barnets alder. Ved undersøgelsen skal barnet være roligt og afslappet placeret i rygleje på en hård flade. Der observeres for

- asymmetri (gluteal-folder og på lårene)
- diskrepans i benlængde
- indskrænket bevægelse specielt abduktion

Ortolani: hver hoft for sig, idet den modsatte hånd stabiliserer bækkenet. Hoften flekteres til 90 gr. og knæet holdes ind mod låret. 2. og 3. finger langs trochanter major og 1. finger langs indersiden af låret. Benet holdes i neutral rotation. Hoften abduceres forsigtigt, mens benet løftes anterior og man føler/hører et klik, hvis et disloceret caput femoris replaceres i acetabulum ved manøvren. Ortolani-testen er da positiv.

Barlow: hoften flekteres til 90 gr., benet adduceres let og et tryk appliceres på knæet, hvorved et dislocerbart caput femoris kan skubbes posterior ud af acetabulum og der føles herved et klik. Barlow-testen er da positiv.

Supplerende undersøgelser

Radiologisk: ved 4-6 mdr. alderen udvikles ossificationscentre i caput femoris og først på dette tidspunkt kan denne undersøgelse anvendes til detektion og kontrol.

Ultral lyd: til 4 ugers-alderen ses mange abnorme positioner, instabilitet og dysplasi, som ikke kan detekteres ved klinisk undersøgelse. Det er vist, at langt de fleste ender med en helt normal udvikling af hoften, hvorfor screening af nyfødte med UL vil føre til en høj frekvens af reeksaminationer samt et stort antal overbehandlinger.

Ultral lyd anbefales til at supplere den kliniske undersøgelse hos højrisiko grupper fra nyfødthedsperioden frem til 4-6 måneders-alderen.

Forslag til screeningprogram

1. Alle nyfødte skal screenes ved en klinisk undersøgelse.

(God evidens og stærk ekspert konsensus). Optimalt, hvis det er en ortopædkirurg, men i praksis bør det være en uddannet læge. Ultralyd-screening af alle nyfødte anbefales ikke.

Uanset screeningsmetode findes DDH hos 1 ud af 5000 først ved. 18 måneders-alderen.

2.a Ved Positiv Ortolani eller Barlow test skal barnet straks henvises til ortopædkirurg. Efter 2 uger kan klikket forsvinde.

2.b Tilfælde med let asymmetri eller bløde klik, men ikke positiv Ortolani eller Barlow bør henvises til pædiater/ortopædkirurg.

3. Undersøgelsernes hyppighed

Hofterne skal undersøges ved alle børneundersøgelser. Det anbefales at den første undersøgelse er 48 timer efter fødslen. Mistanke om instabilitet i hoften bør føre til henvisning til pædiater eller ortopædkirurg. Afhængig af barnets alder, når mistanke opstår kan også føre til supplerende undersøgelser, hvor disse er tilgængelige.

4. Ved tilstedeværende riskofaktorer

Det foreslåes, at man lokalt/amtligt aftaler nærmere procedurer for nyfødte med kendte risikofaktorer (pigebørn, nyfødte med DDH i familien samt underkropspræsentation).

Genitalia externa / Hermafroditisme

Intersex-tilstande alias hermafroditisme eller tvekønnethed er en meget sjælden tilstand, som betyder at der på grund af genitalia externas fremtoning hos den nyfødte rejser tvivl om, om det er han- eller hun-køn. Problemstillingen kræver omgående opmærksomhed, idet præcis diagnosticering har betydning for, hvordan forældrene tager barnet til sig og hvilket køn, det opdrages under.

Kongenit binyrebarkhyperplasi forekommer i ca. 1 per 10.000 fødsler og har en autosomal recessiv arvegang. Andre tilstande er sjældne.

Kønsdifferentieringen initieres i 6. gestationsuge, hvor *SRY*-genet på Y-kromosomet fører til dannelsen af testis, der producerer et hormonalt miljø medførende han-køn. Abnormiteter som følge af kompromitteret funktion af androgenreceptoren eller nedsat testosterosyntese forstyrrer komplet maskulinisering og fører til mandlig pseudohermafroditisme. Uden *SRY*-genet udvikles gonaderne mod hun-køn. Kongenit binyrebarkhyperplasi som følge af en enzym-defekt i binyrerne resulterer i abnorm produktion af androgener tidligt i fostertilstanden. Dette medfører klitorishypertrofi, som kan ligne en penis med hypospadi og vekslende grader af sammenvoksning på labia, som kan ligne en scrotum. Indtag af viriliserende gestagener i graviditeten og yderst sjældent en viriliserende tumor kan føre til kvindelig pseudohermafroditisme. Patienter med Gonade dysgenesi, oftest som følge af "streak" gonader er fænotypisk piger med abnorm ekspression af *SRY*-genet. De abnorme gonader bør fjernes i barnealderen pga. betydelig risiko for malign udvikling.

Genitalia eksternas fremtoning ved fødslen kan være vildledende f.eks. kan en formodet dreng med bilateral kryptorkisme være en pige med svært viriliserende kongenit binyrebarkhyperplasi. Omvendt kan en fænotypisk pige med let klitorishypertrofi være en genetisk dreng med svært kompromitteret funktion af androgenreceptoren. Det er vigtigt ikke at omtale det nyfødte barn som "han", "hun" eller "den", men refererer til "jeres barn" overfor forældrene, som bør indrages hurtigt i mistanken og hvorfor den er opstået. Det kan ligeledes anbefales at afvente CPR-registrering til der foreligger en definitiv diagnose og behandlingsplan.

Mistanken om pseudohermafroditisme kan opstå hos nyfødte ved:

- bilateral non-palpabel testis hos en dreng til terminen
- hypospadi associeret med separation af scrotal sækken
- hypospadi og retentio testis uni- eller bilateralt
- klitorishypertrofi af alle grader
- inguinal hernie indeholdende en gonade
- afkortet vulva-område med lille åbning

Klinisk undersøgelse:

Der spørges ind til arvelige lidelser i familien/ forældres kønsudvikling/ infertilitet. Barnet gennemgås mhp. andre malformationer tydende på specifikke syndromer. Penis skal hos drengebørn måle 2 cm ved terminen. Inspektion af uretral meatus og eventuel hypospadi noteres. Størrelse, symmetri og graden af rynker inspiceres på labioskrotal folderne. Herefter palperes proksimalt fra inguinal-kanalen ned mod labia eller scrotum efter gonader.

Kan gonader palperes er en genetisk pige med kongenit binyrebarkhyperplasi udelukket, idet dette syndrom altid indbærer normale ovarier i abdomen.

Forslag til udrednings-program:

Mistanke om
hermafroditisme

Karyotype bestemmelse

Palpation af gonader

Fraværende
UL af genitalia interna
Screening for kongenit
binyrebarkhyperplasi
incl. Elektrolyt-balance

Tilstede

Ved fortsat tvivl om kønnet henvises til Rigshospitalet mhp. yderligere udredning.

Litteraturliste:

1. Human Sex differentiaion: From Transcription Factors to Gender, American Academy of Pediatrics, July 2000, Vol 106; 01; 138-142
2. Migeon C J, Wisniewski A B; Human Sex differentiaion: From Transcription Factors to Gender; Hormone Research 2000; 53; 111-119
3. Hiort O, Holterhus P-M; The molecular basis of male sexual differentiation; Eur.J of Endocrinology 2000; 142; 101-110
4. Medicinsk kompendium 14. udgave kap. 56; 2154-2155

Foddeformiteter

A. Pes planus (platfod)

Fleksibel platfod

I de første 2-3 leveår er fodsålen flad. Det skyldes en fedtpude under mediale fodbue. Alle børn har en flad fod i et år eller to efter de er begyndt at gå. Hvis denne defekt vedvarer indtil voksenlivet kan det blive en permanent tilstand, hvor der sker en nedglidning af talus.

Behandling:

Hos børn under 3 år er behandling ikke nødvendig. I børn over 3 år kan tilbydes specialfremstillet fodtøj

B. Pes cavus (hulfod)

Kan opstå idiopatisk eller være sekundær til neurologisk lidelse. Begynder i 3 - 10 års alderen og er ofte dobbeltsidig.

C. Talipes equino-varus (klumpfod)

Klumpfod findes i en medfødt og erhvervet form. Den medfødte er den hyppigste (1 % af alle nyfødte). Deformiteten består af en spidsfodstilling: *equinus* og en supinationsdeformitet: *varus med indadretning af hælen*. Hvis lidelsen ikke behandles tidligt, bliver tarsalknoglerne misdannede. Lidelsen kan diagnosticeres straks efter fødslen.

Behandling:

Startes i første leveuge med manipulation evt. forbinding/bandage. Hvis klumpfoden ikke er korrigeret tilfredsstillende i løbet af 3 måneder foretages operation. Ca. 90% af patienterne bliver opereret i 3-4 måneders alderen.

D. Talipes calcaneo-valgus (hælfod)

Foden ligger dorsalt flekteret, så fodryggen ligger i kontakt med underbenets forside, og hælen står i valgus. Foden skal hos nyfødte kunne dorsalt- og plantar-flekteres 40° fra retvinklet stilling. Ved hælfod kan foden ikke plantarflekteres.

Behandling

Bør startes efter 1. leveuge, og består af redresserende behandling ved fysioterapeut.

Konklusion.

De kliniske tilstande er velbeskrevne, og har formentlig ikke ændret sig synderligt gennem de sidste åringer.

Det vigtigste er proceduren ved diagnosticering (jordemoder, obstetriker, pædiater, alment praktiserende læge) og dernæst henvisning til ortopæd-kirurg.



ve.sidig klumpfod

IV ARBEJDSGRUPPENS BEMÆRKNINGER OG KONKLUSION

Børneundersøgelse som uddannelsespotentialer

Vores rundspørge viste, at den rutinemæssige børneundersøgelse er et vigtigt led i uddannelsen af AP-læger, fase 1 og uddannelsessøgende læge i obstetrik og pædiatri. Undersøgelserne bør ske under supervision af erfarne læger – helst pædiatere.

Jordemoderens primære undersøgelse af barnet er vigtig. *Der bør således foreligge en instruks på fødestedet vedrørende denne.* Påvisning af unormale forhold indikerer specifik lægelig indsats.

Plejepersonalet på barselsafdelingerne har stor erfaring med observation af nyfødte børn. Der er som hovedregel faste rutiner vedrørende dokumentation af disse.

Arbejdsgruppen finder, at den rutinemæssige børneundersøgelse på sygehus er en væsentlig forebyggende (primær / sekundær) aktivitet. Det kan dog diskuteres om den lægelige screeningsaktivitet bør omfatte andet end hjertemisdannelser m.m. og hofteluksation.

Undersøgelse på indikation er væsentlig og motiveres ofte af jordemoderens og plejepersonalets undersøgelse samt forældrenes egen vurdering af barnet.

Vejledningen af forældrene bør oprustes.