

Gäller för: Verksamhet AnOplva neonatal barn, Barnhjärtcentrum

Giltig från: 2026-02-05

Innehållsansvar: Håkan Wåhlander, (hakwa3), Överläkare

Giltig till: 2028-02-02

Granskad av: Eleonora Johansson, (elejo4), Sjuksköterska

Godkänd av: Cathrine Gatzinsky, (catwi3), Verksamhetschef

Kardiomyopatiutredning

Revideringar i denna version

Borttagande av detaljerade provtagningsanvisningar.

Syfte

Att säkra kardiomyopatiutredning hos barn med misstanke om detta.

Arbetsbeskrivning

Plats för Patient-ID

Markera vilka av nedanstående undersökningar och provtagningar som ordineras:

Hjärtutredning

- Fysikalisk undersökning inkl. blodtryck i arm, femoralispulsar
- Funktionsklassskattning enligt NYHA eller Ross-score (för spädbarn)
- Familjeanamnes med avseende på känd kardiomyopati, tidig hjärtsvikt, plötslig död
- Funktionsundersökning beroende på ålder och funktionsgrad
 - Arbetsprov med ergometercykel eller
 - 6-min gångprov

- EKG
- Holter 24h-EKG
- UCG med särskilt fokus på
 - Typ av kardiomyopati (dilaterad, hypertrof, restriktiv, ARVC)
 - Morfologi, non-compaction, kranskärlsanatomi, utflödesobstruktion,
- LV-funktion (EF, SF, Simpson, GLS, Diastolisk funktion, Regional funktionsnedsättning, Dyssynkroni)
 - PA-tryck, RV-tryck
 - Klaffinsufficienser
 - Perikard- och/eller pleuravätska
- Röntgen cor/pulm

Undersökningar som enbart görs vid specifika frågeställningar

- Hjärtkateterisering: Inför transplantation, Misstanke om kranskärlsanomali/sjukdom
- Hjärtmuskelbiopsi: Misstanke om inlagringssjukdom utan annan manifestation, Misstanke om myokardit där specifik behandling (t.ex. immunosuppression) övervägs. Nyttillkommen svår hjärtsvikt med längre varaktighet än två veckor hos äldre barn. Se Provtagningsanvisningar.
- MR hjärta: Misstanke om ARVC, Kartläggning av fibros och LGE vid hypertrof och dilaterad kardiomyopati. Vid tveksam intrakardiell anatomi. Diagnostik av myokardit som differentialdiagnos. Funktionsbestämning.
- Myokardscint: Misstanke om kranskärnsanomali/sjukdom med ischemi

Blodprover

- Hb, MCV, MCHC, LPK med diff, TPK, CRP, SR, Fraktionerade proteiner
- Na, K, Ca, Mg, Fosfat, Krea, Urea, ASAT, ALAT, ALP, Bil, Alb, γ -GT, PK
- NT-proBNP, CK, CKMB, Troponin I
- TSH, fritt T4, T3
- S-Karnitin (total och acylkarnitin)
- P-Aminosyror

- Virusserologi: Entero, Adeno, Parvo B19, Toxoplasma, Rubella, CMV, Herpes, EB-virus

Prover som enbart tas vid specifika frågeställningar

- Virus DNA (PCR): Entero, Adeno, Parvo B19, Toxoplasma, CMV, Herpes, EBV, Influenta: Vid misstanke om myokardit
- Kapillär blodgas med laktat: Vid misstanke om metabol sjukdom. Skall bekräftas med arteriell provtagning om avvikande värde.
- Kromosomer, Microarray-DNA alternativt Kardiomyopati-panel via Blueprint Genetics: Vid övervägande av LVAD/transplantation, utvecklingsförsening, ärftlig kardiomyopati, syndrombild, spädbarn
- LD-isoenzymer: Vid misstanke om muskelsjukdom
- Antitrombin III, protein C och S, Faktor V genotyp: Vid tecken på myokardis kemi
- Selen: Mycket sällsynt nutritionsbrist som orsak till kardiomyopati
- Zink: Mycket sällsynt nutritionsbrist som orsak till kardiomyopati
- Taurin: Mycket sällsynt metabol orsak till kardiomyopati,
- Acetoacetat + 3-Hydroxybutyrat: Tas endast om övrig utredning starkt talar för metabol orsak till kardiomyopati efter neurologbedömning
- Pyruvat: Tas endast om övrig utredning starkt talar för metabol orsak till kardiomyopati efter neurologbedömning
- Vakuoliserade lymfocyter: Tas endast om övrig utredning starkt talar för metabol orsak till kardiomyopati efter neurologbedömning
- Järnpaket: Vid anemi

Urinprover

- Amnosyror
- Organiska syror
- Karnitin (om detta även tas i serum)

Prover som enbart tas vid specifika frågeställningar

- Glykokonjugat: Stark misstanke om metabol orsak
- VMA, HVA, Metoxiadrenalin, Metoxikatekolaminer: Vid oklar kardiomyopati med symtomgivande hypertoni
- CMV: Vid specifik misstanke om CMV-myokardit

Neurologkonsult

- Neurologisk undersökning
- Utvecklingsdiagnostik
- Noggrann genetisk penetration
- CT eller MR hjärna

Ytterligare neuromuskulär utredning endast efter konsult/diskussion med neurolog

Muskelutredning

- Muskelbiopsi: Se Provtagningsanvisningar under ”Klinisk patologi och cytologi” på <https://labbutbud.vgregion.se/katalog/muskelbiopsier-patologi-md-4834>
- På Labutbud finns även länk till provtagningsanvisning för muskelbiopsi: <https://labbutbud.vgregion.se/api/file/DOK-359634>
- Microarray: Se Provtagningsanvisningar under Labutbud på <https://labbutbud.vgregion.se/katalog/microarray-medfodd-md-5719>
- Myometri
- Videofilmning av motorik

Neurofysiologi

- EMG: Som del i myopati diagnostik
- EEG: Vid förekomst av kramper

Radiologi

- Röntgen hel rygg: Vid misstanke om dystosis multiplex eller upplagringssjukdomar
- Ultraljud muskel: Som led i myopati diagnostik

Provtagning kardiomyopatiutredning

Tänk på att:

- Provtagningsanvisningar för olika prover finns på Labbuybud: <https://labbutbud.vgregion.se/start>
- Planera provtagningen så att alla laboratorier som ska analysera proverna kan ta hand om dem efter provtagningen, d.v.s. undvik kvällar och helger. Kontakta resp. laboratorium som ska analysera de prover där föransmälan krävs.
- Kontakta Provtagningen på DSBS tel:34575 vid provtagning där deras närvaro krävs.
- Beställa ev. bud i god tid, med klara instruktioner om var budet ska hämta och lämna prover.
- Kontrollera om någon provtagning ordinerats som svältprov eller före/efter specifik medicinerings, för att i sådana fall samordna provtagningstiden.
- Kontrollera vilka prover som ska/kan tas kapillärt resp. venöst för samordning av provtagningar.
- Ange att det är en kardiomyopatiutredning samt anamnes och aktuell medicinerings i informationsfältet i provtagningsmodulen i samband med beställning.

Ansvar

Verksamhetschef har det övergripande ansvaret. Vårdenhetschef och avdelningsöverläkare ansvarar för att rutinen är känd och följs på enheten. Sjuksköterska har egenansvar att följa rutin.

Uppföljning, utvärdering och revision

Ansvarig läkare och sjuksköterska ansvarar för att rutinen följs. Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras av läkare i Melior om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControlPro.

Granskare/arbetsgrupp

Håkan Wåhlander, Barnkardiolog, Barnhjärtcentrum

Eleonora Johansson, Sjuksköterska, Barnhjärtcentrum

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet AnOpIva neonatal barn,
Barnhjärtcentrum

Innehållsansvar: Håkan Wåhlander, (hakwa3), Överläkare

Granskad av: Eleonora Johansson, (elejo4), Sjuksköterska

Godkänd av: Cathrine Gatzinsky, (catwi3), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9774-1570060579-272

Version: 11.0

Giltig från: 2026-02-05

Giltig till: 2028-02-02