

Gäller för: Verksamhet Medicin barn

Giltig från: 2025-04-08

Innehållsansvar: Annika Reims, (annre8), Överläkare

Giltig till: 2027-04-08

Granskad av: Hans Fors, (hanfo1), Överläkare

Godkänd av: Joanna Pestalozzi, (joape14), Verksamhetschef

Kongenital hypotyreos – åtgärder vid larm från PKU-lab samt föräldrainformation

Förändringar sedan föregående version

Ersätter tidigare rutin 2023-07-05, version 7.0.

Syfte

Instruktion om primärt omhändertagande på jourtid samt bilaga ”Föräldrainformation”.

Utförande

Bakgrund

PKU-lab på Karolinska telefonlarmar oss i Göteborg 3-5 gånger/år om barn som fallit ut i TSH-screeningen. Eftersom tidigt insatt behandling ger bättre prognos skall jourläkare och avdelningsläkare handlägga detta om barnendokrinolog inte är tillgänglig.

Åtgärd

Kontakta familjen – men kontrollera först om barnet redan är inlagt på sjukhuset. Om telefonnummer till familjen inte finns på PKU-remiss, hör med aktuell BB-avdelning eller sök på mammas personnummer i ELVIS.

Informera om att det finns misstanke om sköldkörtelhormonbrist. Hormonet är viktigt för kroppens alla funktioner och för hjärnans utveckling, speciellt under nyföddhetsperioden när allt sker så snabbt.

Därför är det viktigt att redan samma dag kunna bekräfta diagnosen om det rapporterade TSH-värdet är över 70 mU/L. För lägre värden kan man vänta till nästa dag, men inte längre.

Undersökning

Skriv in barnet på Medicinavdelning barn – under jourtid.

Anamnes: Viktutveckling och matningsslö? Tyst och stillsam? Kall?

Status: längd, vikt, huvudomfång, temp. Finns ikterus? Lågtonus? Låg hjärtfrekvens? Lever- eller mjältförstoring? Stor tunga? Stor fontanell (bakre)? Struma?

Lab-prover: venprov tas akut innan behandling insätts. Det är mycket viktigt att detta blir korrekt utfört med tillräckliga blodmängder.

Provsvaren avgör långtidshandläggning och syn på prognos. Insatt behandling påverkar svaren – så felaktigt prov kan inte bara tas om.

Det är viktigt med prov till två laboratorier.

1. C-lab Sahlgrenska, minst 1.5 ml blod för analys av TSH, fritt-T4 och T4. Om icterisk tas även blod för Hb och Bilirubin konj/okoj.
2. PKU lab, på sedvanliga PKU-remissen, där minst två av filtrerpapperscirkuläerna fylls med venblod.

Behandling

Efter provtagning ges direkt på avdelningen 1 st Levaxintablett á 50 µg till barn över 3 kg. Detta motsvarar 10-15 µg/kg/dag.

Barn under 3 kg får ¾ tablett (det finns tabletter på 25 µg men de är svåra att dela). Tabletterna krossas mellan 2 skedar och löses med bröstmjölk eller vatten.

Om TSH-beskedet från PKU-lab är under 70 mU/L kan man avvakta behandling tills svar kommit från vårt laboratorium.

Den här angivna Levaxindosen är högre än i FASS men är vald för att få en snabb normalisering av tyroxinstatus och därigenom TSH enligt internationellt konsensus. Dosen reduceras ofta efter två veckor.

Om barnet äter bra är sjukhusvård bara aktuellt för ljusbehandling av hyperbilirubinemi.

Uppföljning

Ge föräldrarna den skriftliga information om kongenital hypotyreos som finns här som bilaga.

För att säkerställa kontakt med barnendokrinolog kan patienten vara på permission men fortsatt inskriven på avdelning tills denna kontakt etablerats. Ring barnendokrinansvarig påföljande vardag tel. 343 8239 eller barnendokrinmottagning.

Neonatalavdelning

En del barn är inlagda på Neonatalavdelning när PKU-lab larmar vid 8 till 10 dygns ålder. De har ofta redan fått sin diagnos pga uttalade symtom på hypotyreos eller i samband med syndrom- diagnostik, som Trisomi 21. Dessa barn får ibland första veckan en individualiserad Levaxindos i samråd med barnendokrinologer.

Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Melior om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControlPRO.

Arbetsgrupp

Jovanna Dahlgren, överläkare/professor, Verksamhet Medicin barn, Drottning Silvias barnsjukhus, Område 1/SU

Hans Fors, överläkare, Verksamhet Medicin barn, Drottning Silvias barnsjukhus, Område 1/SU

Martin Österbrand, överläkare, Barn- och ungdomskliniken, NÄL

Bilaga

Kongenital hypotyreos – en första föräldrainformation

Kongenital hypotyreos betyder medfödd brist på sköldkörtelhormonet thyroxin. Thyroxin behövs för att kroppen skall växa och mogna och hjärnan och nervsystemet utvecklas normalt.

Före födelsen ger moderns thyroxin ett tillskott till barnets behov.

Efter födelsen gör brist på eget thyroxin att barnet snabbt får en försämrad utveckling. Detta går dock att rätta till och kompensera om man tidigt ger barnet det thyroxin som saknas. Det kan man enkelt göra med tabletter 1 gång per dag hela livet.

PKU-provet, som tas på alla nyfödda när de är 48 timmar gamla, hjälper oss att hitta de barn som har brist på thyroxin. När provet är onormalt får vi på Drottning Silvias barnsjukhus ett telefonlarm från laboratoriet i Stockholm och då tar vi kontakt med Er föräldrar.

Det är så viktigt att snabbt undersöka barnet och ta nya prover, att det ofta görs samma dag som larmet kommer. Undersökningen brukar ske på en barnmedicinsk avdelning. Ofta ger man också den första dosen thyroxin samma dag i form av en tablett Levaxin.

Barnen är ofta helt normala vid undersökningen eftersom thyroxinbristen inte hunnit få synliga effekter så här nära födelsen. Det är vanligt att de har sänkt kroppstemperatur, är ”snälla”, sömniga och ointresserade av mat. En del är fortfarande gula för att en nyföddhetsgulsot inte gått tillbaka på vanligt vis. Några barn har en svullnad (struma) på halsens framsida. Hos dem är sköldkörteln förstorad. Vanligare är att sköldkörteln är för liten eller saknas.

Kan PKU-provet visa fel? Det är mycket ovanligt, men prover tas om på barnsjukhuset för att man skall vara helt säker.

Det är viktigt att påpeka att kongenital hypotyreos inte beror på att modern gjort något fel under graviditeten. Man skall inte känna skuld. Det är mindre vanligt att kongenital hypotyreos är nedärvd.

Behandlingen är enkel, man ger tabletter 1 gång per dag och har läkarkontakt 4-5 gånger per år de första 2-3 åren och därefter glesare. Prover tas något oftare.

Behandlingen ger inga biverkningar när dosen är rätt anpassad – man ersätter ju bara det thyroxin som kroppen saknar.

Utan behandling stannar barnens utveckling. Med tidigt insatt behandling är prognosen god och de allra flesta klarar sig lika bra i skolan och i livet som andra barn.

Ni får ytterligare information vid besök på den barnendokrinologiska mottagningen. Om Ni inte blivit kontaktade inom 5 dagar, ring Kontaktpunkten på telefon 031-343 63 00, och säg att ni vill bli uppringda av barnendokrinmottagningen.

Sektionen för endokrinologi

Drottning Silvias barnsjukhus

416 85 Göteborg

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet Medicin barn

Innehållsansvar: Annika Reims, (annre8), Överläkare

Granskad av: Hans Fors, (hanfo1), Överläkare

Godkänd av: Joanna Pestalozzi, (joape14), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9774-1570060579-524

Version: 8.0

Giltig från: 2025-04-08

Giltig till: 2027-04-08