

**Skriftlig examination frivillig specialistexamen i
pediatrik, 051028.**

**30 Kliniska kortsvarsfrågor, 120 poäng.
Godkändgräns 80 p.**

1. Du arbetar på BVC och undersöker barn neurologiskt i olika åldrar. Moro, steg och gripreflexerna är exempel på primära neonatala reflexer som undertrycks då den volontära motoriken utvecklas.

a) Vid vilken ålder har dessa primära reflexer vanligen försvunnit?

Bristande huvudkontroll kan vara tecken på hypotoni av varierande etiologi.

b) Vid vilken ålder brukar ett barn kunna stabilisera huvudet något då du drar det i händerna från liggande?

En reflex, reaktion som ofta också testas är fallskyddsreflexen.

c) Vid vilken ålder är denna utvecklad?

3 p

2. Som barnläkare bör du känna till symtomatologin vid vissa genetiska rubbningar.

a) Vilket symptom under första levnadsåret bör föranleda misstanke på α_1 – antitrypsinbrist? Vilken är den genetiska orsaken till denna brist? Hur ärvs α_1 –AT brist?

b) Neurofibromatos uppträder i två former typ 1 och 2. Vilka symptom föranleder misstanke på den klassiska typ 1 formen? Vilket (-a) på typ 2 Hur ärvs neurofibromatos?

c) Fragile X syndromet är en vanlig orsak till mentalt handikapp.

Vilka symptom medför att du misstänker detta syndrom? Hur ärvs det? Vilken är den bakomliggande genetiska orsaken?

(6 p)

3. Du undersöker på BB ett nyfött fullgånget barn som är symmetriskt tillväxtretarderat dvs huvudomfång, längd och vikt är under -2 SD.

a) Vad bör du tänka på ur etiologisk synvinkel?

b) Vilken är prognosen avseende längdutvecklingen?

c) Vad menas med "fetal programming" eller "Barker hypotesen"?

(5 p)

4. Perinatal hjärnskada är vanlig orsak till cerebral pares, CP.
- a) Incidensen har varit ungefär densamma senaste 20 åren, hur stor?
 - b) Finns det något samband mellan neurologiska fosterskador och korioamnionit?
 - c) Löper prematura barn hos vilka ultraljudsundersökning visat fynd som är typiska för PVL (periventrikulär leucomalaci) mycket stor risk att utveckla CP skada? (Ja alternativt Nej)

(3 p)

5. I framtiden kommer sannolikt det antal IEOM (metabola rubbningar) vi screenar för neonatalt att öka väsentligt. PKU är den klassiska modellen som uppfyller WHO kriterierna, vilket vi ej visste när denna screening startade.

- a) Vilken substans analyseras vid PKU undersökningen? Ungefär hur många fall diagnostiseras i Sverige varje år? Hur länge behöver individer med PKU hålla diet och behandlas enligt nuvarande riktlinjer?
- b) Screening för kongenital hypothyreos har varit framgångsrik. Vilken substans analyseras? Vilken etiologi är vanligast till kongenitala hypothyreoser?
- c) Varför vore det önskvärt med screening neonatalt för MCHAD (medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)?

(5 p)

6. En kvinna kommer till dig för genetisk rådgivning. Hennes bror hade CF och dog 2 år efter lungtransplantation i 35 års åldern. Kvinnan berättar att hon vill försäkra sig om att hennes barn inte riskerar att drabbas av CF.

a) Hur stor är risken att hon är bärare av CF mutation?

b) Mamman visar sig vara bärare av ett CF anlag. Hennes man vägrar att testa sig. (Ca 1/30 svenskar är bärare av CF anlag). Hur stor är risken för familjen att föda ett barn med CF under dessa förutsättningar?

(3 p)

7. I Sverige vaccineras barn vid 3 månaders ålder mot kikhosta.

a) Är barnen skyddade mot kikhosta före denna ålder?

b) Hur lång är inkubationstiden?

c) Vilka symtom förutom kikningar är vanliga hos spädbarn med kikhosta?

d) Är du, som är i 25-30 års åldern, och blivit vaccinerad mot kikhosta som barn fortfarande sannolikt immun?

(4 p)

8. Meningokock sjukdom är fruktad inte minst i barn- ungdomsåren.
- a) Vilket levnadsår drabbas mest av meningokocksjukdom bland barn?
 - b) Vilken meningokockgrupp är vanligaste sjukdomsorsaken i Sverige?
 - c) Finns meningokockvaccin som kan användas från några månaders ålder?
 - d) Om Ja varför används det ej ännu i Sverige.

(4 p)

9. Du har nattjour och får ta emot två ”enkla” fall.

a) Kalle är 4 år och har haft 39° feber i 2 dagar och verkar nu ha ont i halsen. Du finner en relativt opåverkad pojke med ordentligt röd hals och rodnade tonsiller. Dricker utan problem, inga andningssvårigheter. Vad gör du?

b) Sonja är 2 år gammal och har varit förkyld 1 dygn. Vaknade kl 1 på natten med skällande hosta och inspiratorisk stridor. Lite bättre under transporten hit. Nämn 2 virus som är vanliga orsaker till laryngit. Hur behandlar du Sonja? Vilka kriterier för inläggning använder du?

(4 p)

10. En 10-årig pojke söker pga några dagars svår hosta, trötthet, temp ca 38.5°. På status finner du endast lösa biljud på lungorna. CRP 40, V 12.0. Lungröntgen visar överraskande stora infiltrat på båda lungorna med hilusförbindelse.

a) Om skolungdomar smittas av mycoplasma vilka symtom är vanligast?

b) Hur vanligt tror du det är att de får pneumoni, 10% - 50% - 90%.

c) Kan mycoplasma ge komplikationer från andra organ än lungorna? Vilka?

(4 p)

11. En 3-årig pojke söker akut pga 3 dagars feber 40° och ont i mun o hals. Trött. Status: Kraftigt rodnad i svalget, svullna cervikala lymfkörtlar, tecken aftös stomatit. Lab: Strep A neg, CRP 180, vita 12.0. Mamma berättar att pojken under senaste halvåret haft 5 liknande episoder med feber 4-5 dagar, oftast behandlade med pc via VC. 4-5 veckor mellan feberepisoderna. Frisk mellan dessa.

a) Du tänker söka kunskap via internet, vilket sökkord använder du för denna typ av feber?

b) Känner du till någon/några sjukdomar som kan orsaka denna typ av feber.

(3 p)

12. Du vikarierar som skolläkare och hälsoundersöker en nybörjarklass. Du blir fundersam över hjärtfyndet hos en frisk pojke: Systoliskt ejektionsbiljud gr 2, fixerat splittrad 2: a ton. EKG visar högersidigt skänkelblock.

a) Vilken diagnos misstänker du i först hand?

b) Hur uppkommer i så fall det systoliska ejektionsbiljudet?

c) Hur uppkommer den splittrade 2:a tonen?

(3 p)

13. Du randar dig på barnkirurgen och får under ett jourdygn bedöma följande fall:

En 4-årig pojke insjuknade på f m med magont och vägrade äta lunch. Under em mest legat stilla, ibland jämrat sig, temp 38.5. Kräkts en gång. Status: Stillsam pojke som jämrar sig generellt vid bukpalpation. Antydd défence högra nedre delen av buken. PR: Skriker, svårbedömt. Lab: CRP 30, Vita 15.0. a) Vilken diagnos misstänker du i första hand? b) Behandling?

En 6-årig flicka söker för magsmärter sedan 1 dygn. Hon har ont i magen någon gång i månaden oftast korta stunder men denna gång har det varit värre. Normal avföring, ingen kräkning.

c) Nämn symtom, max 6, som indikerar allvarligare organisk bakgrund vid magsmärter.

En 4 veckors pojke, normal graviditet, födelsevikt 3500 g kommer på remiss från BVC pga gulsot och dålig viktökning. Ammas. Pojken väger nu ca 3600 g, är gul. Enligt mamman mörk urin i blöjan, avföring normal, ljusgul. Status: Levern palperas något fast 3 cm nedom arcus.

d) Hur vanligt är neonatal cholestas?

e) Vilka är de två vanligaste orsakerna?

f) Varför är det viktigt med etiologisk diagnos före ca 6 veckors ålder?

(7 p)

14. En 4-årig tidigare frisk pojke söker pga svullnad av ansiktet och benen sedan 2 dagar. Temp 36.5, hjärtfrekvens 90, andningsfrekvens 25/min, blodtryck 90/50 mmHg. Ansiktet är märkbart ödematöst, pittingödem fot- och handryggar. Redia protein 4, blod 1. S-Alb 15g/L.

a) Vilken diagnos är sannolikast?

b) Vilken bakomliggande förändring föreligger sannolikt i njurarna?

c) Behandling (tacksam läkemedel).

d) Efter avslutad behandling och normalisering, hur stor är recidivrisken, 10% -20% eller >50%?

(4 p)

15. Du vikarierar på specialistmottagning och en 2-årig flicka som 4 månader tidigare haft pyelonefrit kommer på kontroll. Vid utredning visade MUCG grad 3 reflux hö sida f ö normalt. Mamman har nu följande frågor.

a) Hur stor chans är det att förändringen läker – normaliseras på endast medicinsk behandling? Du svarar, ganska stor. Hur stor verklig chans ligger bakom ditt svar, ca 20-40, 40-60, >70%?

b) Finns det ökad risk för att kommande syskon också drabbas av reflux? Du svarar ja något ökad risk. Hur stor är risken, 10-20, 20-40, >40%?

16. Mamman med "refluxbarnet" hade ytterligare en fråga. Hennes man, barnets far, hade varit trött ett halvår och hjärtundersökning hade överraskande visat förkalkade kranskärl och han by-pass opererades för 1 månad sedan med bra resultat. Han är normalviktig. Han har också medicinsk behandling då hans kolesterol var ca 9 mmol/L. Hans mamma dog plötsligt 67 år gammal i hjärtinfarkt.

a) Kan detta vara ärftligt?

b) Vilken metabol rubbning är du orolig för att pappan har?

c) Hur stor är då risken att flickan har samma rubbning?

d) Från vilken ålder är kolesterolet patologiskt vid denna metabola rubbning?

(4 p)

17. En tidigare frisk 5-årig pojke blir plötsligt gulblek i samband med ÖLI. Han är trött men f ö relativt opåverkad men påtagligt blek. Mjälten palperas 3 cm nedom arcus.

Lab: B-Hb 40 g/L, B-LPK $13.0 \times 10^9/L$, B-TPK $440 \times 10^9/L$. Blodutstryk visar polychromasi och moderat sfärocytos.

a) Du misstänker sfärocytos men föräldrarna är friska. Är det någon annan diagnos du bör överväga? Något ytterligare blodprov för att utesluta denna orsak?

b) Vilka är kardinalsymtomen vid hereditär sfärocytos?

c) Parvovirus 19 infektion är fruktad vid bl a sfärocytos, varför?.

(3 p)

18. I en population med många invandrarbarn står du ofta inför t ex 21/2-årigt barn, friskt med Hb 90 g/L ev lägre i samband med infektion. Många har ammat länge, många dricker mycket mjölk. De diagnoser som du överväger är ofta järnbristanemi, β -thalassemia minor och kombination dvs järnbrist + β -thalassemia minor. Förutsätter att barnet f ö är friskt vid undersökningstillfället. Vilka lab prov använder du för att komma fram till diagnos och hur tolkar du dessa?

(4 p)

19. En orsak till att du vid BVC kontrollen palperar buken på djupet är att du kanske någon gång under ditt yrkesliv upptäcker en buktumör innan andra symtom uppträder. Vid rutinkontroll på BVC upptäcker du hos ett 1 1/2 årigt barn en fast tumör i övre delen av buken höger sida som sannolikt sträcker sig över medellinjen mot vänster sida. Röntgen visar förkalkningar i tumören.

- a) Vilka två buktumörer är vanligast?
- b) Vilken av dessa har ovanstående barn sannolikt råkat ut för?
- c) Har barnets ålder någon prognostisk betydelse?

(4 p)

20. Hyperplasi av bröstvävnad är vanlig de första levnadsåren. Du undersöker en flicka på BVC, 1 1/2 år gammal, där mamma berättar att bröstet blivit större sista månaden. Bröstvävnad palperas bilat ca 1 x 1.5 cm storlek.

Status f ö u a.

a) Vad är detta?

b) Prognos?

c) Nämn kliniskt tecken – parameter som innebär ”varningsflagg”.

(3 p)

21. Karl är en 7 årig pojke där föräldrarna är oroliga för att han är kortvuxen. Normal graviditet, födsel och frisk. Vid 5 1/2 års ålder 103 cm (ca 3:e percentilen) vid 7.1 år 111.8 cm (3:e percentilen) Normal vikt i förhållande till längden. Status u a. Pappa är 172 cm, mamma är 150 cm.

a) Vilken är pojkens target height och variation?

b) Vilken är den sannolikaste diagnosen och orsaken till Karls kortvuxenhet?

(2 p)

22. Kerstin går i en skola där man mäter längd/vikt vartannat år. Vid 9.2 års ålder var hon 122.5 cm lång (3:e percentilen) vid 7.3 års ålder 121 cm. Hon är blek, lite torrt hår, och thyreoidea palperas sannolikt lätt förstorad.

a) Vilken diagnos och etiologi är sannolikast?

b) Vilka lab prov önskar du i första hand?

c) Nämn två andra orsaker till bristande längdtillväxt i denna ålder.

(4 p)

23. En 14-årig flicka kommer på remiss från VC pga trötthet sedan ca 4 månader. Tröttheten är nu mera uttalad i samband med ÖLI och hon mår illa. På VC har man gjort en extensiv utredning avseende virusinfektion (bl a EB), blodjárn, thyreoidea, EKG, coeliaci, njurar och muskelsjukdom (CK). Alla prov har varit normala. Status: Trött flicka, ÖLI. Rutinstatus f ö u a.

Du kompletterar utredningen med P-kreatinin 43 $\mu\text{mol/L}$, S-Na 130 mmol/L, S-K 5.6 mmol/L, B-glykos 5.2 mmol/L, S-ALAT 0.6 $\mu\text{mol/L}$, S-Alb 40 g/L, P-CRP 24 mg/L.

a) Vilken sjukdom, diagnos tänker du nu på i första hand?

b) Vilka prover önskar du för att bekräfta din sannolikhetsdiagnos?

(2 p)

24. En 12-årig pojke kommer akut pga att föräldrarna är oroliga för att han kissat ofta, även på natten, den senaste veckan. Han har druckit mycket. Tidigare frisk. Vikt för 2 mån sedan 40 kg, nu 37. Redia: Glukos 4+, ketoner 3+. Status: Cerebralt opåverkad. Luktat aceton, djupandas. O₂ saturation 98%, bltr 100/70 mmHg. Dehydreringsgrad kliniskt ca 8%. B-glykos 44 mmol/L, B-kreatinin 88 μmol/L, S-Na 127 mmol/L, S-K 3.2 mmol/L, pH 7.27, pCO₂ 3.1 kPa, pO₂ 12, HCO₃ 10 mmol/L, BE - 15, B-Hb 151 g/L, B-LPK 7.6x10⁹/L, B-TPK 268 x10⁹/L.

- a) Diagnos. Grad av dehydrering.
- b) Vilken vätska ges initialt.
- c) Pojken väger 40 kg. Beräkna vätskebehovet totalt 1:a dygnet (kräker ej).
- d) Hur väljer du att ge insulinet?
- e) Varför är det omlämpligt att korrigera hyperglykemin (hyperosmolaliteten) för snabbt?

(6 p)

25. En 5-årig pojke söker akut pga hälta, subfebrilitet sedan 2 dygn. För 3 dagar sedan föll han och fick ett sår på knät. Status: Pojken vill helst inte gå pga smärta i höger höft. Ett enkronastort lite såsigt sår på knät. Smärta, inskränkt rotation och flektion i höften. Temp 38.5°. Lab B-Hb 130 g/L, B-LKP 12.0 x10⁹/L, P-CRP 40 mg/L, SR 40. Röntgen höftleder u a.

- a) Vilken är din sannolikhetsdiagnos?
- b) Vilka ytterligare prov önskar du?
- c) Sätter du in någon behandling, om ja vilken?
- d) Konsulterar du akut ortopedjouren? Om ja – varför?

(4 p)

26. En 7-årig pojke kommer på remiss från skolläkaren. Enligt läraren är han ouppmärksam och klarar inte de uppgifter han tidigare kunde även avseende läsning. I förskolan hade man uppmärksammat tilltagande språkproblem utan att oroa sig över detta. Mamma berättar att hans morbror insjuknat i skolåldern med liknande symtom utan att man då fått veta orsaken.

a) Vad är detta för sjukdom som hos denne pojke (och morbror) orsakat successivt försämrade skolprestationer och språkproblem?

b) Vilka förändringar i CNS förväntar du dig på MR alt CT?

(2 p)

27. Sedan införandet av allmän HIB vaccination är pneumokocker vanligaste orsaken till meningit och sepsis hos de mindre barnen. Vi hade tidigare ett icke konjugerat pc vaccin.

a) Från vilken ålder är detta (Pneumo23) immunogent?

b) Från vilken ålder är det nya konjugerade vaccinet immunogent?

c) Hur stor reduktion har uppnåtts i invasiv pc sjukdom i de stora vaccinstudier som genomförts i bl a USA och Finland (10%, 20%, 40%, 60%, >80%)?

(3 p)

28. En 7-årig flicka kommer till dig pga stickningar i läpparna då hon vaknar på morgonen sedan ca 2 mån. Det har på senare tid ibland hänt att hon också talat sluddrigt eller haft ryckningar i högra mungipan. Natten då flickan kommer akut hade föräldrarna vaknat av ett skrik och funnit henne med ryckningar i mungipan som sedan följts av generella ryckningar i armar och ben ca 2 minuter. Då du undersöker henne ca 30 minuter senare är både allmän- och neurologstatus normalt och hon minns inte vad som hänt.

a) Vilken diagnos är sannolikast?

b) Vad förväntar du dig att EEG visar?

c) Om din sannolikhetsdiagnos bekräftas. Vilka åtgärder vidtager du?

(3 p)

29. En 4-årig pojke söker akut pga 4 dagars hög feber, huvudvärk, röd hals. Sedan 2 dagar rodnande ögon och sedan 1 dygn betydligt sämre med ont i kroppen. Temp 39°. Status: Påverkad. Konjunktivit. Röda läppar, tunga, hals. En 2 cm stor halslymfkörtel vä sida. Maculopapulöst exanthem, rodnade handflator och fötter. F ö normalt status.

Lab B-LPK $11 \times 10^9/L$, vä förskjuten diff, B-TPK $336 \times 10^9/L$. SR 40 mm. ALAT $1.0 \mu\text{kat/L}$, S-Bil $100 \mu\text{mol/L}$. Urin u a. Strep A och Monospot neg. Ultraljud lever, buk u a.

Pojken lades in, odlingar, sedan behandling med Cefotaxim. Efter 3 dygn fortfarande hög feber, odlingar negativa. EB serologi neg. Hepatit A, B, C och antistreptolysin titer negativa.

- a) Vad är detta för sjukdom?
- b) Vilka diagnoskriterier fordras för att ställa diagnosen?
- c) Vilken behandling väljer du?
- d) Varför är det viktigt att du ställa diagnosen inom 8-10 dagar?
- e) Vilken komplikation till sjukdomen är allvarlig?

(6 p)

30. En 1 1/2 månaders flicka kommer akut pga feber. Hon har varit frisk till för 3 dagar sedan då hon verkade varm och hade temp 38.3°. Hon har ätit bra, normal avföring, kanske kissat mer än tidigare.

Status: Opåverkad. Temp 38.9°. Puls 170, andningsfrekvens 40. Status f ö u a. Lab: B-Hb 105 g/L, B-LPK $20 \times 10^9/L$ (9.0 neutr), B-TPK $600 \times 10^9/L$, P-CRP 80 mg/L. Redia prot 1, R 1, Nitrit neg, S-Na 150 mmol/L, S-K 5 mmol/l, S-Cl 110 mmol/L, HCO₃ 22 mmol/L. Flickan får i v antibiotika i avvaktan på odlingssvar. Urin: E-coli $10^9/L$. Ultraljud njurar u a. Du ställer dig följande frågor beträffande barns njurfunktion bl a med anledning av flickans elektrolytrubbning som normaliserats spontant.

- a) Vilken kapacitet har den omogna njuren jmf med den mogna att späda urinen i avsaknad av vasopressin, (låg, normal, hög)?
- b) Vilken kapacitet har den omogna njuren att koncentrera urinen jmf med hos vuxna (låg, normal, hög)?
- c) Den mogna njuren kan koncentrera urinen till ca 1300 mmol/L hur stor är denna koncentrationsförmåga vid några månaders ålder (300-400, 600-800, över 800)?
- d) Vid vilken ålder uppnår barnens njurar full koncentrationsförmåga (ca 2, 4, 6 års ålder)?
- e) Varför har barnen nedsatt förmåga koncentrera urinen vid nefrogen diabetes insipidus?

(5 p)

31. Du arbetar på en undervisningsklinik och får på barnakuten in en 6 månaders flicka som varit förkyld i 3 dagar och nu fått andningssvårigheter. Wheezing. Det är vinter och du misstänker RSV infektion. Kandidaten ställer följande frågor:

- a) När jag nu undersökt barnet, kan jag överföra smitta via mina händer?
- b) Vilken behandling, omhändertagande är viktigast när vi nu lägger in flickan?
- c) Kan apné vara första oroande symtom på RSV?

(4 p)