

1. Som jour på sjukhuset kallas du till en fem timmar gammal flicka, som tagits till nyföddhetsavdelningen och lagts i kuvös eftersom hennes andningsfrekvens stigit till 84/minut. Av tillgängliga uppgifter framgår att graviditeten var u.a. och att hon föddes vaginalt efter 37(+2) veckors graviditet och efter 8 timmars värkarbete utan komplikationer. Födelsevikten var 2880 g, längden 47 cm och Apgar score var 8, 10, 10. I kuvösen ser du en blek flicka som ligger med flekterade extremiteter och har lätta interkostala indragningar.

A. Vilka är dina viktigaste diffdiagnoser?

B. Vad är nu mest angeläget att göra?

2. Vid den rutinmässiga läkarundersökningen av nyfödda hittar man ibland fynd, som talar för ett bakomliggande tillstånd och som ibland kräver en åtgärd.

Ange en tänkbar diagnos och den åtgärd du rekommenderar för vart och ett av nedanstående fynd (0,5 poäng för varje uppgift):

Tänkbar diagnos

Åtgärd

A. Mycket liten penis, testiklar u.a.

B. Mannagrynsliknande fläckar i iris bilateralt + epikantusveck + korta mittfalanger på lillfingrarna

C. Gestationsålder 40 veckor, födelsevikt 2300g, längd 47 cm, huvudomfång vid -2SD, systoliskt blåsljud, mikrognati, tunn överläpp, utslätat filtrum

D. En avgränsad, ljusbrun, 1x3 cm stor hudfläck utan ytförändringar frontalt på buken nära medellinjen

E. Inverterade bröstvårtor och ”gropar” i underhuds fett över gluteerna

3. En 3-årig flicka utreds för hälta. Hon har en svullen fotled och ett svullet knä. Hon har ingen feber. Det hittills enda positiva utfallet är CRP 78 mg/L och ANA i serum, som utfallit klart positivt. Provet på reumatisk faktor i serum var negativt.

A. Hur är prognosen för denna flicka?

B. Vilken komplikation/manifestation måste man vara särskilt vaksam på?

4. Du är specialistläkare i primärvården. Följande remiss kommer från en distriktsläkare:
”Hej!

Det gäller en 5-årig pojke som ofta fått besvärlig hosta i samband med förkylning. Kan också hosta vid utelekar. Sökt här flera gånger i 2-årsåldern. Aldrig obstruktiv. Blev nu infekterad då han började förskolan för 3 veckor sedan och har sedan dess haft en ihållande hosta. Han har aldrig haft eksem och man har aldrig hört pipande andning. I status normala andningsljud. Pigg och livlig pojke. Han har en massiv hereditet för allergi och astma. Morfar hade astma, pappa pollenallergisk, moster allergisk och en kusin har svår astma och allergi. Ingen annan är sjuk i familjen Tacksam för utredning. Astma?”

A. Vilka blir dina differentialdiagnoser, när du läst remissen?

B. Om du inte hittar något annat som är avvikande i anamnes och status, vilken blir då din bedömning och vad gör du?

5. Här kommer en remiss till! Den handlar om Irina, född 2004-05-29:

”Denna flicka är av iransk härkomst. Föräldrarna är kusiner. Hon är yngst av 3 syskon, det äldsta har nyligen utretts på barnkliniken för leverförstoring. Ännu inga resultat. Senaste månaderna har modern märkt att Irina börjat få bröstutveckling och söker nu för detta. Jag kan vid undersökning här i dag bekräfta tillståndet. Tacksam för utredning.”

A. Vad kan detta vara?

B. Vad gör du?

6. Du är primärjour på en barnklinik i Sverige. Ambulansen kommer kl 20:30 en onsdagskväll med en 3 dagar gammal pojke, som plötsligt i det närbelägna hemmet blivit blek, slapp och gnyende. Så ser han också ut för dina ögon på akutmottagningen. Medan personalen kopplar monitorer får du av de uppskrämda föräldrarna veta, att det är deras första barn, att graviditeten och förlossningen var ”normal” och födelsevikten 3200g. Han hade skrivits ut dagen innan från BB. Han hade sugit fint på bröstet och på förmiddagen i dag hade man vid ett återbesök tagit PKU-provet. Allt hade varit lugnt fram till i kväll när modern skulle ta upp honom för att amma honom. Då var han som han är nu.

A. Vilka diagnoser bör du i första hand misstänka?

B. Vilka blir dina omedelbara åtgärder för att pröva dessa?

C. Varför skall man ta "PKU-provet" vid 2 dygns ålder, varken tidigare eller senare?

7. 5-åriga Bettina har varit hängig under någon vecka. För tre dagar sedan fick hon feber. Nu kommer föräldrarna med henne akut kl 15, eftersom hon fått små röda prickar på benen och i ansiktet. Du tar ett blodstatus och får följande svar: Hb 80 g/L, LPK $2,1 \cdot 10^9$, TPK $20 \cdot 10^9$, CRP 27 mg/L. Du talar med lab, som ställer upp och räknar en diff akut. Den visar 90% lymfocyter, inga blaster.

A. Vilka tillstånd kan ligga bakom detta?

B. Du bör lägga in henne. Varför?

C: Vad bör vara nästa utredningsmoment med anledning av hennes blodstatus? Måste det göras nu under jourtid eller kan den vänta till i morgon?

8. Benjamin är ett nyanlämt flyktingbarn som uppges vara 3 år. Han är mager och blek och mottagningsköterskan tycker också att han andas snabbare än normalt. Hon mäter saturationen med hjälp av pulsoxymetern. Den visar 78%. Ingen feber.

A. Vilka principiellt sett olika fysiologiska orsaker kan ligga bakom fyndet av nedsatt saturation?

B. Hur kan man kliniskt skilja mellan dessa?

C. Ange en hälsorisk – vid sidan av det som följer av vävnadshypoxi – som en kronisk desaturation kan leda till och vilken mekanismen är?

9. 9 månader gamla Josefin är uppfödd på NAN1, NAN2 och sedan vetemjölshaltig välling.. Viktökningen har emellertid varit skral sedan 6 månaders ålder. Hon är nu utredd med bl.a. tunntarmsbiopsi, som visade gracila villi men en lätt inflammation i stromat. Du funderar på om hon reagerar på komjölsprotein och om du skall behandla henne med tanke på detta.

A. Hur skall du ta reda på om komjölken är orsaken till den bristande viktökningen?

B. Vilken kostordination (alla måltider!) ger du till modern om du nu satsar på komjölsfri kost?

10. Du är barnläkarjour på ett mindre sjukhus på lördag kväll. En 14-årig pojke, Kalle, kommer in med ambulans. Ambulanspersonalen tror att han kan ha haft ett anfall. Han hade ryckt i kroppen när ambulans larmades och var okontaktbar när de kom fram. I ambulansen vaknade han till men somnade sedan. I ambulansen har de tagit ett blodsocker som var normalt och satt iv nål på honom. Andning, puls och blodtryck har varit ok. Vid ankomsten är han trött och vill vara ifred men är orienterad. Han har 36.5 i temp, cor-pulm ausk ua, pupiller normala, liksom tonus och reflexer.

Pappa kommer efter med två kompisar som var med på torget, där ungdomarna höll till. Kalle har tidigare varit frisk förutom att han liksom storasyster har haft feberkramper två gånger som ettåring. Mamma svimmar lätt – hon har både lågt blodtryck och är känslig för lågt blodsocker. Kompisarna är tystlåtna först men det framkommer sedan att ”någon” skaffat fram dricka – dels har det förekommit öl, men också en flaska med ”läsk”. Ingen vet om Kalle druckit något. Pojkarna berättar att Kalle blivit konstig och plötsligt bara legat och ryckt på marken. Alla blev skitskraja och någon ringde snabbt på ambulans.

A. Vilka är dina differentialdiagnostiska överväganden?

Kalle stannar kvar över natten. När han skall gå hem nästa dag kommer han och föräldrarna tillbaka, eftersom han plötsligt blivit konstig på vägen till bilen. Han stannade upp och blev okontaktbar och gick iväg åt rakt motsatt håll. Nu är han som vanligt igen men ganska trött. Han berättar att han ibland har känt sig lite konstig i magen och tappat tråden i skolan, men ingen av kompisarna eller lärarna har sagt något.

**B. Vad kan de episoder Kalle beskriver vara? Väg olika möjligheter mot varandra!
Vilken diagnos är nu mest sannolik?**

C. Hur vill du utreda och behandla?

D. Vilka råd ger du pojken och föräldrarna?

11. På din vårdavdelning ropar plötsligt en sjuksköterska på hjälp. Två månader gamla Alma, som lagts in för observation p.g.a. en misstänkt livlöshetsattack i hemmet, blev plötsligt slapp och hjärtfrekvensmonitorn larmar. Du lyssnar men hör ingen hjärtaktivitet och ingen andning.

Beskriv precis hur du gör återupplivningsförsöket till dess att anestesijouren kommer!

12. 18 månader gamla Lukas har atopiskt eksem. Vid tre tillfällen har han haft feber och rosslande och pipande andning. Dessemellan har han mått bra. Utvecklas fint. Han går hos din kollega och är ordinerad salbutamolspray vid andningsbesvär samt då också budesonidinhalationer 200 µg x 3 i en vecka. Nu har han just slutat en sådan inhalationsperiod men har fått tillbaka sina besvär och kommer akut därför att föräldrarna tycker att behandlingen inte hjälper så bra längre. Du tar emot Lukas och finner honom måttligt påverkad, pox 95%, med förlängt expirium och några ronchi över båda lungfälten. Utöver akutbehandling funderar du på att ändra hans basmedicinering.
Vad blir då aktuellt om du skall följa Läkemedelsverkets behandlingsrekommendationer?

13. 1-åriga Elins mor är mycket emot mediciner och vid dagens BVC-besök visar det sig att hon aldrig givit henne några AD-vitaminer. När du undersöker henne visar förefaller malleolerna att vara något breda.

A. Hur kan du enklast pröva misstanken att flickan håller på att utveckla rakit?

B. Vilka andra orsaker än lågt vitamin D-intag känner du till som orsak till rakit?

14. 10 månader gamla Mohammad kommer med föräldrarna till akutmottagningen eftersom barnet har feber, 39,8 grader, sedan i går och han förefaller att ha ont i vänster ben. Han vägrar att krypa och vill ligga på rygg med vänsterbenet flekterat och utåtroterat i höftleden. Han är mycket kinkig och protesterar våldsamt mot att bli buren. När du undersöker honom märker du också att han förefaller att ha mycket ont när du trycker mot lår och ljumske på vänstersidan. Genitalia är u.a.

A. Vad kan detta bero på?

B. Vad är nu adekvata diagnostiska och terapeutiska åtgärder? Motivera!

15. Några vaccinationsfrågor:

A. Hur skall BVC:s vaccinationsschema anpassas för ett barn som fötts för tidigt?

B. Vilka barn skall rekommenderas BCG-vaccination och i vilka åldrar?

C. Mot vad ger BCG-vaccination ett gott skydd?

16. Ett 3 månader gammalt barn vaccineras på BVC med DPT-Polio-ActHib dos 1. Efter 3 timmar blir barnet frånvarande och slappt i kroppen under 10 minuter. Andas normalt. Modern kontaktar BVC och berättar om det inträffade.

Vad kan detta ha varit och vad betyder attacken inför nästa vaccination?

17. Du får in ett 3 år gammal flicka på akutmottagningen som i samband med hög feber och kramp uppvisar ett P-glukos på 12.3 mmol/L.

Hur vill du gå vidare med detta när det gäller det förhöjda sockervärdet?

18. 3-årige Rikard har tidigare varit en frisk och ganska vild pojke men i höst har han haft flera perioder med hängighet, snuva och litet feber i höst. Sedan några dagar har han verkat svullen omkring ögonen och han har varit klart tröttare än vanligt och helst velat att fadern bara skall läsa sagor för honom. Ingen feber. Kissat mycket. Man söker dig p.g.a. ögonsvullnaden och tröttheten.

Du har flera differentialdiagnoser och behöver ta en del prover för att sortera bland dem. Urinstickan visar U-albumin +++, -erythrocyter 0, leukocyter 0, -ketoner +, -glukos 0, -nitrit 0. B-Hb 174 g/L, -LPK $12 * 10^9$, -TPK $204 * 10^9$. S-kreatinin 36 $\mu\text{mol/L}$, -albumin 14 g/L, -Na 147 mmol/L, -K 4,1 mmol/L. Blodtrycket är 80/45 mmHg. Puls 100/min.

A. Vad säger dessa provsvar om sannolik diagnos och om hans tillstånd?

B. Vilka risker innebär situationen för honom?

C. Hur vill du behandla honom?

D. Hur ser prognosen ut?

19. Dystrofia myotonica och Duchennes muskeldystrofi är två olika muskelsjukdomar, som inte är ovanliga men har förvillande lika namn.

A. Ange huvuddragen av vad som skiljer tillstånden åt när det gäller orsak och ärftlighet!
(2 poäng)

B. Likheter och skillnader i klinisk bild?

20. 12-åriga Tamara vill komma till din mottagning p.g.a. trötthet, illamående, huvudvärk och magont. Förfrågan är förmedlad av en ortsbo eftersom Tamara är en gömd flykting och familjen har ett lagakraftvunnet utvisningsbeslut över sig.

A. Du skulle gärna vilja hjälpa till men har du egentligen laglig rätt att ta emot henne på mottagningen?

B. I diskussionen om gömda flyktingbarns situation åberopas ofta FN:s barnkonvention. Vilka är dess huvudprinciper?

21. En ung mor kommer med remiss från BVC-sköterskan med sitt första barn till din mottagning. Barnet föddes efter 40 veckors komplikationsfri graviditet för 3 veckor sedan. Födelsevikten var 3580 g. Blev litet gul men det försvann efter ett par dagar och ingen behandling gavs. Ammas fullt och barnet suger kraftigt och bra. Vid första vägningen på BVC, som skedde efter 2 veckor, var vikten 3440 g. Modern fick då råd att amma oftare. Vid förnyat BVC-besök i dag var vikten 3500 g. Barnet har tett sig piggt och livligt och haft 1-2 lösa, grönfärgade avföringar dagligen.

Hur bedömer du detta och hur tycker du att fallet skall handläggas? (2 poäng)

22. Emma, 15 år gammal kommer på remiss från skolläkaren till din tidsbeställda mottagning på barnkliniken där du är specialistläkare. Av remissen framgår att Emma varit fysiskt aktiv med bland annat fotbollsspel på fritiden fram till 11 års ålder. Under det senaste året har hon dock inte riktigt hängt med sina skolkamrater på idrottslektionerna. Skolläkaren undrar om hon kan ha astma? Hon berättar själv att hon snabbt blir andfådd och tycker det känns tungt att andas redan efter någon kilometers löpning i lugn takt. Då du undersöker Emma finner du inget avvikande i status. Du hör inga ronchi eller andra avvikande ljud vid auskultation av thorax. Hon får blåsa i en PEF-mätare som visar ett värde på 340 liter/minut. Du beslutar dig för att pröva bronkvidgande medicinering och skriver ut en beta-2 stimulerare för inhalation och en inhalationssteroid att ta 2 ggr dagligen. Du uppmanar henne att ”värma upp” långsamt samt ta extra inhalation av beta-2-stimuleraren ungefär en halvtimme före fysisk aktivitet.

Vid återbesöket en månad senare berättar Emma att hon har kvar sina besvär i samma omfattning som tidigare. Hon tycker inte att behandlingen har hjälpt.

A. Hur bedömer du nu bakgrunden till hennes tillstånd?

B. Motivera hur du går vidare!

23. Pelle är 5 år och tredje barnet till ensamstående mamma, som är arbetssökande. Det äldsta barnet bor inte hemma längre, och nästa barn, en pojke går på individuella programmet på gymnasiet. Familjen har flyttat till orten där du arbetar för ett halvår sedan. Pelle har haft många infektioner under sina första levnadsår och fått flera antibiotikakurer för öroninflammation. Från förskolan rapporteras att Pelle är ouppmärksam och har svårt för att leka med andra. De har tagit upp detta med mamman som inte verkar förstå vad de menar. De har då vänt sig till BVC som i sin tur remitterar till dig på barnmottagningen för utredning. Hörselkontroll är gjord men skall göras om p.g.a. otosalpingit. Synkontroll är u.a. och han har även varit hos ögonläkare som inte funnit något anmärkningsvärt. BVC har också remitterat till psykolog som sammanfattar att han ligger på en 4-åringens nivå med ganska jämn utvecklingsprofil. Detta resultat är ännu inte meddelat mamman, utan man tänker ha ett gemensamt samtal med dig efter det att du också har gjort bedömning.

Du finner att Pelle är motoriskt klumpig, har ett ganska otydligt tal och är väldigt okoncentrerad och du har fullt sjå med att se till att han inte river ner allt i undersökningsrummet.

Hur bedömer du situationen? Vad behöver göras? (2-poängsfråga)

24. 14-åriga Linda har haft feber (38-39,5 grader) sedan fyra dagar med tillkommande muskelsmärter, trötthet och grötigt tal. Söker nu akut eftersom hon också fått diffust ont i magen. I din journal skriver du sedan: AT: Febril och litet matt flicka. Välcirkulerad. Inga hudutslag. Munhåla och svalg: Bilat. Ordentligt svullna och rodnade tonsiller. Ytl.lgll.: Svullna lymfkörtlar på halsen och i axillerna. Cor: Toner u.a. Inga blåsljud. Pulm: Litet strävt andningsljud bilat. Inga biljud. Buk: Mjuk. Hepar palperas 2 cm under arcuskanten. Under vänster arcus palperas en fast resistens med glatt yta som når 4-5 cm under arcuskanten. Du tar akutprover som visar S-CRP 78 mg/L, B-Hb 72 g/L, -LPK $15,2 \cdot 10^9/L$, -TPK $108 \cdot 10^9$, S-ASAT 3.6 ukat/L, -ALAT 4.8, -bil 126 umol/L. Diffen visar 70% lymfocyter, varav mer än hälften är atypiska med utflytande cytoplasma och stora kärnor. Inga blaster. Du kompletterar proverna med reticulocyter som är 6% (normalvärde 0,2 – 2%) och S-haptoglobin som är 0.

A. Tolka provsvaren! Vilka sjukdomsprocesser speglar de?

B. Du saknar säkert ett akutprov, som kan bekräfta din tentativa diagnos. Vilket?

C. Hur skall Linda behandlas?

25. Långt QT-syndrom har blivit mera aktuellt under senare år därför att kunskaperna om det har ökat.

A. Beskriv en klinisk bild som ger anledning att misstänka tillståndet?

B. Rita en EKG-snutt och ange tydligt hur diagnosen ställs!

C. Vad gör du om du finner att misstanken är bekräftad och vad vet du om orsak till syndromet

26. Tobias är 13 år och har haft diagnosen Crohns sjukdom sedan 3 år. Under de sista två åren har han emellertid mått bra och man har kunnat sätta ut den behandling han tidigare haft. Nu kommer han till sjukhuset eftersom han i samband med en infektion fått magsmärtor och lösa, slemmiga och blodiga avföringar. Han har haft tre sådana på förmiddagen. Han känner sig trött och är mycket ledsen. Vill helst ligga stilla. Du finner honom inte allmänpåverkad i övrigt. Han har normal andning, blodtryck och puls. Ömmar diffust i buken vid palpation. Här kan man välja olika behandlingsvägar för att hejda skovet. *Vilka?*

27. Det talas mycket om risken för typ-2-diabetes (T2DM) i massmedia. Fortfarande är det dock sällsynt att denna diagnos ställs på unga individer i Sverige.

Vid vilka anamnestiska och laboratoriemässiga uppgifter kan man misstänka att det föreligger T2DM vid hyperglykemi?

28. Rebecca föddes i hemmet som familjens femte barn. Du ser henne på BVC för första gången när hon är fem månader gammal. Rebecca ger fin kontakt och svarsjollrar, hon har bra huvudkontroll, men tycker inte om att ligga på mage. Hon griper med vänster hand men inte med höger. Modern har också lagt märke till detta. Benens motorik är så vitt du kan se symmetrisk.

A. Kan detta vara en normalvariant? I så fall vad?

B. Vilka differentialdiagnoser är troligast och vilken etiologi kan vara sannolik?

C. Vad vill du göra med flickan: Utredning? Behandling?