

Ihsan Sarman, med dr, överläkare, Barnens sjukhus, Huddinge Universitetssjukhus, Stockholm
(ihsan.sarman@pediat.hs.sll.se)

Den första undersökningen på BB – barnets viktigaste läkarkontakt?

Ger chans till tidig upptäckt av behandlingsbara avvikelser

FOTO: J. GREIN/SCIENCE PHOTO LIBRARY/IBL

Undersökningens syfte är förutom en klinisk bedömning av barnets adaptation till det extrauterina livet även tidig upptäckt av behandlingsbara medfödda avvikelser.

I Sverige genomgår varje nyfött barn sin första läkarundersökning på BB. Undersökningens syfte är förutom en klinisk bedömning av barnets adaptation till det extrauterina livet även tidig upptäckt av behandlingsbara medfödda avvikelser. Vissa avvikelser kan vid en försenad diagnos leda till svår sjukdom och/eller handikapp. Att förhindra senare handikapp har tidigt varit vägledande för utvecklingen av olika screeningprogram. Det mest väletablerade programmet är PKU-testet (fenyلكetonuritestet), som genomförs då barnet är mellan tre

och sex dagar gammalt med ett blodprov som analyseras för diagnos av de fyra välkända ämnesomsättningssjukdomarna fenylketonuri, hypotyreos, galaktosemi och kongenital binjurebarkshyperplasi. Sedan testet började användas i mitten av 1960-talet har drygt 3,4 miljoner analyser av sjukdomen fenylketonuri utförts och 190 fall upptäckts [1].

Kostnaden för PKU-testen är idag drygt 100 kronor per barn. Vinsten med testet ligger i de stora besparingar av vårdkostnader som kan göras om sjukdomen upptäcks tidigt. Vinsten av uteblivet lidande tillkommer också, men är svårare att prissätta.

Neonatal screening i olika former

Ett exempel på ett screeningprogram som för cirka tio år sedan testades på ett begränsat sjukvårdsområde men ej etablerades som nationellt program är screening av höftledsstabi-

Se även artikeln på sidan 620 i detta nummer.

liteten hos nyfödda barn med hjälp av ultraljudsundersökning [2]. Barnen undersöktes av utbildade assistenter. Målet var att förhindra sent uppkomna höftledssubluxationer med mycket låg prevalens (1 på 10 000).

I en stor studie från Norge framkom dock att screeningens effekt som bäst var marginell [3]. Programmet krävde också omfattande resurser i ultraljudsdiagnostik och en mycket bra organisation. Det tillämpas kanske därför inte vid merparten av landets BB-kliniker [4].

Det senaste tillskottet vad gäller neonatal screening är hörseltest med hjälp av otoakustiska emissioner (OAE). Metoden har trots behov av avancerad teknisk utrustning, men tack vare god logistik med mobila datorutrustningar, framgångsrikt tillämpats vid Huddinge Universitetssjukhus med dess 3 800 förlossningar per år. OAE har införts som screening vid Linköpings universitet med gott resultat [5]. Screening syftar till att tidigt upptäcka grav bilateral hörselskada, som anses förekomma i prevalensen 0,5–1 per 1 000 nyfödda barn.

Hur undvika falskt positiva svar?

Ett optimalt screeningtest skall ha både hög sensitivitet (så många sant positiva svar som möjligt) och hög specificitet (så få falskt negativa svar som möjligt). All screening bygger dock på mycket fasta rutiner med hårt standardiserade kriterier, varför det är ofrånkomligt att flera falskt positiva resultat förekommer. Samtidigt innebär just dessa falska resultat att barnet orsakas obehag med extra undersökningar. En önskad oro skapas även hos föräldrarna.

Hur ser andelen falskt positiva resultat ut vid de olika neonatala screeningsverksamheterna? Vad gäller PKU-screeningen, som är den mest välfungerande verksamheten, har 90 314 prov analyserats under år 2000 (99,8 procent av landets alla nyfödda barn). Totalt 89 barn återkallades för omtestning; hos 41 av dessa, motsvarande ca 0,04 procent av alla

nyfödda, kunde misstanken om sjukdom inte bekräftas [1]. Internationellt sett har Sverige redan en mycket låg återkallelsefrekvens. Den har sjunkit ytterligare under senare tid genom justeringar av larmgränser och förbättrad metodik, faktorer som minimerar andelen falskt positiva testresultat [Anna Nordenström, PKU-laboratoriet, pers medd, 2001].

OAE-testet

Sedan starten i november 1998 har 10 243 barn undersökts på Huddinge Universitetssjukhus med det nya OAE-testet, dvs 98,1 procent av alla där nyfödda barn. Av dessa barn kallades 635 för omtestning. Därefter genomgick 86 barn fortsatt utredning, som slutligen resulterade i att 41 barn fick diagnosen medfödd hörselskada (20 med bilateral hörselnedsättning); 45 barn frikändes från skada, vilket motsvarar ca 0,4 procent av alla undersökta nyfödda [Inger Uhlén, Kjell Karlsson, Huddinge Universitetssjukhus, pers medd, 2001].

Att med OAE-test upptäcka sjukdom i form av medfödd hörselnedsättning är upp till hundra gånger vanligare än att upptäcka metaboliska sjukdomar med PKU. Med OAE vidareutreddes också tio gånger fler barn utan att sjukdom kunde konstateras. Om OAE infördes i hela landet skulle därför uppskattningsvis 360 barn årligen utredas i onödan. Erfarenheterna från Huddinge är dock att endast enstaka föräldrar blev oroliga vid fortsatt utredning, beroende på att de informerats noggrant om testet [Inger Uhlén, Kjell Karlsson, Huddinge Universitetssjukhus, pers medd, 2001]. Med tiden kan också antalet falskt positiva svar komma att sjunka ytterligare, såsom blev fallet med PKU-testen.

Kostnaden för OAE-screening är inte färdigutredd, men en preliminär uppskattning pekar på att den initialt är högre än den för PKU-test. Vinsten ligger dock i att inget barn med hörselskada missas och att de gravt hörselskadade barnen får hörapparat redan vid 3 månaders ålder, en förutsättning för optimal talutveckling. Erfarenheterna visade också att metoden fungerade bra kort tid efter introduktionen på ett stort sjukhus.

Enligt min mening tillämpas också neonatal screening vid landets BB-avdelningar utan hjälp av tekniska metoder när barnläkaren på BB undersöker de nyfödda barnen. Intrycket är att nästan alla föräldrar är positiva till denna hälsoundersökning, men många är också spända och nervösa. Oron går inte att ta miste på när läkaren lyssnar på hjärtljuden eller klämmer på barnets buk.

Rutinundersökningen har definierats av Svenska barnläkarföreningen och framgår av förlossningsjournalen på blankett FV 2. Journalen fungerar som ett gemensamt verktyg för dokumentation och information mellan olika vårdgivare.

I statusmallen i det nyfödda barnets journal finns rubriken »ögon«. Vad som där undersöks och hur fynden dokumenteras varierar dock, vilket framgår av Gunilla Magnussons och Klara Thiringers studie i detta nummer av Läkartidningen om screeningen för kongenital katarakt hos nyfödda barn. Antalet barn med kongenital katarakt anges där till knappt fyra per 10 000, dvs tio gånger färre än fallen med medfödd hörselnedsättning men i samma storleksordning som t ex kongenital hypotyreos vid PKU-screening.

Vem är bäst lämpad att utföra undersökningen?

Till skillnad från PKU- och OAE-testen bygger screeningen för katarakt idag på undersökarens subjektiva bedömning av reflexen av det genomfallande ljuset från ett oftalmoskop. Undersökningen utförs inte bara av några välutbildade laboratorie- eller hörselassistenter utan också av många fler läkare, såväl specialister som under ST-utbildning. Det ställer

höga krav på att undersökaren är förtrogen med tolkningen av normala avvikelser från den röda ljusreflexen.

Här några exempel på svårigheter förknippade med ögonundersökningen av nyfödda barn:

Hos barn med mycket mörkt ögonpigment har den röda reflexen ersatts av en grågul färgton. Barn som är oroliga och skrikiga – en inte ovanlig förekomst i samband med barnläkarundersökningen på BB – ger inte möjlighet till full ögoninsyn. Ett välfungerande oftalmoskop är ett måste vid den dagliga BB-ronden.

Försenad eller oupptäckt kongenital katarakt leder till bestående synhandikapp, varför målsättningen med screeningen bör vara densamma som den för upptäckt av PKU eller grav hörselnedsättning. Med låg prevalens av sjukdom får varje barnläkare dock alltför liten erfarenhet av att se kongenital katarakt. Under senare tid har en markant neddragning av vårdplatserna på BB skett i de flesta sjukvårdsområden i landet. Som en konsekvens av detta ligger medelvårdtiden för mor och barn idag på cirka två dygn, vilket medför en ökad press såväl på barnmorskor som på barnläkare att genomföra hälsokontrollerna med bibehållen god kvalitet och säkerhet.

Goda rutiner ger god säkerhet

På Huddinge Universitetssjukhus har vi valt att lägga ansvaret för kataraktscreening på den barnläkare som är BB-konsult. Barnläkaren »lyser i ögonen« i samband med övrig somatisk undersökning av barnet. Om undersökningen ger god insyn med normalt fynd bekräftas detta genom ett »OK« i rutatan »ögon« i förlossningsjournalen. Vid dålig insyn skrivs tydligt att undersökningen inte har kunnat genomföras. I tveksamma fall konsulteras ögonläkare snarast. Detta har vi funnit vara en god rutin för att öka säkerheten.

Det är också mycket viktigt att dokumentera undersökningsresultaten i förlossningsjournalen, lättolkade för alla i hela vårdkedjan. Journalen följer barnet och förmedlar resultatet vidare till BVC. Här skulle datoriserade förlossningsjournaler vara till god hjälp.

För närvarande är barnläkaren bäst lämpad att screena för kongenital katarakt på BB. Tydligt målsättning med strikta rutiner, återkommande träning i att tolka ljusreflexens normala variationer samt god dokumentation är förutsättningar för verksamheten. Kanske denna undersökning i framtiden kommer att kunna genomföras med samma objektivitet som den vid OAE-screening?

Referens

1. Guthenberg C, von Döbeln U, Hagenfelt L, Nordenström A, Lind S, Larsson A. Informationsblad från PKU-laboratoriet, Huddinge Universitetssjukhus; redovisning av verksamheten 2000.
2. Andersson JE, Funnemark PO. Neonatal hip instability; screening with anterior-dynamic ultrasound method. *J Pediatr Orthop* 1995;15:322-4.
3. Rosedahl K, Markestad T, Lie RT. Ultrasound screening for development dysplasia of the hip in the neonate: The effect on treatment rate and prevalence of late cases. *Pediatrics* 1994;94:47-51.
4. Lidefelt KJ, Winbladh B, Erasmie U. Kongenital höftledsluxation på nyfödda vid Södersjukhuset. Onödigt screena med ultraljud. *Läkartidningen* 1996;93:3125-6.
5. Hergils L. Ny metod upptäcker medfödda hörselnedsättningar. Spädbarn screenas genom mätning av otoakustiska emissioner. *Läkartidningen* 1999;96:1166-8.