



P A I D O S

TIDSSKRIFT FOR NORSK BARNELEGEFORENING

PORTRETTE

Sverre O. Lie

s. 14

DIAGNOSE

Kreatinmangel

s. 20

AKTUELT

Utvidelse av nyfødtscreeningen

s. 30



Tema:
Internasjonal barnehelse



INNHold

6	Gutar og mødre HANS HOWLID
12	European Academy of Paediatrics Paidos intervjuer TOM STIRIS
14	Portrettet: SVERRE O. LIE
18	4. Nordiske kongress om barn og smerte T. HENRICHSEN & RD. ANDERSEN
20	DIAGNOSE: Selektiv screening for kreatinmangelsykdommer Y. BLIKSRUD & B. WOLDSETH
22	Vekststudien i Bergen P. JÚLIUSSON & R. BJERKNES
26	Lysosomale sykdommer Referat fra 9. intern. symposie JØRGEN DIDERICHSEN
30	Utvidet nyfødtscreening i Norge TERJE ROOTWELT ET AL

Paidos skal:

- Speile trender og utvikling innen norsk barnemedisin
- Jobbe for økt interesse for barnehelse i et nasjonalt og internasjonalt perspektiv
- Være et vindu for samfunn og media mot norsk barnemedisin
- Sette fokus på viktige barnemedisinske tema
- Være et medlemsblad for Norsk Barnelegeforening

Redaksjonen mottar med takk alle bidrag fra leserne. Signerte artikler og innlegg står for forfatterens egen regning.

Vil du være med å lage Paidos?

Paidos søker skriveglade barneleger som vil være med å forme bladet fremover. Ta kontakt på epost paidos@barnelegeforeningen.no

LEDER



Leif Brunvand
Leder i NBF

NBF som fagmedisinsk forening

Først en stor takk til Barneavdelingen ved AHUS for planlegging og gjennomføring av PEDIATERDAGENE 2006. Tross en del tekniske problemer i starten et godt gjennomført faglig program og et upåklagelig sosialt program. Det blir spennende å følge AHUS videre med nytt hus i 2008.

Vi nærmer oss nå raskt mot jul og fra 01. januar 2007 vil Norsk Barnelegeforening (NBF) være en fagmedisinsk forening i Den norske lægeforening (Dnlf) etter vedtak på landsstyret mai 2006. Nytt lovverk for Dnlf er vedtatt og vil tre i kraft fra årsskiftet.

Dnlf vil da være tredelt og alle spesialister i pediatri som er medlem av Dnlf vil automatisk være medlemmer av alle tre delene – en yrkesforening etter den stilling man har, en fylkesavdeling etter hvilket fylke man bor i og Norsk Barnelegeforening som en fagmedisinsk forening for spesialiteten pediatri i Dnlf. Man vil betale kun en kontingent og være registrert i ett sentralt register i Dnlfs sekretariat.

Dnlf har mer enn 20 000 medlemmer. Foreningen har 43 spesialforeninger. Noen av spesialforeningene er på tvers av spesialitet, noen følger en spesialitet. Det er de spesialforeningene som følger en spesialitet som automatisk vil bli fagmedisinsk forening i Dnlf. Det sier seg selv at det arbeid som nå er i gang med å etablere et system med fagmedisinske foreninger er omfattende og krevende. Den største foreningen har over 4000 medlemmer den minste 20. Intern organisering er ulik, økonomi er ulik, egne lover er forskjellige. Tradisjonelt sett har spesialforeningene vært autonome og frie i forhold til Dnlf. Avstanden inn mot Dnlfs sekretariat og maktposisjoner har vært ulik, men stort sett ganske lang.

Arbeidet med å integrere spesialforeningene tettere inn i Dnlf har pågått siden 2002. Først det siste året har det gått opp for mange av oss at dette vil ha store praktiske konsekvenser for spesialforeningene, selv om det for det enkelte medlem ikke vil oppleves vesentlig forskjellig.

Det mest åpenbare nye for oss er harmonisering av lover. Dnlfs lover vil gjelde alle fagmedisinske foreninger i Dnlf. I stedet for egne lover må de fagmedisinske foreningene ha vedtekter som skal harmoniseres med Dnlfs nye lover. For oss vil dette si en teknisk justering mer enn en reell endring. Våre nåværende lover kan stort sett videreføres i litt endret språkdrakt. De nye vedtektene må vedtas på et årsmøtet for å være gjeldende og dertil godkjennes av sentralstyret. I praksis vil dette si at vi må oppløse oss som spesialforening og samtidig vedta nye vedtekter for en fagmedisinsk forening med samme navn. Dette kan vi i følge våre egne lover tidligst gjøre på vårt ordinære årsmøte / generalforsamling juni 2007. Vi vil i mellomtiden midlertidig fungere som fagmedisinsk forening i påvente av at alle formelle vedtak er fattet. En arbeidsgruppe bestående av nåværende styre utvidet med tidligere ledere Jørgen Hurum og Hans Jacob Bangstad har laget et utkast til nye vedtekter. Disse kan leses på barnelegeforeningens hjemmesider. Styret vil gjerne ha tilbakemeldinger på vedtektene som foreslås for å få et best mulig utkast for årsmøtet. Utkastet som ligger ute på nettet nå må vurderes som et arbeidsutkast som kan slipes ytterligere for å få et godt resultat. Vi vil etter neste styremøte sende ut et epostbrev der forslag til vedtekter er vedlagt. Send dine egne vurderinger om vedtektene som mail til styre@barnelegeforeningen.no

De nye lovene for Dnlf gir økte muligheter og nye utfordringer. Kort kan nevnes noen forhold.

REDAKTØREN

De store tall



Tomas Nordheim
Alme
Redaktør

Vel overstått jul og godt nyttår til dere alle! Året er bare to arbeidsdager gammelt når dette nummeret av Paidos går i trykken. I dette nummeret har jeg forsøkt å rette søkelyset mot ulike sider av internasjonal medisin. Mange barneleger har et engasjement for syke barn også utenfor landets grenser, endel har også jobbet i uland. Hans Howlid sine beretninger fra jungelen i Vietnam er tankevekkende og viser konkret og gripende de dilemma som krig og fattigdom fører med seg.

Selv skal jeg innrømme at jeg i en periode har byttet tenårenes glødende idealisme med en slags deterministisk-apatisk holdning, en slags oppfatning av at mitt bidrag uansett ikke vil gjøre den store forskjellen på hele den

store, vide verdens urett. Derfor ble jeg så juleglad av å intervju Sverre O. Lie om arbeidet med tusenårsmålene. Det kan høres ut som en floskel, men min beste julegave i år var faktisk å finne igjen håpet om større rettferdighet for de fattigste i verden.

”Nå er det de store tall som gjelder” sier Sverre O. Lie. Og ja, tallene er ufatelige, selv om de på ingen måte er nye for oss. 30 000 barn under fem år dør hver eneste dag, de fleste av dem som følge av medisinske banaliteter. Vi kan velge å fortsette som vi har gjort, bruke våre profesjonelle beskyttelsesmekanismer; det er ikke våre barn, det er ikke her. Eller vi kan velge å slippe ned gardene, la det elendige, ufattelige og helt urimelige slå oss med den kraften vi fortjener - og tenne et sinne i oss. Ikke et sinne fordi vi har det bra - jeg er ikke med på kollektiv samvittighetsavstraffelse. Men et sinne begrunnet med at vi i den såkalt utviklede verden nå har mulighetene til å forhindre unødvendige dødsfall - men lar det være.

Det er fristende å sitere Erik Bye fra en sekvens i filmen Giganten - riktignok fritt etter hukommelsen: ”Dersom jeg sto med mitt barn, døende av sult og visste at i et land langt borte satt velfødde, rike mennesker og så på oss på TV uten å gjøre noe - da ville jeg blitt farlig.”. NBF har hatt en interessegruppe for internasjonal medisin. Den ligger så vidt jeg forstår nede for tiden. Jeg tror ikke det avspeiler interessen for feltet blant norske barneleger. Vi har helt klart erfaringer fra oppbygningen av pediatrien i Norge som burde kunne brukes internasjonalt. Jeg ville være glad for å kunne formidle kontakt mellom barneleger, ferske som erfarne, som ønsker å engasjere seg i slike problemstillinger - bruk paidos@barnelegeforeningen.no.

Jeg har lyst til å fortelle litt om planene for Paidos fremover. Jeg er veldig glad for den økte interessen jeg har merket i løpet av de siste månedene. Nå er tiden inne for å gå videre og utvikle bladet til noe mer. Jeg har henvendt meg til alle interessegruppene i Norsk Barnelegeforening, og fått positive tilbakemeldinger. Målsetningen er at Paidos skal kunne være en formidler av faginnhold i større grad enn i dag. Informasjon om viktige kurs, sentrale oppslagsverk og tjenester på internett, små eller store erfaringer som kan deles med andre. Det er ikke meningen å illudere et vitenskaplig tidsskrift, tvert i mot ser jeg for meg et åpent forum for det vi driver med til hverdags. Jeg ønsker også å knytte til meg ”lyttestasjoner” over hele landet for bedre å kunne fange opp hva som rører seg i miljøet. Dersom noen sitter med en liten journalistbarnelege eller barnelegejournalist i magen, ville jeg være henrykt over å få vite om det. Det er mye man kan tenke på og ønske seg annerledes hverdagen vår. Første skritt er å beskrive det.

tomas

Redaktør: Tomas Nordheim Alme,
Pediatrisk forskningsinstitutt
Rikshospitalet - Radiumhospitalet HF
0027 Oslo
paidos@barnelegeforeningen.no
Design : Anne-Marie Korseberg
Lay-out: Tomas Nordheim Alme
Trykket hos PDC Tønsen
Oppslag: 700
Antall utgivelser per år: 4

Frist for innsending av bidrag og
annonsemateriale:
Nr 02/2007 - 15. mars
Nr 03/2007 - 15. juni
Nr 04/2007 - 15. september
ISSN: 0804-1687 © Norsk Barnelegeforening

Paidos forbeholder seg retten til å oppbevare og
publisere artikler og annet stoff også i elektronisk
form, for eksempel via internett.
Fagpressens redaktørplakat ligger til grunn for
utgivelsen. Alt som publiseres representerer
forfatterens synspunkter. Disse samsvarer ikke
nødvendigvis med redaksjonens eller Norsk
Barnelegeforening sine offisielle synspunkter
med mindre dette er presisert.

Legeforeningens sekretariat vil håndtere og oppdatere vårt medlemsregister, innkreve kontingent og vil i fremtiden kunne bidra med sekretærfunksjoner som går langt ut over dette. For 2007 er det estimert en basal økonomisk overføring til NBF (fra medlemskontingenten) i størrelsesorden kr 540 000,- forutsatt at vi har 630 medlemmer. Dette bedrer vår økonomi. I tillegg finnes en pott på kr 3 mill der tildeling skjer etter spesiell søknad. Hva som vil inkluderes i sekretærfunksjonene er ikke endelig bestemt, men her diskuterer man muligheter for ganske omfattende merkantile tjenester som omfatter både regnskap, revisjon og drift av egne møter. Kasserer og møtesekretær i styret kan få betydelig avlastning i sitt arbeid.

Prising av merkantile tjenester er ikke klart. Noe vil sannsynlig bli del av en gratis basispakke som blir et tilbud for alle foreningene. 2007 blir for denne delen av prosjektet et overgangsår frem mot år 2008 der dette vil komme mer på plass.

Legenes hus har bygget opp et sekretariat i medisinsk fagavdeling som i fremtiden også vil være tilgjengelig for de fagmedisinske foreninger. Det er snakk om en samhandling der eksempelvis utformingen av et policy dokument eller en statusrapport for sentralstyret kan foregå i et samspill mellom de fagmedisinske foreninger og sekretariatet i Dnlf. Det er også snakk om å etablere god kontakt mellom de fagmedisinske foreninger og inn mot avdeling for informasjon og helsepolitikk.

Web – satsingen i Dnlf er et kapittel for seg. Feltet vil fortsatt være i stor utvikling i tiden som kommer, med tyngde på de fagmedisinske foreningene. I tråd med dette er det ansatt flere på Web redaktørens (Redaktør Stine Bjerkestrand) kontor. Stikkord er utvikling av et fagportal, utvikling av ”din side” og samkjøring av websidene til de ulike fagmedisinske foreninger. Man tenker seg å kunne gi praktisk hjelp og opplæring til de som er web-redaktører i de ulike fagmedisinske foreninger og bruk av felles IT verktøy og server.

En viss uniformering vil en omorganisering nødvendigvis føre til. Det er etablert en felles mal for etablering av nye vedtekter og Dnlfs nye lover vil være overordnet de fagme-

disinske foreningene. Vi blir en del av en stor organisasjon, sannsynligvis med felles logo på brev – eventuelt side om side med vår egen logo. Det er aktuelt med legenes hus som felles adresse for all post. Det kan være snakk om tilgjengelighet av kontorplass for styremedlemmer i et kontorlandskap på Legenes hus hvis det er behov for det. Vår kontakt til media er et viktig tema – der det å være en del av en stor organisasjon (Dnlf) som bør snakke med en stemme kan komme i konflikt med de fagmedisinske foreningers autonomi og ønske om å profilere en sak på tvers av Dnlfs offisielle syn. Hva er da legeforeningens syn? Et tema kan plutselig bli hett, med behov for innspill fra legeforeningen – gjelder dette da en aktuell sak for oss må vi vurdere om dette bør samkjøres med legeforeningen sentralt før vi går ut. Et annet aktuelt tema er hvor mye reell makt de fagmedisinske foreningene vil få innad i Dnlf. Så langt er de fagmedisinske foreningene ikke representert i sentralstyret og innehar kun et lite mindretall i landsstyret. Hvem skal tale de fagmedisinske foreningers sak når ressurser i foreningen skal fordeles? Vil Dnlf ta de fagmedisinske foreningene på alvor må dette etter min mening på sikt rettes opp. De fagmedisinske foreningene trenger antagelig et felles forum for diskusjon, valg til landsstyret og samkjøring innad i Dnlf for å sikre sin plass og posisjon i foreningen.

Det faglige engasjement har vært og er drivkraften for vår virksomhet i Norsk Barnelegeforening. Tenk deg alt det arbeid som er lagt ned i å utarbeide nasjonale veiledere, vårt arbeid i komiteer, i styrer og verv osv. Frivillighet og faglig autonomi har vært en forutsetning, noe som vi kanskje ikke tenker på til daglig. Medlemskapet i de nye fagmedisinske foreningene blir obligatorisk. Vi blir en del av Dnlf med sine mer enn 20 000 medlemmer. Greier vi da å opprettholde engasjementet og frivilligheten? Man er fullt klar over denne problemstillingen sentralt i Dnlf og det lagt vekt på at spesialforeningenes nåværende autonomi og egenart skal opprettholdes. Vi skal ikke spises opp av moderorganisasjonen og pålegges synspunkter eller arbeidsoppgaver vi ikke er enige i. Men problemfritt blir dette sikkert ikke.

Forsidebildet:

Dette nummerets Rorschach-aktige forsideillustrasjon gir kan hende ulike assosiasjoner. Den intenderte meningen er ikke lystig. Hver prikk representerer 5000 dødsfall av barn under 5 år - årlig. Bildet er en manipulasjon av et kart publisert i Lancet i 2003 i artikkelen ”Where and why are 10 million children dying every year?” ved Black et al. Robert Black er professor ved Johns Hopkins School of Public Health. Han er en av medlemmene av The Bellagio Child Survival Study Group, en internasjonal gruppering av spesialister innen internasjonal helse. Sammen publiserte de en rekke artikler om status og intervensjoner for barneoverlevelse i Lancet 2003 nr. 361 og 362. Artikkene er også samlet i en egen temautgave. Forsidebildet er inspirert av tilsvarende illustrasjon på forsiden av denne artikkelsamlingen. Alle artiklene er tilgjengelige elektronisk på www.thelancet.com. Artikkene som Bellagio-gruppen publiserte er viktige, ikke minst fordi de satte fart i den politiske oppmerksomheten rundt tusenårsmålene. Kartet er forstemmende og deprimerende, men bør også være en ledesnor til hvor ressursene bør settes inn.



Kart: Worldwide distribution of child deaths. Each dot represent 5000 deaths. Black RE, Morris SS, Bryce J. Where and why are 10 million children dying every year? The Lancet, 361: June 28, 2003)

Styret i Norsk barnelegeforening 05/06



Leif Inge Brunvand (Leder)

Medisinsk embetseksamen 1980, distriktslege Gamvik kommune, Finnmark 1982-84, Assistentlege Barneavdelingen Fylkessykehuset i Ålesund 1984-86, Fra og med 1986 vært tilknyttet barneavdelingen Ullevål Universitetssykehus. Doktorgrad i 1998, ”Migration, Vitamin D and Health”. Er nå seksjonsoverlege ved Barnehjerteseksjonen, Ullevål universitetssykehus. Gift 1980, tre barn. Stikkord for fritid er hund, kajakk, turgåing/-løping, bøker og hytte.

leder@barnelegeforeningen.no



Kristin Hodnekvam (Nestleder)

Klinikkssjef ved Sykehuset Telemark HF. Generell pediatr med et hovedområde barnediabetes. Styremedlem i norsk studiegruppe for barnediabetes. For tiden permisjon fra klinikkssjefstilling for 1 års overlegevikariat ved Barnesenteret Ullevål. Blir glad av skigåing, musikk, gode filmer og bøker, natur og reiseopplevelser.

nestleder@barnelegeforeningen.no



Elisabeth Selvaag (styremedlem)

Medisinsk embetseksamen fra -87. Arbeidet i pediatrien fra -93, først i Trondheim, deretter på Lillehammer og nå igjen i Trondheim. Her jobber jeg med barneneurologi og -habilitering. Har ellers interessert meg for sosialpediatri. Jeg trives godt hjemme hvor jeg har ett barn. Liker meg dessuten ute i all slags vær og forsåvidt hvor som helst i godt selskap.



Jon Konradsen (Sekretær)

Født og oppvokst i Bodø. Studert i Trondheim. Jobbet som assistentelege ved Barneavdelingen i Bodø siden 2003, for tiden assistentlege ved Astrid Lindgren Barnsjukhus, Stockholm. Gift, ingen barn. Bodø/Glimt supporter!

sekretaer@barnelegeforeningen.no



Jannicke Andresen (Møtesekretær)

Student i Tyskland (Wuerzburg). Jobbet på barneavdelingen i Fredrikstad fra desember 2000 til mars 2004, deretter ansatt barneklirken RH, stipendiat ved Pediatrisk Forskningsinstitutt. Driver med kitesurfing / kiteskiing på fritiden.

motesekretaer@barnelegeforeningen.no



Bjarne Dag Andersen (Kasserer/Økonomiansvarlig)

Medisinsk embetseksamen i Oslo 1969. Tjeneste som svensk ”prov-läkare” i Kristinehamn. Turnus og senere ass.lege på med avd. Kongsberg s.h.

Ass.lege på Barneavd. Ullevål s.h. 1971-74. Vikariater på barneavdelingen i Lørenskog og Drammen. Spesialistpraksis med avtalehjemmel og deltidsstilling som barnelege ved Kongsberg s.h. siden 1976.

kasserer@barnelegeforeningen.no



Thomas Möller (IT-ansvarlig / Webmaster)

Født og oppvokst i Tyskland, utdannet i Kiel og Trondheim. Turnus i Hammerfest, Harstad og Trondheim. Allmennmedisin i 2 år, indremedisin/kardiologi i 1,5 år før jeg begynte i pediatrien. Jobbet på SiA og senere SiV i Tønsberg samt overlegevikariat på AHUS og Barnehjerteseksjon, Rikshospitalet. Spesialist siden 2001. Startet med doktorsgradsprosjekt innen medfødte hjertefeil ved siden av klinisk arbeid i Tønsberg. Bor på Nøtterøy med legekone og tre barn. Fritidsinteresser: musikk, småfly, data.

pedweb@barnelegeforeningen.no



Tomas Nordheim Alme (Redaktør Paidos)

Født i Narvik, oppvokst litt her og litt der. Studert i Oslo, turnustjeneste på vakre Voss, assistentlege ved Klinik for barn og habilitering i Drammen. For tiden stipendiat ved pediatrisk forskningsinstitutt. Bor på Kjeller med kone og tre barn. Ved siden av egne og andres barn er friluftsliv, jakt, småfly og musikk viktige interesser.

paidos@barnelegeforeningen.no

Kvardagspediatri i jungelen: Gutar og mødre

Tung bør? Han kom gåande etter landevegen og inn hovudporten. Det er det einaste som står att av gjerde etter årevis med krig som skulle halda dyra unna. Det var seint på ettermiddagen, feltuniforma skiten, sveitt og militærsandalane slitne. Han kunne ha teke den kortare beinvegen frå skogen over usikra markar og nysådde åkrar no før regntida, men som bondegut og soldat visste han kor viktig både mat og livet hans var for andre. Då tek ein ikkje snarvegar.

Børa på ryggen var tung i varmen. Over dei smale hof- tene stramma patronbeltet med eit magasin til maskinpistolen. Over eine skuldra hang hans slitne Kalasjnikov med skadd sikte og rundt halsen låg to magre armar.

Det var under den grytidlege inspeksjonsrunden etter teikn på endringar i området på søk og spor som kunne gi mistanke om minelegging av jungelstien han hadde

ansvar for, at den unge soldaten såg at bort frå gangråsa var vegetasjonen nedtrakka. Varsamt på huk med sikringa løyst gjekk ha framover og fann det sovande barnet med blad av villbananar over seg. Livredd sette gutungen i eit skrik som berre ein hjelpelaus 8-9 åring kan gjera når ein bråvaknar og ser rett inn i ein geværmunning. Sidan fødselen hadde oppveksten vore geriljaterro- r, død og minelemlesting av kjenningar på stiar, åker og eng. No hadde han i tillegg veker bak seg åleine i ein tett og ukjend skog. Han prøvde koma seg unna, men den unge soldaten som hadde lagt bort geværet, greip fast i den eine foten og såg inn i eit rad-magert ansikt der dei forskremde auga var det største.

Restane etter ei kortbukse var alt han hadde, og over dei verkfulle skrubbsår surra insekta.

Saman med mor hadde han rømt inn i jungelen då geriljaen ein kveld hadde storma den vesle samlinga av hus der dei budde, men om natta var han komen bort frå henne. Han visste ikkje anna namn på den vesle husklynga han kom frå enn ”heime”, heller ikkje kvar den låg og på kva stiar og retningar han hadde vandra i angst for framande og på leiting etter vatn og noko som kunne etast.

” Restane etter ei kortbukse var
alt han hadde, og over dei verkfulle
skrubbsår surra insekta.

Etter å ha fått litt i kroppen, vart han lyft opp på ryggen og teken med til leiren. Der vart han vaska, såra vart stelte og etter hans første skikkelege måltid på lenge, fekk soldaten ordre om å bera han til sjukehuset ein dagsmarsj unna.

No var dei framme og den trøytte barnekroppen vart varsamt lagd ned på ei seng med nyfletta, rein og fargeglad stråmatte som underlag. Han fekk eit teppe over seg og sovna.

Soldaten hengde den sveitteklamme feltjakka til tørk, vaska overkroppen og føtene og la seg på ein brisk medan det vart laga varm mat til han. Då det han hadde å fortelja var nedskreve, signert han rapporten, takka for seg og vona å koma eit stykke på veg attende til leiren før nattemørket stoppa han.

Eit par veker seinare var guten rimeleg trygg og sprek

nok til å vera i leik saman med barna i nabolaget, klatra og kliva i bambusskogen langs elva og detta ned med hyl og lått i det brune vatnet der vassbøfflar, hundar og andre husdyr avkjøla seg.

Framand og frendelaus. Men kven skulle ta seg av guten i framtida, framand og frendelaus som han var?

I pagoden hadde munkane nok med å skaffe mat og ta seg av eldre, enker med barn og funksjonshemma og der kunne han ikkje bu som eit mindreårig barn utan at nokon personleg kunne verna han. På den store, franske barneheimen ”Les enfants des Mecong” var det ikkje plass og elles hadde kvar einskild familie så inderleg nok med å klara seg sjølve etter det forferdelege myrderiet av eige folk. Vegar, jarnbane og bruer, bygningar, vatningsanlegg og det beste beite- og åkerlandet kunne ikkje kunne brukast på grunn av antiperso- nellminer.

Ei mager, ukjend kvinne med hender som ei jordbruksli- tets husmor kom ein dag til avdelinga og spurde med namn etter guten som var funnen i skogen. Ho fortale at ho for nokre dagar sidan hadde snakka med son sin og det var han som hadde funne og bore den einslege guten til sjukehuset og sidan han var ugift, såg ho det som sitt ansvar å ta vare på dette barnet. Vel visste ho kor vanskeleg det var for oss å finna ein ny heim til han og kor ille han elles ville koma til å få det.

Trygg i trua på si plikt gjekk ho fram til den ukjende guten, sa kven ho var og at dersom han ville, kunne han få bu heime hos henne inntil dei fann att mamma. Tiltross for sin unge alder visste guten at han ikkje kunne bu på sjukehuset framover eller hos dei han her hadde vorte kjende med og glad i. Slik er livsens lærdom for mange alt i unge år.

Ho bad han tenkja på det medan ho fekk varma maten sin som ho hadde med i eit spann. Og ville han vera med heim , måtte dei fara før det vart mørkt.

Då ho kom attende frå ei av dei trekolfyrde gruene i fel- leskjøkkenet utanfor avdelinga, stod guten og venta på henne.

Takk, eg vert med deg, - sa han karsleg medan som ein vaksen la handflatene mot kvarandre, lyfte dei opp mot si nye husmor og med strake bein bøygde han hovudet djupt for henne. I nye plastikkslippers, ein rimeleg shorts og med nokre t-skjorter under den eine arrete, armen tok han henne i handa og dei gjekk frå oss mot porten.

Utanfor stod nokre ungdomar. Med sine små, rimelege, mopedliknande motorsyklar venta dei på å tena nokre skillingar. Etter ei stund var det ein som baud under dei andre og stolt vinkande på bensin-tanken, køyrde guten mot det ukjende både for han og meg.

Kven veit? På lega mi vel heime under myggnettet den kvelden, tenkte eg på framtida hans. Ville han få det så trygt som eg vona og kunne han på nytt få ta til i skulen? Ville han veksa opp utan mineskade under gjeting og på jordarbeid og verta hegna om som ein av hennar eigne barn? Kanskje ville

det enda slik at han for betaling vart send vidare til andre som var ute etter hans unge arbeidskraft der ute på landsbygda eller i ein av byane som barnearbeidar? Der kunne han enda opp som eitt av dei mange gatebarna eg hadde sett som overlevde på å vera sexleikety for pedofile heimanfrå på sydenferie.

Eg ville så inderleg gjerne ikkje tru at slikt kunne skje han, men dette var ikkje Sunnmøre.

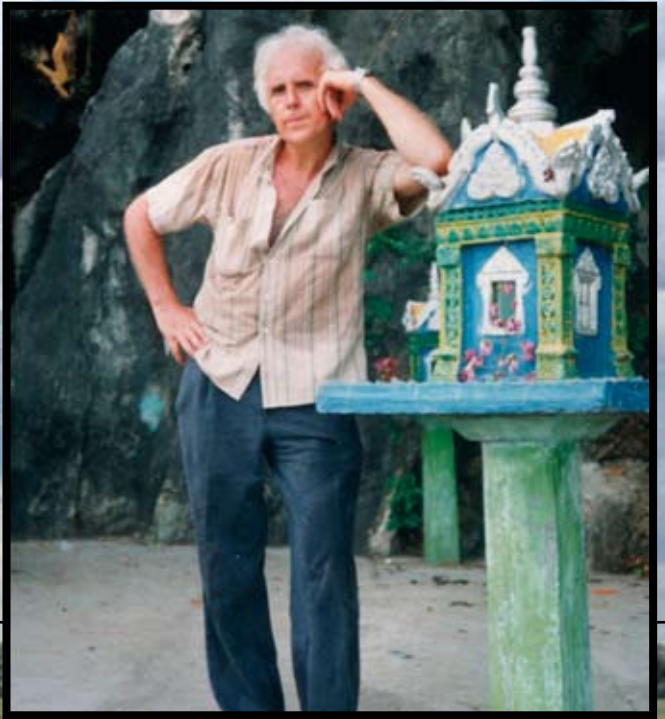
Dette var eit land og ein kultur fullstendig lagd i grus på utanforståande sitt maktaltar. Dagleglivet til folk var slit og atter slit for å kunne greia kvardagen så lenge som muleg i von om å unngå alvorleg sjukdom eller ei mine som eksplo- derte under eine foten og gjerne tok med seg litt av det andre beinet, ei arm og eit auge. Eg var på ein plass der korrupsjon som vanleg under og etter krigar, no blomstra og pressa både fattig og rik medan tusenår gamle humanistiske ideal og moral var på billegsal.

Den krigen er enno ikkje vunnen og gufsen er også komen til våre breiddegrader i ly av ” Korstoget mot terro- risme” langs vondskapens akse, - som det så fint heiter. Denne fiktive redningsplanken for vår kultur og vi rike sine svært verdfulle liv, brøyter seg skåninglaust fram over andre folk og tru,- men det er finskiten ein skal passa seg mest for. Den har ikkje nokon akse, men er meir som ein urein og stinkande ulltråd nøsta på kryss og tvers rundt heile jorda.

Før svevnen tok meg, tenkte eg på mor hans. Hadde ho berga seg og kva tenkte ho i natti seine? Eit vers frå Ragnvald Vaage sitt dikt: Mora syng, - skildrar nok både hennar og alle mødre sine tankar når mørkret sig på, same kva livssyn ein enn har.

”Kven veit kvar du vankar,
du son min i kveld,
så vida mon tankane leite.
Men havet det møter,
og fjordar og fjell –
kven veit kvar du vankar,
du son min i kveld.
- Gud fader i himmelen veit det.”

Hans Howlid





▲ Dagens fangst

Krisepsykiatri av gamlesorten. Nokre veker etter at dette hende, måtte eg ta meg fri, reisa bort og ut i skog og mark på må-få. Det er mykje god hjernedestillering i det å gå åleine, koma bort frå samvær med dei ein dagleg jobba opp mot og få rydda det mentale skrivebordet. Helsebot er det å sleppa møte folk som gaular like mykje kvar gong: No må vi snart treffast, treffast, treffast og før dei hastar dei vidare med sine hektiske smil. Med berre leppepomade og fallekniv i lommene får den transistorstyrde kravreligionen messa sitt preik åleine på hat-tehylle gjennom mobiltelefonar, radioar og musikkmaskinar om at verda vil gå under om vi ikkje er på allerten.

Slik enkle preventive krisepsykiatrisike grep gjer både dram og droger til overs. Ikkje minst er det nødvendige når ein på arbeidet står framfor uvanlege problemstillingar og i tillegg får blendande kultur- og naturinntrykk, nye lukter og lydar i eit framandt klima tett inn på seg og ein umedvete saknar døgnrytme og kjende rammer heimanfrå.

Ein times køyretur ute på landsbygda sette eg den robuste, Røde Kors merka bilen med blått FN-flagg på antenna frå meg i vegkanten der den gjekk over til ein sykkelsti. Den låg på ein oppspadd rygg etter ein handgreven

▼ Vasstransport



vatningskanal gjennom slettelandet. Over FN-radioen måtte eg seia frå om kvar eg var og kor lenge eg kom til å vera borte frå bilen før eg på nytt skulle melda meg.

Føre meg sprang det to barn med kvar si plastikkbøtte og til midjen i det gjørmete vatnet, gjekk far og ein halvaksen son og drog eit finmauska garn mellom seg som ein liten trål. Eg sette meg og vinka på ungane som straks kom springande og stolt viste fram ein fangst av småfisk og gjennomsluktige ferskvatnsreker som knapt dekte botnen. Barang ! barang ! utlending, ropte dei til far sin og peika på meg. Så etter nokre hundre meter med ”tråling”, lyfta fiskarane garnkantane over vatnet og drog posen på land. Vel ein liter med småfisk og kreps vart likt fordelt i bøttene før dei i den klassiske arbeidsstillinga på huk plukka ut gras, blad og pinnar bort før neste hal.

Oppe i skråninga mot skogen eit stykke unna låg det nokre hus på pålar slik byggeskikken var. Under ei av hyttene røykte det så sterkt at eg trudde ein brann var på gang, men då ei eldre kone roleg gjekk rundt og røkta eldstaden var det nok som det vera skulle. Langt borte kvarv sykkelstien i eit lite skogholt og etter nokre kilometer vart eg innhenta av ein mann på sykkel. Han drog ein tilhengar etter seg der ei stor dyrekjøpt sementkrukke med plass til nokre hundre liter drikkevatn var slid festa med reip og vier. Då visste eg at under trekrunene i det fjerne var det ein landsby der mannen skulle ha krukka opp på ein rampe ved sida av huset. Då kunne drikkevatnet renna gjennom ein plastikkslange ned til ein kran på kokeplassen under det skrå bylgjeblikktaket. Kona fekk det lettare og han sjølv kunne stolt visa til framsteg i heimen.

Omsider kom eg og dit. Godt var det å få setja seg til ein sytalaus og gratis terapitime i skuggen med føtene i elva. Her var den regulert til å leia vatn utover til dei mange kanalane i det halvåret det ikkje kom ein regndråpe frå himmelen. Ungane som etter den moderne, varsame, norske aktivitetsmålestokken bada uforsvarleg når dei let seg styrta ut for ein foss og symde som fiskar mot land, flokka seg rundt meg. Dei peikte på meg og ropte barang til alle som gjekk forbi medan dei yngste kom bort og strauk forundra mine bleike, men lodne underarmar og knis-lo.

” I armane hadde ho ein bylt og då ho drog eine teppefliken til sides fekk eg sjå eit lite, sovande og friskt ansikt til eit alt for tidleg født barn.

Spaserturen heim. Ut på ettermiddagen var eg attende ved bilen att, men før eg kom dit, sprang to barn som hadde halde vakt oppover mot den vesle husklynga og ei kvinne kom meg i møte. Ho helste, peika mot bilen og spurde om den var min. I armane hadde ho ein bylt og då ho drog eine teppefliken til sides fekk eg sjå eit lite, sovande og friskt ansikt til eit alt for



▲ Jenter med ei framtid

tidleg født barn. På ei sparsom blanding av fransk og engelsk med nokre få ord på det lokale språket, bad ho om at eg tok med meg barnet til sjukehuset.

Eg spurde etter mor og fekk vita at ho var svært fattig, sat att med 3 mindreårige barn etter at far hadde vorte borte og at ho budde i det vesle huset som det framleis røykte under.

Då skjøna eg ”brannårsaka”. Det var ein skikk frå uminnelege tider i det området der eg budde og som enno vart praktisert når ei kvinne fødde heime. Alt som var og ville mor og barnet vondt, måtte røykast ut ved hjelp av eit bål under huset laga av ulike vekstar. Samstundes skulle mor ligge inne og drikke ein spesiell palmevin til ho sovna.

No stod eg åleine planta midt oppe i denne gamle folketradisjonen eg hadde vorte fortalt og fekk presentert eit problem som denne kvinna vona eg kunne ta frå henne og løysa på beste måte ved hjelp av moderne, medisinsk kunnskap, avansert teknikk og røynsle.

Saman gjekk vi opp til den fattigslege hytta. På stammen til eit velta tre ovanfor huset sat dei 3 borna hennar. Dei andre ungane heldt seg i nærleiken av sine. Trappa opp til den vesle golvflata mellom veggjar dekte av tørka palmeblad på eit rammeverk av bambus, var i dårleg stand, makkstukken og delvis oppeten av termittar frå ei tue i nærleiken.

Det var mauren sin heim og fekk stå. Inne på ein lav brisk sov mor tungt og berre mumla uskjønleg over dei bleike leppene då nabokvinna med det premature barnet i armane prøvde å vekka henne.

Då vi kom ut stod dei andre mødrene på buplassen å venta på oss. Eg gjekk opp den vesle skrenten til dei 3 søskena på trestamma, plukka opp ein trepinne og sette meg. Barna flytta seg usikkert og tause unna før dei nølande reiste seg og sprang lettbeint og berrføtte ned til dei andre.

Eg sat att på utstilling som ein dommar heva over deira kjensler og livslodd, men samstundes så nært og sterkt bunden til alle fram for meg gjennom det nyfødde barnet som var lagt i min veg.

Taus og pirkande i den raudbrune jorda bala eg med å omrøma tankane på det som kunne avgjera mykje for mange. Eg lét hjernen ta seg den tid ho trengde.

► Soldaten

Sorgtyngd og åleine. Det enklaste for meg var å ta med barnet til sjukehuset og la andre overta mitt lodd. Det såg så pass sprekt ut at det kanskje ville klara seg dersom ein kunne få morsmjølk i fleire veker framover frå dei andre mødrene som kom, fødde og etter nokre få dagar måtte heim til plikt og arbeid. Seinare måtte ein prøva kumjølkk uttynna med sukkervatn. Plastikksonder som kunne brukast til å sprøyta mat og drikke ned i magen og kanylar som kanskje var små nok dersom barnet trengde ekstra væske eller antibiotika intravenøst, hadde vi. Ei varmekasse til bruk om natta ville det vera muleg å laga til, men mor kunne ikkje takast bort frå dei 3 farlause barna i vekesvis for å stella barnet framover. Og om det hadde late seg gjera at andre passa barna og gav dei mat, måtte ho sjølv syta for eigen kost ved å kjøpa den på dei enkle serveringsstadane i gata utanfor sjukehusområdet. Pengar til det hadde ho neppe og å få slektningar som var det vanlege, til å koma den lange vegen med matvarer fleire gongar i veka som ho sjølv kunne laga til, såg eg på som umuleg slik tilstandane var rundt meg der eg sat.

” Så tok eg valet og gjekk ned til kvinnene og sa at korkje sjukehuset eller eg kunne hjelpa barnet eller dei, vel vitande at vi alle visste det var enden på det vesle livet.

Hadde eg elles nokon rett til å gripa inn og leggja store bører på andre sidan eg sjølv skulle reisa frå området om knapt ein månad og rettferdiggjera mi handling med å kalla det mi simple plikt? Kva om noko gjekk gale, men barnet



overlevde med ein hjerneskada og ville vera ufor resten av livet?

Kanskje var slike pessimistiske tankar om eksperimentell godvilje berre ei forsvarsprosedyre for eiga, nølande handlingsvegning?

Så tok eg valet og gjekk ned til kvinnene og sa at korkje sjukehuset eller eg kunne hjelpa barnet eller dei, vel vitande at vi alle visste det var enden på det vesle livet. Heilt fortvila snakka dei i munnen på kvarandre, barnet vakna og skreik med ei sped og knapt høyrleg stemme mellom noko som godt kunne vera teikn på tørste og sugerefleks. Kvinna med bylten kjæla med ein slank fingertupp mot dei små leppene og ungen roa seg.

Oppatt og oppatt peikte den vesle omsorgsfulle flokken mot hytta, bilen og på meg.

Det tok til å mørkna og eg prøvde å årsaka meg så godt eg kunne ved hjelp av vårt vesle felles ordforråd og kroppsspråk, men dei kunne korkje som foreldre eller buddhistar forstå handlingsmåten min som tilsett på eit stort og etter deira skjøn eit moderne sjukehus.

Eg sa adieu og gjekk nedover mot sykkelstien. Kvinna med bylten kom taus etter meg. Ved sida av bilen tok ho i si fortvilning heile teppet av barnet og som så mange kvinner både før og seinare tømte fornedinga sin bitre kalk. Utan eitt ord viste ho meg at det til og med var ein gut.

Dette menneskesynet råder framleis i mange land og vert akseptert av oss når 2 tredelar av dei som vert adoptert hit er jenter. Gutane er for verdfulle som eksportvare.

Bitter, tårevåt, tryglande, men rank, sjølvbevist og uredde såg ho opp og meg i auga.

Sorgtyngd og åleine stod ho på grøftekanten urørlig i silhuett mot kveldshimmelen og som i transe sulla ho ein voggesong til den nakne, nyfødde guten. Eg var ikkje lenger til for henne då FN sitt overvåkingsnett vart oppkalla og fekk meldinga mi om at V212RC var på veg bort frå området.

Men den milde lukta av urterøyken i bambushytta kjem framleis av og til sigande som eit spørjande tåkeslør over minner, val og eit ordlaust, kjenslevart fellesskap mellom mødre vi menn ikkje kjenner.

Hans Howlid

Barnehelseprisen til landsgruppen for Helsesøstre

Landsgruppen av helsesøstre i Norsk Sykepleierforbund mottok Barnehelseprisen for 2006 som er et samarbeid mellom Barneombudet og Norsk Barnelegeforening. Prisen ble delt ut under Pediaterdagene på AHUS den 11.oktober 2006. Helsesøstrene får prisen for sitt arbeid for barn og unges helse- og oppvekstvilkår som et helt nødvendig lavterskeltilbud tilgjengelig over hele landet. Spesielt ble betydningen for avdekking av psykiske lidelser trukket frem av Barneombudet under prisutdelingen. Prisen er et maleri av Rolf Nerli. Det neste Landsgruppen av helsesøstre nå ønsker seg er en vegg å henge maleriet på. De har nemlig i likhet med Norsk Barnelegeforening ikke egne kontorer.

Leder for landsgruppa av helsesøstre, Astrid Grydeland Ersvik, flankert av Leif Brunvand og Barneombud Reidar Hjermann

Annonse:

Forskningsmidler

Renée og Bredo Grimsgaard's Stiftelse har som formål å yte bidrag til vitenskaplig forskning av sykdommer som rammer barn og unge. Søknad om midler må inneholde:

1. Prosjektbeskrivelse (max 2 sider).
2. Finansieringsplan for prosjektet med spesifisering av hvordan midlene det søkes om skal disponeres.
3. CV for prosjektansvarlig.

Søknader om utstyr og driftsmidler vil bli prioritert. Lønnsmidler utbetales kun til svært gode prosjekter.

Tildeling skjer vanligvis en gang årlig. For innværende år er søknadsfristen 1. mai 2007. Søknaden sendes til: Renée og Bredo Grimsgaard's Stiftelse v/Lisbeth Rognstrand, Oslo Røde Kors Barnehjelp, Postboks 3, Grønland, 0133 OSLO



Bristol-Myers Squibb

Perfalgan Bristol-Myers Squibb

Analgetikum. Antipyretikum. ATC-nr.: N02B E01

INFUSJONSVÆSKE, oppløsning 10 mg/ml: 1 ml inneh.: Paracetamol 10 mg, cysteinhydrokloridmonohydrat, dinatriumfosfatdihydrat, saltsyre, mannitol, natriumhydroksid og vann til injeksjonsvæsker til 1 ml.

Indikasjoner: Perfalgan er indisert for korttidsbehandling av moderate smerter, spesielt etter kirurgi, og for korttidsbehandling av feber når intravenøs administrering er klinisk begrunnet pga. et øyeblikkelig behov for å behandle smerte eller hypertermi og/eller når andre administreringsmåter ikke er mulig.

Dosering: Til intravenøs bruk. Paracetamoloppløsningen administreres som en 15 minutters intravenøs infusjon. Hetteglass 100 ml brukes kun til voksne, ungdom og barn >33 kg. Hetteglass 50 ml brukes kun til barn >10 kg og <33 kg. Voksne og ungdom >50 kg: 1 g paracetamol (1 hetteglass 100 ml), inntil 4 ganger daglig. Hver dose må administreres med minimum 4 timers intervall. Maks. daglig dose må ikke overstige 60 mg/kg (eller 3 g paracetamol). Barn: >10 kg og <33 kg: 15 mg/kg kroppsvekt pr. administrering (1,5 ml oppløsning pr. kg), inntil 4 ganger daglig. Hver dose må administreres med minimum 4 timers intervall. Maks. daglig dose må ikke overstige 60 mg/kg (eller 2 g paracetamol). Alvorlig nedsatt nyrefunksjon: Ved kreatininclearance e30 ml/minutt anbefales det å øke minimumsintervallet mellom hver administrering til 6 timer.

Kontraindikasjoner: Overfølsomhet for paracetamol, propacetamolhydroklorid (prodrug til paracetamol) eller noen av hjelpestoffene. Alvorlig hepatocellulær insuffisiens.

Forsiktighetsregler: Bør ikke kombineres med andre preparater som inneholder paracetamol. Det anbefales å bruke en passende peroral analgetisk behandling så snart denne administreringsmåten er mulig. Doser som overstiger de anbefalte kan medføre økt risiko for leverskade. Paracetamol bør brukes med forsiktighet ved hepatocellulær

Perfalgan til barn og voksne

Effekt

Perfalgan gir en signifikant bedre effekt enn oralt paracetamol ¹

Perfalgan - høy biotilgjengelighet ²

Morfinsparende

Perfalgan reduserer behovet for morfin med 46% ³



Perfalgan®
paracetamol

insuffisiens eller alvorlig nedsatt nyrefunksjon (kreatininclearance e30 ml/minutt), ved kronisk alkoholisme og ved dehydrering. Pasienter som lider av kronisk feilernæring kan ha små reserver av hepatisk glutatation og dermed være mer følsomme for leverpåvirkning.

Interaksjoner: Probenecid fører til halvering av paracetamolclearance ved å hemme konjugering til glukuronsyre. Ved samtidig administrering av probenecid bør en reduksjon i paracetamoldosen overveies. Salisylamid kan forlenge halveringstiden for paracetamol. Forsiktighet må utvises ved samtidig inntak av enzymhemmende substanser. (I: N02B E01 paracetamol)

Graviditet/Amming: Overgang i placenta: Begrenset erfaring. Bør ikke brukes ved graviditet hvis ikke fordelene oppveier en mulig risiko. I slike tilfeller må anbefalt dosering og behandlingsvarighet overvåkes nøye. Overgang i morsmelk: Etter peroral administrering skilles paracetamol ut i morsmelk i små mengder. Det er ikke rapportert om bivirkninger hos diende spedbarn. Kan brukes under amming.

Bivirkninger: Sjeldne (<1/1000): Blod: Isolerte tilfeller av trombocytopeni, leukopeni og nøytropeni. Lever: Økte nivåer av hepatiske transaminaser. Sirkulatoriske: Hypotensjon. Øvrige: Malaise. Overfølsomhetsreaksjoner er sett i svært sjeldne tilfeller.

Overdosering/Forgiftning: Risikoen for overdosering kan være økt hos eldre, hos små barn, hos pasienter med leversykdom, i tilfeller av kronisk alkoholisme, hos pasienter med kronisk feilernæring og hos pasienter som behandles med enzyminducere. Symptomer: Symptomene oppstår vanligvis innen 24 timer og innebærer kvalme, oppkast, anoreksi, blekhet og mavesmerter. Toksik dose med fare for akutt leverskade er 7,5 g paracetamol gitt som engangsdose til voksne og 140 mg/kg gitt som engangsdose til barn. Kliniske symptomer på leverskade viser seg vanligvis initialt etter 2 dager og når et maksimum etter 4-6 dager. Behandling: Øyeblikkelig sykehusinnleggelse. Behandling inkl. intravenøs eller peroral administrering av antidoten N-acetylcystein (NAC). Symptomatisk behandling. (F: Paracetamol)

Egenskaper: Klassifisering: Analgetikum. Antipyretikum. Virkningsmekanisme: Sentral og perifer analgetisk effekt. Antipyretisk effekt. Eksakt virkningsmekanisme ikke klarlagt. Absorpsjon: Voksne: Lineær

farmakokinetikk ved inntak av opp til 2 g etter 1 enkel administrering eller etter gjentatt administrering i løpet av 24 timer. Maks. plasmakonsentrasjon, ved slutten av en 15 minutters i.v. infusjon av 500 mg og 1 g paracetamol, er hhv. ca. 15 µg/ml og 30 µg/ml. Smertelindrende virkning inntreffer i løpet av 5-10 minutter etter at administreringen er startet, maks. analgetisk effekt oppnås etter 1 time. Varighet 4-6 timer. Antipyretisk effekt inntreffer innen 30 minutter etter at administreringen er startet. Varighet minst 6 timer. Proteinbinding: Bindes ikke i vesentlig grad til plasmaproteiner. Fordeling: Distribusjonsvolum: Ca. 1 liter/kg. Signifikante konsentrasjoner (ca. 1,5 µg/ml) er observert i cerebrospinalvæsken f.o.m. 20 minutter etter infusjon av 1 g. Halveringstid: 2,7 timer. Totalclearance er 18 liter/time. Metabolisme: Hovedsakelig i leveren ved glukuronsyrekonjugering og svovelsyrekonjugering. Utskilning: Hovedsakelig renalt. 90% av administrert dose utskilles i løpet av 24 timer, hovedsakelig som glukuronid- (60-80%) og sulfatkonjugater (20-30%). <5% elimineres uforandret.

Oppbevaring og holdbarhet: Oppbevares ved høyst 30°C. Må ikke oppbevares i kjøleskap eller fryses. Preparatet bør brukes umiddelbart etter åpning.

Andre opplysninger: Injeksjonsvæsken bør ikke blandes med andre legemidler. Oppløsningen er klar og svakt gulffarget. For administrering bør produktet inspiseres visuelt for faste partikler og misfarging.

Pakninger og priser: Hettegl.: 12 x 50 ml 252,10, 12 x 100 ml 303,50.

Sist endret: 25.04.2006

Referanser:

¹ O Jarde et al. Parenteral versus oral route increases paracetamol efficacy. Clin Drug Invest 1997;14(6):474-81.

² Holmer Petterson P et al. Acta Anaesthesiol Scand 2003; suppl. 116:108.

³ Peduto VA et al Efficacy of propacetamol in the treatment of postoperative pain. Morphine-sparing effect in orthopedic surgery. Italian Collaborative Group on Propacetamol. Acta Anaesthesiol Scand.1998;42:293-8.

European Academy of Paediatrics

– mot en sterkere felleseuropeisk pediatriorganisasjon?

Er du stø i de europeiske barnelegeforeningene og deres respektive forkortelser? Om jeg sier, CESP, ESN, UNEPSA eller EAP, hva tenker du på da? Og hva med ESPR? Og hva har disse forkortelsene å si for den som er eller vil bli pediater i Norge? Paidos har snakket med Tom Stiris, president i ESPR, og en av de som jobber for å forenkle landskapet.

Tekst/Foto: Tomas Nordheim Alme

– Jeg tror norske pediatere og Norsk Barnelegeforening er nødt til å skue til det som skjer i Europa når det gjelder formelle krav for og akkreditering av spesialistutdannelsen, sier Stiris ettertenksomt. Det er en tåkete desemberdag, like før jul. Stiris er innom min arbeidsplass og jeg har benyttet anledningen til å få en prat med ham om de europeiske pediatriorganisasjonene og arbeidet som foregår der. Sist vi møttes var i Barcelona under European Academy of Paediatrics i oktober. Stiris satt i organisasjonskomitéen og ledet den vitenskapelige komitéen for kongressen.

– Målet med European Academy of Paediatrics er å samle subspecialist-foreningene i Europa under én paraply. Kongressen skal arrangeres annenhvert år, slik at de respektive subspecialitetsforeningene kan ha sine kongresser årene i mellom. Kongressen i Barcelona var et samarbeid mellom ESPR, ESPNIC og CESP-EAP. I starten var det også et samarbeid med UNEPSA som arrangerer Europaediatrics, og vi kalte opprinnelig kongressen for Europaediatrics. Dessverre skar det samarbeidet seg, slik at vi nå har valgt navnet European Academy of Paediatrics. I 2008 arrangeres dermed EAP i Nice mens Europaediatrics arrangeres i Istanbul. En sterk, samlende europeisk kongress vil være en viktig del av en mer samkjørt spesialistutdannelse.

Høyt nivå i Norge. Tom Stiris ble valgt til President for ESPR 2004, etter å ha sittet som Honorary Secretary siden 2001. Han har jobbet som barnelege i USA en periode, og har også innehatt et professorat ved Universidad Autónoma de Madrid. Hva slags tanker gjør han seg om norsk barnemedisin og norsk spesialistutdannelse?

– Generelt oppfatter jeg at vi har et nokså høyt nivå, på enkelte områder er vi helt i front. Problemet vårt ligger vel først og fremst i mangelen på formelle prøver for å bli spesialist utover å være tilsatt på en barneavdeling i så og så mange år og ingen formell subspecialisering. Jeg oppfatter vel tidligere diskusjoner om subspecialisering som nokså politisk farget, basert på en frykt for bortfall av funksjoner og legeflukt fra mindre sykehus. Jeg ser annerledes på dette, og tror tvert i mot at mangel på sterke subspecialitetsmiljø kan føre til at barneleger som jobber i snevre felt søker mot tilsvarende voksen-fagmiljøer, sier Stiris. Det som er helt klart, er at det må ligge en solid, generell pediatrik spesialisering i bunnen.



▲ Tom Stiris

Det kan ikke være slik at man kan komme fra voksenmedisinen og så gå rett inn i en subspecialitet i pediatri, det er CESP helt klare på, sier Stiris.

CESP er igjen en undergruppe av UEMS som er European Union of Medical Specialties. CESP jobber blant annet med standardisering og akkreditering av spesialistutdannelsen i pediatri. CESP-EAP ønsker å styrke samarbeidet mellom nasjonale foreninger og kvalitetssikre pediatertittelen.

Nylig skiftet CESP navn til CESP-EAP som altså står for European Academy of Pediatrics. ESN (European Society of Neonatalogist) er en del av ESPR og arbeider blant med retningslinjer og akkreditering for subspecialisering i neonatologi. For tiden er de gamle retningslinjene under revisjon, og nye retningslinjer vil bli lagt ut på ESPR og CESP sine hjemmesider på nyåret.

Et nærliggende spørsmål for norske barneleger er om

utarbeidelsen av felleseuropeiske akkrediteringer vil virke inn på den norske spesialitetsutdannelsen.

– EU har ingen formel myndighet til å gå inn og overstyre de nasjonale spesialistutdannelsene, presiserer Stiris. – Det man nok kan komme til å se, er at sykehus rundt omkring i Europa vil foretrekke kandidater med spesialistutdannelsen fra en akkreditert institusjon. Slik sett vil det være hensiktsmessig for norske leger som ønsker seg ut for kortere eller lengre perioder at de er utdannet ved en akkreditert institusjon.

– Det er et viktig poeng at CESP ikke ser for seg å lage egne akkrediteringsordninger i de enkelte land der slike ordninger allerede finnes. Da vil det dreie seg om tilpasninger og samarbeid. Men en del land har ikke egne ordninger for visiteringer, og ønsker bistand fra CESP.

Økt akademisk bevissthet. Et annet tema som Stiris brenner for er å få opp den akademiske bevisstheten i spesialistutdannelsen, å sette krav til akademisk innsats og forståelse hos kandidater i subspecialisering. Dette ser vi har et helt annet fokus for eksempel i den amerikanske spesialistordningen med mye tid avsatt til forskning i subspecialiseringsperioden. Det er i økende grad viktig å påse at kommende sykehusspesialister har et levende forhold til vitenskap og fagutvikling gjennom å ha gjennomført egen forskning, uten at man nødvendigvis må ha planer eller ønsker om en doktorgrad.

Vanskelig å samle Europa til ett pediatririke.

Hans-Jacob Bangstad ved UUS er, sammen med Elisabeth Siebke, Norsk Barnelegeforenings utsending til CESP-EAP. Han forteller at det fremdeles råder nokså stor forvirring rundt de pediatrike organisasjonene i Europa.

– Utgangspunktet er at man ser at det europeiske pediatrimiljøet er for fragmentert i subspecialiteter. Som et svar på dette har CESP involvert seg overnasjonalt på flere områder, så som etiske problemer, barneulykker, ungdomsmedisin og utdannelsesspørsmål. Dette er problemstillinger som favner over flere subspecialiteter. Derfor har man sett for seg en samling på samme måte som AAP i USA som tjener som et samlingspunkt for amerikansk pediatri, sier han.

Det er imidlertid vanskelig å samle europeisk pediatri til ett rike.

– CESP består av de gamle EU og EØS-land, mens

TOM STIRIS

Tom Stiris f. 1954
Cand Med Royal College of Surgeons, Dublin 1979
Spesialist i pediatri 1987
Dr. med Universitetet i Oslo 1992
President ESPR siden 2004

FORKORTELSER

CESP – EPA	Confederation of European Specialists in Paediatrics, navn i endring.
UNEPSA	Union of National European Paediatric Societies and Associations.
EAP	European Academy of Paediatrics
ESN	European Society of Neonatalogy
ESPR	European Society of Paediatric Research
ESPNIC	European Society of Paediatric and Neonatal Intensive Care
UEMS	European Union of Medical Specialists

UNEPSA i tillegg består av tidligere østblokkland. I tillegg er CESP delt i to blokker, hovedsaklig nord/syd. Ved planleggingen av årets EAP i Barcelona var UNEPSA med og kongressen gikk først under navnet Europaediatrics. Dette navnet tar imidlertid UNEPSA med seg når de nå arrangerer kongress alene i Istanbul i 2008. Derfor blir neste paraplykongress i Nice i 2008 hetende European Academy of Paediatrics, sier han.

– Slik det er nå vil fremdeles barneendokrinologer, kardiologer, lungeleger osv fremdeles ha sine respektive kongresser, men det er et håp at man i løpet av noen år kan komme frem til felles samlinger som kan danne grunnlag for et tettere samarbeid om pediatri og pediatrik spesialisering i Europa, avslutter Bangstad.

PORTRETET

Sverre O. Lie

– Dette er viktig, sier Sverre O. Lie med høyre hånd plassert på kinnet. For 100 år siden var barnedødeligheten i Norge høyere enn det den i dag er på landsbygda i India. Han lar setningen henge litt i luften. – Det fjerde tusenårs målet, å redusere barnedødelighet med to tredjedeler innen 2015, dreier seg i veldig stor grad om grep som er enkel medisin. Om basal hygiene og vaksinasjon.

Tekst/Foto: Tomas Nordheim Alme

Jeg sitter på kontoret til Sverre O. Lie i Forvalterboligen, vegg i vegg med Rikshospitalet, det er like før jul. Vi har omsider funnet et ledig hull i en ellers velfylt timeplan. Det er lite som minner om pensjonisttilværelse.

I januar 2006 gikk han av som klinikkssjef ved Barne-klinikken på Rikshospitalet etter nesten 17 år ved roret. En uke senere kom telefonen fra Statsministerens kontor. Kunne han være interessert i å ta et engasjement som rådgiver for Statsministerens arbeid for tusenårs målene? Det var rett forespørsel til rett tid. – Den eneste planen jeg hadde da jeg gikk av, var å holde meg unna og ikke forstyrre etterfølgeren min. Så kom denne forespørselen som jeg ikke kunne si nei til, sier han med et smil.

Gjennom hele sitt yrkesaktive liv har Sverre O. Lie hatt et internasjonalt engasjement. Det begynte da han i 1967 skulle ut som nyutdannet lege i militærtjeneste. Seksdagerskrigen og den påfølgende humanitære katastrofen førte ham i stedet til Midtøsten.

– Jeg kom dit, helt uten noen ideologisk overbevisning eller forventning og fikk hele greia midt i trynet. Det vakte noe hos meg som gjør at jeg hele veien senere har hatt noe internasjonalt ved siden av andre oppgaver. Nå er det imidlertid de store tall som teller, sier han. De snille øynene blir mørke.

“ Jeg kom dit, helt uten noen ideologisk overbevisning eller forventning og fikk hele greia midt i trynet.

– Det er et forjævla faktum at det er så mye urettferdighet. 11 millioner barn under fem år dør hvert år, og for en stor del av ting som vi enkelt kan gjøre noe med, sier han. – Bak det talet skjuler det seg igjen en enorm sykkelighet. Det er beregnet at for hvert barn som dør for eksempel av asfyksi, er det kanskje tre som overlever med funksjonshemminger. Det er dette tusenårs mål nummer fire dreier seg om.

– Det har vært mye prat og deklarasjoner av typen ”intet barn sulten til sengs”. Måloppnåelsen har det vært verre med.

Barnekonvensjonen fra 1990 er et nydelig dokument som sikrer verdens barn nær sagt alle rettigheter og er på mange måter et slags utgangspunkt for tusenårs målet, sier han.

Ved markeringen av år 2000 vedtok verdens ledere de åtte milleniumsmålene der objektive og kvantifiserbare mål skal oppnås innen 2015. Det ble starten på et engasjement fra flere statsledere og ledende vitenskapsfolk.

– Folk ser ikke hvilken dyktig statsminister vi har her i landet. Han har tatt et veldig ansvar for gjennomføring av tusenårs målene og har plassert Norge i førersetet både når det gjelder vaksinasjon og andre tiltak for å hindre barnedødsfall. Det er vesensforskjell på tilgangen og gjennomslagskraften man får når avtaler inngås på toppledernivå. Stoltenberg har sørget for at Norge er den største bidragsyteren blant annet til vaksinasjon. Han ser at å gjøre noe med barnesykklighet og -dødelighet er avgjørende for å få til velstandsvekst i utviklingsland - og ikke omvendt som man tidligere har tenkt. I 2015 vil Norge ha bidratt med 15 milliarder kroner bare til vaksinasjon.

– For land som India og Pakistan, som etter hvert har en voksende økonomi, er den store barnedødeligheten et pinlig tema. De har til dels midler og de har gode planer, men de støter mot nærmest uigjennomtrengelige byråkratiske sperrer i egne land. Et eksempel er India som i april 2005 iverksatte et initiativ kalt NRHM, National Rural Health Mission. Programmet er desentralisert og bygger på såkalte Asha'er, som er landsbykvinner som plukkes ut og gies helt basal helseopplæring. Kvinnene er gift i landsbyen, har gjerne barn selv og har dermed en bedre mulighet til å få gjennomslag for varige endringer enn tilreisende helsepersonell. I tillegg til sine egne ressurser får disse Asha'ene mulighet til å henvise til klinikker og har blant annet et spesielt ansvar for å sikre at gravide kvinner oppsøker og får antenatal oppfølging, forteller han.

– I juli i år var jeg med en delegasjon til Rajastan i India der vi med egne øyne fikk se systemet som er under oppbygging. Det gav i alle fall meg en helt ny innsikt i problemstillingen. NRHM går rett i kjernen på det som er problemet i Indias helsesystem, og gjennomføringen av det vil få enorme positive konsekvenser. Vi fikk også se utfordringene, både når det gjelder infrastruktur og utdanning, og fikk et inntrykk av hvor flaskehalsene sitter, fortsetter han ivrig.

Jeg har et spørsmål på tungen, men Sverre gjør ingen tegn til pause.

– Stoltenberg gikk inn og laget en avtale direkte med den indiske statsministeren Dr. Singh, der Norge får en rolle som katalysator, eller ”olje i maskineriet” om du vil. Pengene

SVERRE OLAF LIE

Cand med Oslo 1965

Dr. Med, 1966

Spesialist i Pediatri 1973

Spesialist i Genetikk 1975

Professor og leder for Pediatrisk forskningsinstitutt 75-89

Klinikkjef Barneklubben Rikshospitalet 89-06

Rådgiver Statministerens kontor 2006 -

Tidligere leder i Norsk Barnelegeforening

Tidligere president i NOPHO og SIOP

Norge spytter inn skal i sin helhet gå til å overvinne de flaskehalsene som måtte oppstå i gjennomføringen av planen. Vi ansetter toppfolk, håndplukkede for oppgaven, med bakgrunn i ledelse og medisin, med indisk bakgrunn. Avtalen omfatter fem av de indiske statene som til sammen står for 60% av barnedødeligheten i India. Stoltenberg har senere truffet Musjaraff fra Pakistan, Obasanjo i Nigeria og i januar kommer Kikwete fra Tanzania. I de offisielle møtene tar han opp barnehelse spesielt og inviterer til tilsvarende partnerskap som med India. Dette blir lagt merke til.

Han har snakket seg varm nå. Tall flyr gjennom luften, jeg noterer som besatt. Det er ikke noe hobbyprosjekt Sverre Lie har tatt på seg. Han gjør heller ingen forsøk på å skjule respekten for arbeidsgiveren sin.

– Norges bidrag er noe vi kan være stolte av. Kanskje er det arven etter Gro? Gahr-Støre som har sittet seks år i WHO, Tore Godal som tidligere har ledet WHOs forskning på tropesykdommer, samt Solheim og Stoltenberg som begge har sterke engasjement, utgjør et sterkt og kunnskapsrikt team.

Fra nyttår har Sverre fått spørsmål om å delta på fulltid i prosjektet. Det har han sagt ja til.

– Visste du at i India er det sterk tradisjon for å dekke navlestumpen med jord fra bakken etter at barnet er født? Sverre blar i en bunke og drar frem et nummer av The Lancet.

“ Visste du at i India er det sterk tradisjon for å dekke navlestumpen med jord fra bakken etter at barnet er født?

– Her, peker han ivrig. – Richard Horton, redaktør i Lancet, er også en av dem som har satt tusenårsmål nummer fire på dagsordenen. Nesten i hvert nummer er det stoff om dette. Vi må vite hva vi holder på med, det vi iverksetter må være evidensbasert. Det dreier seg om ting som organisert svangerskapsomsorg, tetanusvaksinering, om ren navle etter fødselen, å hindre varmetap og om brystnæring. Slik kan



man reduserer dødeligheten blant nyfødte med 30% nesten uten kostnader, poengterer han.

– I Pakistan fikk vi vite at over 50% av gravide kvinner er alvorlig anemiske. 65% hadde jernmangel. Tenk så enkelt jernmangel kan forebygges dersom man har et enkelt kontrollopplegg.

Arbeidsdagen hans i Norge har i stor grad vært viet til hematologi og onkologi. Han har publisert over 250 artikler og sitter eller har sittet i redaksjonskomiteen for en rekke viktige tidsskrifter. Fra 1976 til 1979 ledet han Norsk Barnelegeforening. En av hovedsakene fra den gangen var fordelingen mellom primærhelsetjeneste og spesialisthelsetjeneste for barn gjennom Larkollen-møtet. I 1981 deltok han i stiftelsen av den nordiske foreningen for barneonkologi og -hematologi, NOPHO hvor han også satt som leder i flere år. Han har også vært president for den internasjonale foreningen for pediatrisk onkologi og hematologi SIOP. For arbeidet med barnehelse er han blant annet utnevnt til æresmedlem i Norsk Barnelegeforening og utnevnt til Ridder av St. Olav.

– Det å være leder for en avdeling har andre utfordringer enn de medisinske. Ofte synes jeg at jeg brukte mest energi på å verne avdelingen og i neste instans barna, mot stadige nedskjæringer, forteller han. Da kan kontrastene til ulandsmedisin bli store.

“ For første gang er jeg optimist.

Når jeg ser hvem som nå engasjerer seg og hvilke virkemidler som tas i bruk, har jeg faktisk tro på at vi skal få det til.

– Jeg har flere ganger fått spørsmålet om hvordan jeg kombinerer det å drive med høyavansert medisin for en liten gruppe, i et lite land, med engasjementet for millioner av barn som dør fordi de har kommet til verden på feil sted. Jeg har aldri hatt noe problem med det. Man kan ikke legge ned norsk pediatri fordi det er andre som har det verre, det dreier seg jo snarere om å bruke av kunnskapen som moderne medisin har frembrakt slik at flere får nytte av den. I perioden som president i SIOP utviklet vi for eksempel behandlingsprotokoller for Burkitts lymfom basert på tre studier i Malawi. Med den protokollen, som kan praktiseres under vanskelige forhold, har vi 60% overlevelse på den tilstanden.

Jeg har sluttet å skrive. Sverre ser forståelsesfullt på meg.

– Jeg har noen artikler og rapporter som du kan få med deg, det meste står der. Jeg nikker. Vi går ut i desemberluften for å ta bilder. Man kan bli litt skiplet midt i juleforberedelsene ved tanken på de 11 millioner barna som neste år kommer til å dø, hovedsaklig på grunn av fattigdom og mangel på ressurser. 30 000 barn hver dag. Men Sverre smiler - dette milde, litt underfundige smilet.

– For første gang er jeg optimist, sier han. Når jeg ser hvem som nå engasjerer seg og hvilke virkemidler som tas i bruk, har jeg faktisk tro på at vi skal få det til.

Norge som vertskap i Skien:

4. Nordiske kongress om barn og smerte

For ett år siden ble Norsk Barnesmerteforening opprettet. I 2007 er foreningen arrangør av den 4. Nordiske kongressen om barn og smerte i Skien. På programmet står et bredt spekter av nordiske og internasjonale forelesere med stor bredde. Randi Dovland Andersen og Thore Henrichsen gir deg i denne artikkelen de gode grunnene til at du bør prioritere nettopp denne kongressen i vår.

Thore Henrichsen og Randi Dovland Andersen
Norsk Barnesmerteforening

25.-27. april 2007 finner kongressen sted i Ibsenhuset, Skien. Arrangør er Norsk Barnesmerteforening i samarbeid med den lokale komiteen, utgått fra Barne- og Ungdomsklinikken ved Sykehuset Telemark. Vitenskaplig komite er sammensatt av personer fra alle de nordiske landene.

Barn og smerte er et medisinsk felt som i større grad enn mange andre sider av medisinen, kan kreve en bredde av tiltak. Dette er både utfordrende og spennende, men kan også være kilde til frustrasjon, både hos behandler og barn, når plagene ikke forsvinner med det arsenal vi har å spille på av tiltak. Feltet barn og smerte er også takknemlig, av to grunner; For det første er en tverrfaglig tilnærming, særlig ved kronisk syke, en forutsetning. Dette gjør igjen at feltet gir mulighet for stadig ny læring og innfallsvinkler til løsning, uansett hvilken fagbakgrunn en har. En lærer uvilkårlig av hverandre. I tillegg vil pasienten med smerter, være usedvanlig tilfreds om han hjelpes. Nettopp dette gjør at det er grunn til å få med seg denne kongressen, for den tar sikte på å dekke et relativt bredt spekter av tilnærminger. Med nasjonale, nordiske og internasjonale størrelser som forelesere. Og naturligvis med en bredde hva profesjons-bakgrunn angår.

Kongressen tar for seg områder som barn med smerte og dets samspill med omgivelsene. Videre skal en høre om farmakologisk og ikke-farmakologisk tilnærming. Kronisk smerte, både hos pasienter med og uten malign sykdom gis egne forelesninger. For bedre å kunne behandle barn med smerte må en ha verktøy som kan gi et mål på smertegrad. Hos de som ikke evner å kommunisere dette, er smertevurdering naturligvis vanskelig og det er grunn til å tro at smertebehandlingen til tider er svært mangelfull. Etter hvert utvikles nå metoder både hos barn med skader eller sykdommer der kommunikasjonsevnen er nedsatt, hos premature, nyfødte og termin-barn.

Som et eksempel på hva en også kan få høre om underveis i kongressen er forelesningen ”Behandling av prosedyresmerte med lystgass”. I Sverige brukes lystgass på flere sykehus ved en del kortere smertefulle prosedyrer. Fordelen er jo at gassen forsvinner raskt ut av kroppen, mens den største ulempen må sies å være selve administrasjons-formen, med avtrekk som et potensielt stort aber. Men svenskene bruker det altså..

” Smertens ansikt er ikke bare den subjektive, ubehagelige følelsen i kroppen, men også at den gir en funksjonsnedsettelse

Smertens ansikt er ikke bare den subjektive, ubehagelige følelsen i kroppen, men også at den gir en funksjonsnedsettelse, -ved mange sider i dagliglivet. Ved å rette seg mot funksjon i stedet for selve smerten, kan en ikke sjeldent få gjort noe med smerten også. For jenta med sitt eget rom i kjelleren, er det et stort tap hvis smerten holder henne fra å kunne gå ned trappa til rommet. Ved mer kompleks smerte kan en prøve å gjøre noe med denne invalidiserende situasjonen. En arbeider med å ”godta” smerten, men øve på å gå i trappen. Gjennom flittig bruk av fysioterapi, samtaler og motivering greier barnet å gå trappen. Etter hvert greier hun også å gjenvinne flere andre sårt savnede funksjoner.

Smerten var ikke angrepet med stadig nye medikamenter og økning av doser, men av å overvinne smertens invalidiserende effekt. Når funksjonsnivået øker, faller samtidig bevisstheten om smertens intensitet. Etter hvert kan jenta delta i mange av de savnede aktiviteter, og når hun angir smertenivå, vil den ofte bli gradert som mindre. Ved denne type smertebehandling kommer fysioterapi og annen kognitiv terapi inn som viktige ”medisiner”. Dette vil bli diskutert av flere forelesere i løpet av kongressen.

” I Sverige brukes lystgass på flere sykehus ved en del kortere, smertefulle prosedyrer.

Thore Henrichsen (Foto: TNA)



En sør-Afrikansk anestesilog hevdet på et møte at ny-opererte barn fra ekstemt fattige kår syntes å ha bruk for vesentlig mindre smertestillende enn barn fra rikere herkomst. Han hadde prøvd å tolke dette, og hadde kommet fram til at for et barn, invalidisert og stigmatisert over flere år på grunn av et lysesbrokk, var gleden så stor over å ha blitt ”normalisert” at behovet for smertestillende derfor sank betydelig. Smerte har sine referansepunkter. Derfor bør det bli spennende å høre foredraget ”Childrens pain in a cultural context”.

NIDCAP: ikke alltid en barneleges favoritt-tiltak. Kanskje nettopp da vil det være greit å få høre mer om det? Det vil kongressen gi mulighet til.

En kongress på norsk jord som i tittelen har ”Barn og Smerte”, bør vekke nysgjerrighet blant barneleger flest. Når det i tillegg er så mange gode forelesere, og så mange spennende emner som skal tas opp, må det være håp om at det blir riktig mange pediatere tilstede i Skien disse tre dagene i april-07. Som i et tidligere nummer av Paidos, ble det uttrykt et håp om at alle barneavdelinger i landet er representert, også på legesiden. Målet må være at mange flere barneleger enn det kommer.

Mer informasjon finner en på nettstedet www.norskbaresmerteforening.no

Vi sees!



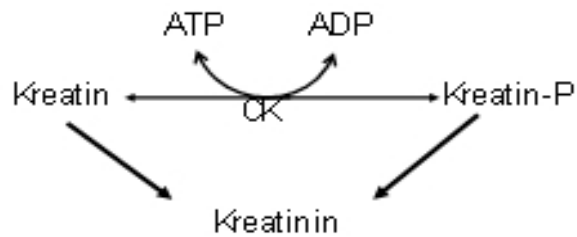
DIAGNOSE

Bedret diagnostikk av kreatinmangelsykdommer

Yngve Thomas Blikrud, assistentlege
Berit Woldseth, overlege
Avdeling for medisinsk biokjemi
Rikshospitalet - Radiumhospitalet

Innledning. Kreatinmangelsykdommene er eksempler på medfødte stoffskiftesykdommer. Det er beskrevet 3 sykdommer i kreatinomsetningen. Første pasient med kreatinmangel (GAMT-defekt) ble beskrevet i 1994. I 2001 ble ytterligere to sykdommer beskrevet (AGAT-defekt og transporterdefekt). Sykdommene er sjeldne, men kanskje er gruppen underdiagnostisert. Seksjon for biokjemisk genetikk ved Avdeling for medisinsk biokjemi på Rikshospitalet er et nasjonalt kompetansesenter for biokjemisk utredning av medfødte stoffskiftesykdommer. Vi gjør årlig metabolske undersøkelser på over 2000 prøver fra hele landet. Til nå har vi bare kunnet avsløre GAMT-defekten. Vi er i ferd med å ta i bruk en ny biokjemisk analysemetode og en endret diagnostisk strategi for å fange opp alle tre variantene.

Kreatinomsetningen. Kreatin er kanskje ukjent for de fleste som biokjemisk parameter. Flere er nok bedre kjent med enzymet som omdanner kreatin til energireserven kreatinfosfat, nemlig kreatin kinase (CK) og endeproduktet for kreatinomsetningen kreatinin, kjent som henholdsvis muskelskademerkør og nyrefunksjonsparameter (se figur 1). Kreatin dannes i to trinn (se figur 2). Utgangspunktet er to aminosyrer arginin og glycin. Katalysert av enzymet AGAT dannes ornitin og guanidinoacetat (GAA). Ornitin inngår i ureasyklus. GAA omdannes katalysert av GAMT, videre til kreatin ved å motta en metylgruppe fra s-adenosylmethionin. Kreatin blir deretter enten fosforylert ved hjelp av CK til

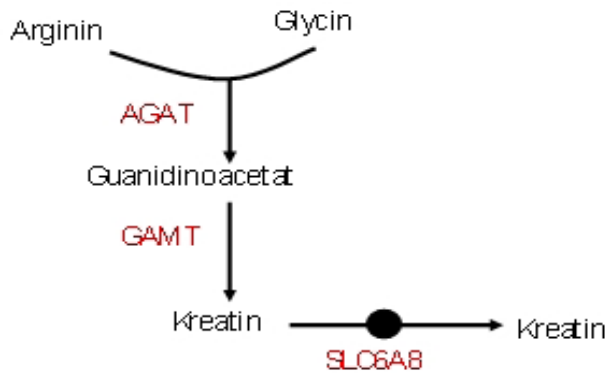


Figur 1

kreatinfosfat eller omdannet nonenzymatisk til kreatinin. Det er to kilder til kreatin; føde og biosyntese. Endogent kreatin gir det viktigste bidraget, men et kjøttrikt måltid kan forbigående gi P-kreatinstigning på 30%. Omsetningen er ikke fullstendig forstått. Syntesen foregår i hovedsak i lever og pankreas, men flere andre vev uttrykker komplett enzymapparat for kreatinsyntese. Kreatin transporteres aktivt ved hjelp av transportproteinene SLC6A8 mot en konsentrasjonsgradient inn i muskel og nervevev.

Klinikk ved svikt i kreatinomsetningen. Det er registrert pasienter med defekt i synteseenzymene AGAT og GAMT samt i transporteren SLC6A8. Man kunne tenke seg at symptomene ville komme fra muskulatur pga. energisvikt. Men slik er det ikke, det er symptomer fra CNS som dominerer. Felles symptomer for sykdommene er mental retardasjon og epilepsi. Retardasjonen er gjerne assosiert med forsinket ekspressiv språkutvikling og autistiske trekk og har varierende alvorlighetsgrad. Hos pasienter med GAMT-defekt har det også vært registrert intraktable epilepsi og progressive ekstrapyramidale symptomer.

Behandling. Hovedprinsippet for behandling av AGAT- og GAMT-defektene er å erstatte manglende kreatin ved å gi kreatin per oralt. For GAMT-defekten er det i tillegg et poeng å redusere konsentrasjonen av GAA, fordi ikke bare mangel på kreatin, men også opphopning av GAA antas å være skadelig. Kreatintilskuddet bidrar faktisk også til redusert GAA-produksjon gjennom negativ feedback på AGAT.



Figur 2

FORKORTELSER

- GAMT = guanidinoacetat metyltransferase
- AGAT = L-arginine:glycine amidinotransferase
- GAA = guanidinoacetat
- ATP = adenin-trifosfat
- ADP = adenin-difosfat
- Kreatin-P = kreatin-fosfat
- CK = kreatin kinase
- LC-MS-MS = væskechromatografi – tandem massespektrometri

Videre kan AGAT-aktiviteten hemmes ytterligere ved å begrense inntaket av forstadiet arginin samt ved å gi tilskudd av ornithin (kompetitiv enzymhinhibering).

Transporterdefekten er vanskeligst å behandle. Men det forsøkes også her med kreatintilskudd samt tilskudd av forstadiene arginin og glycin. Det første for å utnytte transportproteinets eventuelle restaktivitet. Det siste for å øke intracellulær syntese av kreatin i nervevevet.

Arvegang og hyppighet. AGAT-defekten og GAMT-defekten er sjeldne, autosomalt recessive sykdommer. Til nå er kun GAMT-defekten påvist i Norge. SLC6A8-mangelen er x-bundet, og rammer mest menn. Kvinnelige bærere kan imidlertid også få lette symptomer. Transporterdefekten synes å være hyppigere enn de to andre. Det finnes studier som anslår at SLC6A8-mangel finnes hos 2% av pasienter med x-bundet mental retardasjon.

Diagnostikk. Man kunne kanskje tenke seg at kreatinmangel kunne påvises indirekte ved å påvise lav konsentrasjon av endeproduktet kreatinin i urin eller plasma, men så enkelt er det dessverre ikke. Mange av pasientene har upåfallende konsentrasjoner av kreatinin. Derimot vil måling av kreatin og GAA kunne fange opp alle tre. Første november 2006 ble slike målinger en del av metabolsk screening ved vår seksjon. Analysene gjøres ved hjelp av LC-MS-MS. Den diagnostiske strategien begynner med vurdering av kliniske opplysninger på rekvisisjonen. Hovedregelen er at pasienter med mental retardasjon vil få utført analyse av kreatin og GAA i urin. Analysen i plasma vil kun gjøres hos pasienter med avvikende funn i urin (se tabell 1).

AGAT- og GAMT-defekt gir begge lav kreatin, men har henholdsvis redusert eller økt mengde GAA. SLC6A8-mangel er den vanskeligste diagnosen å stille biokjemisk. Parametrene hver for seg avviker lite eller ikke fra referanseintervallene, men ratioen kreatin/kreatinin har vært økt hos alle pasientene. Kvinnelige bærere vil være vanskelige å fange opp. Kun noen har økt kreatinkonsentrasjon i urinen.

AGAT	GAMT	SLC6A8
↓kreatin ↓GAA	↓kreatin ↑GAA	↑ U-kreat/kreat

Tabell 1



Berit Woldseth og Yngve Thomas Blikrud (foto TNA)

Feilkilder. Det finnes feilkilder til avvikende kreatin- og kreatininverdier. Dersom ikke urinprøven fryses umiddelbart vil kreatinin omdannes til kreatin in vitro og gi falskt for høy verdi. Høye kreatinverdier sees også ved høyt kreatininntak, muskeldystrofier og thyreotoxicose. Lave kreatininverdier sees hos pasienter med liten muskelmasse

Magnetisk resonans spektroskopi. Cerebral kreatinmangel kan påvises direkte ved alle tre tilstandene med magnetisk resonans spektroskopi (MRS). MRS vil være en naturlig oppfølgende undersøkelse, for å bekrefte positive funn og for å utrede videre tilfeller med lette biokjemiske avvik, men karakteristisk klinikk. Endelig bekreftende diagnostikk med proteinanalyser og mutasjonsanalyser vil måtte foregå i utlandet.

Oppsummering. Kreatinmangelsykdommer kan være underdiagnostisert og er særlig aktuelt ved x-bundet, mental retardasjon. Nye metoder for måling av kreatin og GAA i urin er nylig tatt i bruk for å diagnostisere sykdommene i forbindelse med metabolsk screening.

Referanser

Verhoeven NM, et al. Laboratory diagnosis of defects of creatine biosynthesis and transport. ClinChim Acta 2005;361:1-9

Rosenberg EH, et al. High prevalence of SLC6A8 deficiency in X-linked mental retardation. Am J hum Genet 2004;75:97-105

Stöckler-Ipsiroglu S, et al. (2006) Disorders of creatine metabolism. In Blau N, Hoffman GF, Leonard J, Clark JTR (eds). Physicians guide to the treatment and follow up of metabolic diseases. Springer, Berlin Heidelberg New York (in press).

Stöckler-Ipsiroglu S, et al. (2006) Creatine Deficiency Syndromes. In Fernandes J., Saudubray JM, van den Berghe G, Walter JH (eds) Inborn Metabolic Diseases Springer, Berlin Heidelberg New York (in press).



Illustrasjon TNA

Vekststudien i Bergen

- mot et nytt referansemateriale

I Bergen startet man i 2003 arbeidet med å samle inn et nytt og oppdatert referansemateriale for norske barns vekst. Innsamlingen ble avsluttet høsten 2006 og nye vekstkurver er under utarbeidelse.

Pétur Júlíusson og Robert Bjerknes forteller om studien i denne artikkelen.

Seksjonsoverlege Pétur B. Júlíusson
Klinikkisjef Robert Bjerknes
Ansvarlige for Vekststudien i Bergen
Barneklubben, Haukeland Universitetssykehus

Siden november 2003 har friske barn vært målt på helsestasjoner, barnehager og skoler i Bergen. Hensikten er å skaffe oppdatert informasjon om vekst- og vektparametere hos norske barn. Denne kunnskapen er viktig for alt helsearbeid med barn og unge; for å følge opp det enkelte barnet, men også for å monitere trender i barnebefolkningen. Etter tre års arbeid er datainnsamlingen nå fullført. På oppfordring fra Paidos-redaksjonen ønsker vi å gi en kort oversikt over studiens hensikt, oppbygning og fremdrift.

Hvorfor vekststudie? Barnas vekst og utvikling er dynamisk og reflekter til dels omgivelsene. Sekulære trender i barnas høyde, samt sluthøyde, har vært beskrevet de siste hundre år og gjenspeiler bedre trivsel, forbedret ernæring og færre infeksjoner (1). De siste 20-30 årene har det også foregått nokså raske og store endringer i vekt hos barn og voksne (2). Denne utviklingen har vekket stor bekymring ettersom overvekt og fedme er et helseproblem allerede i barnealder. Oppdaterte populasjonsspesifikke vekstreferanser er viktige for klinisk vurdering av barn og bør oppdateres regelmessig, gjerne hvert 10-20 år som foreslått av Growth Hormone Research Society (3). På individbasis gjelder dette problemstillinger som lav eller stor høyde (f. eks. vurdering mtp videre utredning eller henvisning av det kortvokste barnet, definisjon av "small for gestational age (SGA)", definisjon av barn født SGA uten innhentingsvekst), forstyrrede kroppsproporsjoner og over- eller undervekt. På populasjonsbasis er det f. eks. spørsmål om der foreligger uheldige endringer i vekt hos barnebefolkningen som bør utløse samfunnsmessige tiltak.

Det er nå over 30 år siden siste vekstundersøkelse ble utført i Norge (4) og derfor på høy tid med ny undersøkelse.

Hensikten med Vekststudien i Bergen kan oppsummeres på følgende måte:

Robert Bjerknes (Foto: Anders Alme)



Pétur B. Júlíusson (Foto: Anders Alme)

1. Skaffe informasjon over forekomsten av overvekt og fedme hos norske barn og unge, og sammenligne målinger av kroppsmasseindeks (kg/m^2), hudfolder og mageomfang.
2. Skaffe informasjon over lengde/høyde og kroppsproporsjoner. Det sistnevnte innebærer målinger av sittehøyde, armspenn, hodeomkrets, underarmslengde og leggslengde.
3. Skaffe informasjon om tilveksthastighet.
4. Kartlegge faktorer som kan påvirke vekst- og vektutvikling hos norske barn.
5. Konstruere kliniske relevante percentil/SD kurver.

Hvordan? Det nærmer seg en tradisjon å drive vekstforskning i Bergen. Både på 1950-tallet (5) og 1970-tallet (4) ble store vekstundersøkelser utført i Bergen, og disse la i hovedsak grunnlaget for både tidligere og nåværende nasjonale vekstkurver. Nåværende studie, "Vekststudien i Bergen", har tre deler:

A. Tverrsnittundersøkelse for å kartlegge vekst- og vektparametere. Her har vi gjort følgende målinger:

1. Lengde/høyde og vekt hos 0-18 år gamle barn
2. Hodeomkrets hos 0-15 år gamle barn
3. Sittehøyde og mageomfang hos 4-18 år gamle barn
4. Armspenn, hudfolder, underarms- og leggslengde hos 4-15 år gamle barn.

Denne delen inkluderer 1600 barn i alderen 0-1 år, 600 barn i alderen 1-2 år, og 400 barn i hvert alderstrinn inntil 18 år.

B. Longitudinal del for å kartlegge tilveksthastighet. Om trent halvparten av alle barn i alderen 6-18 ble målt ett år senere, da kun med måling av høyde og vekt.

C. Kartlegging av faktorer som kan påvirke vekst- og vektutvikling. Dette ble gjort med spørreundersøkelse rettet til pårørende og det er også planlagt å koble våre data opp mot eksisterende databaser (bl. a. fødselsregisteret).

D. Utforming av klinisk relevante percentil/SD referanser:

For barn i alderen 0-18 år:

- *Høyde mot alder*
- *Vekt mot høyde, vekt mot alder*

• *BMI mot alder med relevante cut-off linjer for henholdsvis overvekt og fedme (modifiserte "Cole-linjer" ref. gjeldende Nederlandske og Belgiske BMI kurver)*

For barn i alderen 0-15 år:

- *Hodeomkrets for alder*

For barn i alderen 4-15 år:

- *Sittehøyde mot alder*
- *Underarms- og legg lengde mot alder*

- *Armspenn mot alder*

- *Triceps/subscapularis hudfolder mot alder*

For barn i alderen 4-18 år:

- *Mageomfang mot alder*

8400 barn inkludert. Totalt har rundt 8400 barn blitt inkludert i studien. Barna ble rekruttert fra Bergen, der alle barn på tilfeldig utvalgte skoler, helsestasjoner og barnehager ble invitert til å delta. Barna ble målt av helsesøstere ansatt i studien på helsestasjonene, barna i barnehagene og på skolene måles av sykepleiere som arbeider i team, to sammen. Ved måling ble det registrert om barna hadde kronisk sykdom, stod på faste medisiner, om foreldrene kom fra et land utenom Norden (og i så fall hvilke), og jenter som var begynt i pubertet fikk spørsmålet om menstruasjon var begynt. Måling ble kun utført hvis det forelå en undertegnet samtykkeerklæring. To ganger årlig deltok alle målere i felles måleøkt hvor 10 barn ble målt to ganger. Etterpå ble intra- og interobserver bias vurdert (med beregning av TEM (technical error of measurements)).

Studiens status og fremdrift. Tverrsnittsundersøkelsen (del A) er nå ferdig gjennomført (desember 2006) med ca. 8400 barn målte barn. Den longitudinal delen (del B) av studien er også gjennomført, med litt i overkant av 1000 barn involvert. Spørreundersøkelsen (del C) ble sendt ut i august 2006 til foreldre til alle barn som var under 15 år når målt. Arbeidet med percentil/SD kurver (del D) er nå påbegynt.

I barne- og ungdomsskolene har deltakelsesprosenten vært rundt 70%, i videregående skoler rundt 50%. Studien har vært godt mottatt på helsestasjonene og i barnehagene.

Dataanalysene er påbegynt og disse viser bl.a. at rundt 15% av jentene og 14% av guttene fyller internasjonale kriterier for overvekt. Mellom 2% og 3% har fedme. Gjennomsnittlig høyde har også endret seg fra 1970-tallet med

ca. 2 cm hos gutter og 1,8 cm hos jenter (6) – noe som gjenspeiler behovet for nye kurver. Første publikasjonen ble innsendt ila høsten 2006 og våre første percentil/SD kurver vil foreligge ila første halvdel av 2007.

Samarbeidspartnere. Studien utføres i samarbeid med professor Roland Hauspie og ernæringsfysiolog/statistikker Mathieu Roelants, Vrije Universiteit, Brussel, biostatistikker Geir Egil Eide og Per Erik Waaler, Haukeland Universitets-sykehus.

Referanser

1. Hauspie RC, Vercauteren M, Susanne C. Secular changes in growth and maturation: an update. Acta Paediatr Suppl 1997;423:20-7.
2. Ebbeling CB, Pawlak DB, Ludwig DS. Childhood obesity: public-health crisis, common sense cure. Lancet 2002;360(9331):473-82.
3. Consensus guidelines for the diagnosis and treatment of growth hormone (GH) deficiency in childhood and adolescence: summary statement of the GH Research Society. GH Research Society. J Clin Endocrinol Metab 2000;85(11):3990-3.
4. Waaler PE. Anthropometric studies in Norwegian children. Acta Paediatr Scand Suppl 1983;308:1-41.
5. Sundal A. The norms for height (length) and weight in healthy Norwegian children from birth to 15 years of age. Bergen: Universitetet i Bergen; 1957.
6. Juliusson P, Eide G, Roelants M, Hauspie R, Waaler P, Bjerknes R. Secular changes in height and weight among Norwegian children: the Bergen Growth Study. In: 34th Congress of European Society of Paediatric Endocrinology (ESPE); 2005; Lyon: Hormone Research; 2005. p. 191.

NOTISER

Tilsynsrapport om Haukeland

Helsetilsynet opprettet tilsynssak mot Haukeland universitetssykehus i forbindelse med sykehusoppholdet for et barn. I første omgang gjaldt tilsynssaken kommunikasjonen med pasientens pårørende. Imidlertid har både sykehuset og pasientens pårørende underveis uttrykt ønske om en bred gjennomgang av alle sider ved sykehusoppholdet.

Statens helsetilsyn vil derfor behandle saken i flere faser. I denne første gjennomgangen har vurderingstemaet vært sykehusets kommunikasjon med pasientens pårørende. Forsvarligheten i behandlingen vil bli vurdert senere. Sakkyndige fra Sverige og Danmark vil bli oppnevnt. Helsetilsynet i Hordalands rolle i saken vil også bli vurdert. (sakset fra Helsetilsynet.no)

Hele den første tilsynsrapporten kan leses på http://www.helsetilsynet.no/upload/Publikasjoner/brevandreuttalelser/tilsynsak_helse_bergenhf_haukeland2006.pdf

Nye retningslinjer for hyperbilirubiniemi

I forbindelse med Pediaterdagene 2006 den 12.10.06 ble man i interessegruppen for neonatologi enig om nasjonale behandlingsgrenser for hyperbilirubinemi hos nyfødte. Det nye skjemaet og foreldreinformasjon finner du på www.pedweb.no

Jubileumsmøte i NFAI

Norsk forening for allergologi og immunpatologi har jubileumsmøte på Soria Moria, 8.-9.2.2007. Tema er blant annet nye aspekter ved allergisk inflammasjon, alvorlige allergiske tilstander og nye guidelines. NFAI er 60 år ! I den anledning inviteres internasjonale foredragsholdere og medlemmer fra de Nordiske foreningene til å delta. Vi inviterer til festmiddag med underholdning torsdag 8 februar kl 20.00 på Soria Moria. Kurset er søkt tellende for spesialitetene; Pediatri, lunge, hud, ØNH, allmenntilleggsmedisin og indremedisin. Påmelding og ytterligere opplysninger på www.pedweb.no. (NB! Ved trykking av Paidos er offisiell påmeldingsfrist utløpt).

Generell veileder tilgjengelig for PDA og smartphones

I 2006 ble NBF's veilederi generell pediatri ferdigstilt og trykket. PDA-versjonen av veilederen kan lastes nå ned gratis. Filen brukes sammen med programmet iSilo som er et leseprogram for html-filer på hånholdte datamaskiner og smartphones. PDA-versjonen her begrenset gyldighetsperiode (tom. 30.06.2007) og må lastes ned i nye versjoner. Dette skal sikre at alle elektroniske versjonene av GV er oppdaterte. Veilederen kan lastes ned fra www.pedweb.no

LURE LENKER

Nyttige ressurser på nett

I denne spalten presenteres lenker til nettressurser som tar opp tema som er av interesse for pediatere. Noen vil være mest interessante for leger under spesialisering, andre vil være mer generelle. Alle lenkene som legges ut her vil også bli lagt ut på www.barnelegeforeningen.no. Paidos tar ikke ansvar for innholdet på nettstedene som det lenkes til. Har du tips og forslag til lure lenker? Send en epost til paidos@barnelegeforeningen.no

Milleniumsmålene - dette bør du vite

Verdens ledere har gjennom FN vedtatt en ambisiøs, men målrettet plan for å bekjempe fattigdom og nød i den tredje verden. Planene innbefatter åtte konkrete og kvantifiserbare mål, kalt tusenårsmålene. Tusenårsmål nummer 4 omhandler barnedødelighet. Dette bør være common knowlegde for barneleger, og jeg vier derfor denne utgavens Lure Lenker til ressurser der du kan lese mer om tusenårsmålene. God lesning.

www.tusenarsmalene.no

Dette er sidene til tusenårsmålkampanjen som ble startet i 2004 på initiativ fra Utenriksdepartementet. Kampanjen ledes av fire organisasjoner, nemlig FN-sambandet, Fredskorpset, UNDPs nordiske kontor og UNICEF Norge. Sidene inneholder informasjon på norsk om tusenårsmålene, status og begivenheter knyttet til kampanjen. Den har også internasjonale nyheter og lenker til aktuelle nettsteder ellers i verden.



http://www.un.org/millenniumgoals/

Dette er FN's offisielle sider om tusenårsmålene. Her kan du finne bakgrunnstoff og statusindikatorer. Her finnes også rapporten til FN om arbeidet med tusenårsmålene i 2006.

www.millenniumcampaign.org

Denne siden er forum for den internasjonale tusenårsmål-kampanjen, ledet av FNs utviklingsfond. Gode, lettfattelige artikler gir rask innsikt i problemstillingene rundt enkeltmålene. Den inneholder også enkelte taler, videooverføringer og internasjonale nyheter relatert til kampanjen.

www.thelancet.com

Erverdige Lancet har med sin redaktør Richard Horton involvert seg spesielt i barnedødelighet, eller barneoverlevelse som han ofte formulerer det. På Lancets nettsider finnes dette stoffet samlet under Article Collections og Child Survival. Her er det mye og godt, vitenskapelig stoff om hvilke tiltak som har effekt og hvor og hvordan de bør implementeres.

9. Internasjonale symposium om MPS-sykdommer og beslektede til-

Lysosomale avleiringstilstander er blant tilstander vi sjelden ser, men som får store konsekvenser for de som rammes. Jørgen Diderichsen refererer fra det niende internasjonale symposium om mucopolysaccharidose-sykdommer og beslektede tilstander som ble avholdt i Venezia i juni 2006 og gir på den måten en oppdatering om dagens kunnskap om disse tilstandene.

Jørgen Diderichsen
Overlege Frambu

Den italienske MPS foreningene var i år vertskap for årets internasjonale symposium for MPS-sykdommer og beslektede tilstander. Symposiet var det niende i rekken og svært godt organisert. Det ble avholdt på den vakre øyen Lido som ligger ca 30 minutter med båt fra Venezias Canal Grande. Symposiet hadde samlet nær 1050 deltagere fra hele kloden, hvorav 600 profesjonelle og 450 familier med barn. Den vitenskaplige delen av programmet som rettet seg mot fagpersoner strakk seg over tre intense dager med program fra morgen til kveld. Det faglige programmet for familiene var også svært innholdsrikt med mange gode forelesere. I løpet av dagen mens foreldrene hadde program, ble barna tatt godt vare på av 200 frivillige som til sammen snakket 36 forskjellige språk.

Fra Norge deltok 4 familier som har barn eller ungdommer med MPS sykdommer og 2 av familiene hadde med sine barn/ ungdommer til symposiet. Fra Frambu deltok Jørgen Diderichsen, overlege og Marianne Lindmark, ernæringsfysiolog. I tillegg deltok flere andre norske leger og fagpersoner bl.a. Avdelingsoverlege Arvid Heiberg fra RH og fysioterapeut fra barnehabiliteringen UUS Kaja Giltvedt.

Utvikling og utfordringer i forståelsen og behandlingsmuligheter ved MPS-sykdommer (E.F Neufeld, Dep. O Biological Chemistry, David Geffen School of Medicine at UCLA, Los Angeles, USA)

Dr Neufeld ga en oversiktsforelesning hvor hun startet med å konstatere at mye var skjedd siden den første internasjonale MPS kongressen i Minneapolis i 1988.

Genene er klonet for alle MPS-sykdommene med unntak av MPS IIIC. Det er avdekket over 100 mutasjoner som fører til MPS I, MPS IIIB og MPS IVA og over 300 mutasjoner for MPS II. De mange forsøkene på å korrelere spesifikke mutasjoner til klinisk fenotype for MPS-sykdommene har kun



▲ Jørgen Diderichsen

vært vellykket i noen få tilfeller.

Dyremodeller er tilgjengelig for de fleste MPS-sykdommene. Noen forekommer spontant mens andre er skapt gjennom "knockout" teknologi på mus. Disse modellene har ikke nødvendigvis alle manifestasjonene som den motsvarende sykdommen hos mennesker. Arbeid med disse modellene gir likevel mulighet til å bedre forstå sykdomsutviklingen ved disse sykdommene.

En av de store utfordringer i behandlingen av personer med MPS sykdommer er å finne en effektiv måte å forhindre sykdommenes påvirkning av hjernen. Det arbeides nå med å se på ulike måter å få aktivt enzym til å passere blod-hjernebarrieren (Blood-Brain-Barrier (BBB)). En annen utfordring er å få Enzyme Replacement Therapy (ERT) til å virke i brusk og bensustans, som har vist seg lite tilgjengelig.

Forekomst av MPS-sykdommer og andre beslektede sykdommer (J.J Hopwood, Lysosomal Diseases Research Unit, Dep. of Genetic Medicine, Children, Youth & Women's Health Service, North Adelaide, AUS)

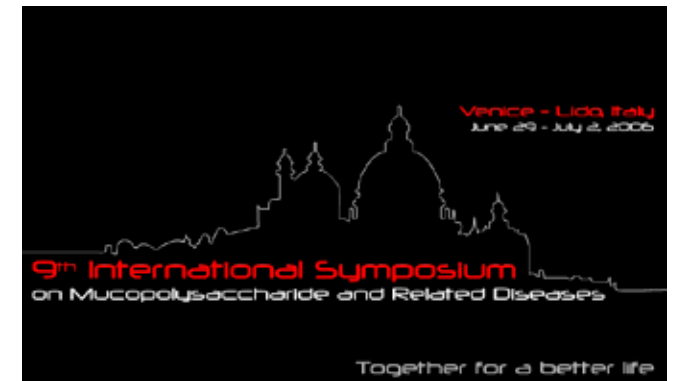
Lysosomal avleiringssykdommer (LSD) omfatter nå mer enn 50 ulike enkeltsykdommer hvorav MPS-sykdommene utgjør den største undergruppen i de aller fleste land. Det er nå kjent 11 forskjellige genetiske typer av MPS-sykdommer. Alle med det til felles at de mangler et lysosomal enzym som er nødvendig for å nedbryte Glykosaminoglykaner (GAG), men med store individuelle forskjeller i sykdomsforløp. Det er til nå gjort få studier av forekomsten av hyppigheten av de enkelte sykdommene i forskjellige land. En av hovedutfordringene for å kunne samle denne type data, er å få samlet informasjon fra de ulike spesialister og diagnostiske sentra som forholder seg til disse diagnosene uavhengig av hverandre. Databasen GOLD (Global Organisation of Lysosomal Diseases) er et viktig redskap for å prøve å koordinere og registrere antall personer med en slik diagnose.

I 1999 publiserte Meikle og medarbeidere i Australia en retrospektiv studie med oversikt over 470 pasienter med 27 ulike lysosomal avleiringssykdommer fra 1980-1996. Denne studien viser en innsidens av LSD (antall nye med diagnosen i forhold til antall levende fødte pr år) på 1:7700 i Australia. Liknende oversikt fra Poorthuis i Nederland og Baehner i Tyskland viste tilsvarende forekomst i disse europeiske land. Senere har også gruppen NCL sykdommer (Stengel-Batten-Spielmeyer Vogt sykdom m.fl. blitt registrert som LSDs med incidens på 1:12.500, MPS som den nest hyppigste gruppe 1:28.000 slik at det totalt kan forventes en incidens av LSD på 1:5000 eller ca 10 nye i Norge per år.

Oppfølging av pasienter og begrensningene i tilgjengelige behandlingsmetoder (J.E Wright, Royal Manchester Children's Hospital Manchester, UK)

For pasienter med MPS-sykdommer er tilgjengelig kurativt rettet behandling benmargstransplantasjon (BMT) og for noen av gruppene enzymerstatningsterapi (ERT). Selv om begge behandlingsmetodene har vist øket overlevelse og bedret livskvalitet for pasienten, har begge tilnærmingsmetodene sine begrensninger. Begrensningene ligger primært i en manglende behandlingseffekt på skjelett og sentralnervesystem.

I Storbritannia har man god erfaring med å utvikle tverrfaglig oppfølgingsteam for MPS pasienter. Dette gir grunnlag for å fortsette å evaluere og samle evidensbasert kunnskap om behandlingsmetodene, noe som er viktig for at bevilgende myndigheter vil dekke behandlingsutgiftene i fremtiden. En egen brukerinitiert database er utviklet.



Utvikling av sykdom ved lysosomale avleiringssykdommer: En kaskade av irreversible sykdomsprosesser (S.U. Walkely, Dep. Of Neuroscience, Rose F. Kennedy Centre for research in Mental Retardation and Human development, Albert Einstein College of Medicine, Bronx, NY USA)

Undersøker for å bedre forstå hvordan stoffskiftet i cellene ved disse sykdommene er påvirket, må inkludere studier av prosessene i cellen i et mye videre perspektiv enn knyttet til det enkelte enzyms funksjon i lysosomene. Det blir stadig mer klart at det ikke bare handler om at en enkelt genfeil fører til mangel på ett enkelt lysosomalt enzym. Det er også en lang rekke andre proteiner i cellen som er involvert i det som kalles en kaskade av ugunstige kjemiske feilspor. Det oppstår ikke bare en opphopning og avleiring av glykosaminoglykaner, men også avleiring av andre substanser som for eksempel ulike fettstoffer. Det er også kartlagt at mangel på stoffer som avleiringsstoffene skulle vært omdannet til, kan påvirke cellen og bidra i sykdomsprosessen.

Ved sykdommer som skyldes feil i et enkelt gen, slik som ved MPS-sykdommene hadde man et håp om at så snart den spesifikke mutasjonene i genet var kartlagt gjennom molekylær genetisk undersøkelse, ville dette kunne brukes til å si noe om alvorlighetsgraden og utviklingen av sykdommen. Erfaring har vist at man ved de fleste av disse sykdommene ikke finner en slik korrelasjon: En såkalt genotypisk- fenotypisk kopling savnes.

Ved sykdommer som skyldes feil i et enkelt gen, slik som ved MPS-sykdommene hadde man et håp om at så snart den spesifikke mutasjonene i genet var kartlagt gjennom molekylær genetisk undersøkelse, ville dette kunne brukes til å si noe om alvorlighetsgraden og utviklingen av sykdommen. Erfaring har vist at man ved de fleste av disse sykdommene

ikke finner en slik korrelasjon: En såkalt genotypisk- fenoty-pisk kopling.

Fremskritt i teknologien gjør at det nå er mulig å diagnos-tisere flere lysosomale avleiringssykdommer, her under MPS I og MPS III, ved hjelp av en bloddråpe på et papir. Vil en slik type testing være nyttig og vil det kunne oppfylle de generelt aksepterte screening kriteriene?

Ad neonatal screening: Steward fra Belfast, IRE tok til orde for å vurdere screening for MPS I, da man har behandlingsmulighet i form av tidlig benmargstransplantasjon og ERT. For andre lysosomale avleiringssykdommer er det større etiske dilemmaer vedrørende screening. På den ene siden vil denne informasjonen være av betydning for familien ved planlegging av eventuell familieførøkelse. På den annen siden vil en avsløring av en latent sykdom, hvor det fortsatt ikke finnes effektiv behandling, frata familien en del av den livskvalitet som ligger i å leve med et ”friskt barn” frem til sykdomstegnene debuterer.

Oppsummering og oppdatering av kliniske studier for ERT ved MPS I (J.E Wright, Royal Manchester Children’ Hospital Manchester, UK)

MPS I skyldes mangel eller fravær av enzymet α-L-iduronidase. Sykdommen som er progressiv omfatter et vidt spekter, fra den alvorlige formen Hurler sykdom som vanligvis medfører død i løpet av de 10 første leveår til den mildere varianten Hurler- Scheie og den mildeste formen Scheie sykdom hvor levestiktene strekker seg til 20- 30- og 40 årene. Sykdommen rammer flere organer (systemsykdom).

Enzym behandling med Aldurazyme (Laronidase) er nå kommersielt tilgjengelig som langtidsbehandling ved MPS I. I det internasjonale MPS I registeret er det totalt 475 pasienter registrert. Av disse bruker 248 ERT. Resultatene fra en klinisk utprøving har vist at Aldurazyme er trygt, effektivt og bedrer mange av symptomene ved sykdommen. Det er vist vedvarende og signifikant bedret lungefunksjon og lungekapasitet med reduksjon i antall pustestopp under søvn og økt kondisjon ved ”6 min walking test”. Det er også vist reduksjon av hjerteaffeksjon og minsket størrelse av leveren. Også leddbevegeligheten økes, noe som kan ha stor betyd-ning i mange gjøremål. Personer med sykdommen oppgir bedret utholdenhet, økt velvære i form av mindre smerter, mer energi og overskudd i hverdagen sammen med bedre søvn. Vedvarende og signifikant reduksjon i utskillelsen av glykosaminoglykaner i urinen er en verdifull bio-markør for bedringen.

Enzymbehandlingen må gis direkte i en blodåre (intra-venøst), men er godt tolerert av de fleste og de bivirkninger enkelte får i forbindelse med enzyminfusjonen kan bedres ved å redusere infusjonshastighet og eventuelt ved forebyggende medikasjon med antihistamin. Da man på verdensbasis har rapportert enkelte alvorlige allergiske reaksjoner ved infusjon av enzymet, anbefales det at medisineringen bør gis i kontrol-lerte medisinske omgivelser.

Oppsummering og oppdatering av kliniske studier for MPS II, Hunter (J. Muenzer, USA)

Den kliniske studien som nå er avsluttet har hatt to intervensjonsgrupper, en som har fått ukentlig infusjon av 0,5 g enzym pr kg og en gruppe med infusjon av 0,5 g enzym pr kg hver 14. dag. Studien har gått over 1 år og kun 1 pasient har falt fra under hele studien. Alle har deltatt på mer en 80 % av behandlingene. Dette ansees i kliniske utprøvinger som svært høy gjennomføringsprosent sett i lys av at behandlingen tar 4 timer, pluss reise til og fra, en dag, hver uke i 1 år!

I studien har man oppnådd signifikant bedret 6 minutter gangtest ved ukentlig infusjon og for infusjon hver 14. dag. Det er også funnet bedret lungekapasitet målt med FVC (forsert vital kapasitet - volumet fra full inspirasjon til full ekspirasjon under maksimal innsats og pustekraft), men ved infusjon hver 14. dag er bedringen ikke signifikant. Det er funnet en reduksjon i volum av lever og milt ved begge doseringene, samt en reduksjon i utskillelsen av glykosami-noglykaner (GAG) i urinen.

Man fant noe økt leddbevegelighet ved ukentlig infusjon med dette var ikke signifikant. Det er også vist en bedret lengdevekst for de som sto på ukentlig infusjon.

Medisinen ble funnet å være trygg selv om noen av pasientene reagerte med lokale reaksjoner. Disse problemene ble mindre over tid. I løpet av den kliniske studien var det 2 dødsfall, men ingen av disse skyldtes behandlingen. Den ene av de som døde fikk placebo.

ERT har også vist positive resultater i 3 kliniske studier av MPS VI (Maroteaux-Lamy sykdom). ERT har også vist positive resultater i 3 kliniske studier for MPS VI (Maroteaux-Lamy sykdom). De positive resultatene omfatter blant annet bedret 12 minutter gangtest, bedret evne til å gå i trapper og reduksjon i urinutskillelsen av GAG. Dette førte til at enzymbehandling ble kommersielt godkjent 31.5.2005 i USA og 24.1.2006 i EU.

Medisinsk behandling for MPS III (Sanfilippos sykdom) (K. M Hemsley, Lysosomal Diseases Research Unit, Dep. of Genetic Medicine, Children, Youth & Women’s Health Service, North Adelaide, AUS)

MPS III er som de andre lysosomale avleiringssykdom-mene en genetisk sykdom som nedarves ved autosomalt recessiv arvegang. Insidensen for MPS III er 1: 55.000 fødsler. Det finnes 4 undergrupper av MPS III, hvor MPS IIIA er den vanligste. Ved alle undergruppene er det feil på et enzym som er involvert i nedbrytningen av Heparansulfat. Det skjer derfor en opphobning og øket utskillelse av GAG. En sekundær opplagring av fettstoffer er også observert ved denne sykdommen. Sykdommen rammer i første rekke sentralnervesystemet og gir symptomer som forsinket utvikling, mental tilbakegang, tap av sosiale- og motoriske ferdigheter, forstyrret søvnmønster, aggresjon og hyperakti-vitet. Patologiske forandringer utenfor sentralnervesystemet inkluderer blant annet forstørret lever og milt samt milde skjelett forandringer. Debut i symptomer varierer fra de første leveårene til sent i voksenlivet. Symptomene kan feiltolkes som lære vansker og atferdsavvik eller psykiatrisk sykdom av helt andre årsaker.

Per i dag finne ingen sikker og effektiv behandling for MPS III.

Substratreduksjons behandling (SRT), Chaperone- og

”stop-kode avlesnings terapi” (stop codon read- through therapy) er andre metoder man har forsøkt, bl.a. ved III, Sanfillippos s.

SRT går ut på å hemme syntesen av det substratet som kroppen ikke kan bryte ned. Denne type behandling er vist effektiv ved Gauchers sykdom. Chaperone-terapi går ut på å finne små kjemiske molekyler som kan binde seg til enzy-mene som ikke virker som følge av feil i DNA oppskriften. Enzymene, kan da endre seg og utføre den jobben de er ment å gjøre i nedbrytningen og resirkuleringen av i kroppen. Stop-kode avlesningsterapi går ut på å påvirke avlesningspro-sessen fra DNA slik at man får avlest riktig kode og laget et virkningsfullt enzym. Stop-kode tilnærmingen antas å kunne være virkningsfull for 10 % av MPS III pasientene dersom man lykkes med å finne en god måte å påvirke dette systemet på.

Perspektiver for medisinsk behandling ved MPS IV, Morquios sykdom (S. Tomatsu, Dep. of Pediatrics, Saint Louis University, USA)

Ved bruk av en musemodell er det påvist at man kan oppnå bedre effekt på skjelettsykdommen ved å injisere enzym med en aminosyrekombinasjon (oligopeptid), som tidligere er vist å effektivt binde seg til ben. Man fant at ”benenzymet” brukte opptil 10 ganger lengre tid på å bli nedbrutt i blodet, at det forble lenger i bein og beinmarg, og resulterte i 4 ganger høyere enzymaktivitet i beinet sammen-lignet med vanlig ERT-behandling. Denne behandlingen gitt til mus i 12 uker viste også en reduksjon i avleiring i øyets hornhinne som medfører korneafordunkling. Disse funnene åpner opp for kliniske tilnærmingsmetode for ERT-behandling til pasienter med bl.a. MPS IV. Vi kjenner til 8 personer i Norge med MPS IV.

Resultat av human stamcelle transplantasjon (HSCT) ved Hurler’s syndrom: Europeisk erfaring 1994-2004 (J. J Boelens, Immunology/BMT, UCM Utrecht, NED)

Boelens og hans gruppe har retrospektivt analysert resultatene fra totalt 146 pasienter som har fått BMT i Europa mellom 1994-2004. En donor fra familien var benyttet i 52 tilfeller, en ubeslektet donor hos 94 pasienter. De fleste fikk overført benmarg (103). 23 fikk navlestrengsblod og 20 fikk perifert blod med forskjellig forbehandling. 28 fikk blod man hadde rensset delvis for de immunkompetente celler (T-celler) for å redusere risikoen for uforlikelighetsreaksjoner. En vellykket transplantasjon (graft) ble definert som en pasient, der mer enn 10 % av blodcellene hadde sin opprinnelse fra donor og alfa-L-iduronidase nivå var steget til mer enn den nedre grense normalt for heterozygoter (friske bærere av sykdommen)

Oppfølging viste hos de overlevende en vellykket overføring (engrafted) hos 83/146 (57 %) etter første HSCT og 111/146 (76 %) etter 2. eller 3. HSCT. Oppfølgingstiden var fra 5-120 måneder. Ingen av de valgte stamcellekilder (benmarg, navlestrengsblod, perifert blod) viste seg over-legen de andre. Det var lite komplikasjoner forbundet med behandlingene. De som var behandlet i perioden1994-99 ble her sammenlignet med de fra 2001-2004. De fant ingen signifikante forskjeller over tid.

Nye medlemmer

I denne spalten presenteres nyinnmeldte medlemmer i Norsk Bar-nelegeforening siden forrige nummer av Paidos. Listen omfatter denne gang nye medlemmer i november.

Ingolfur Rognvaldsson
Ullevål Universitetssykehus

Margit Åkre Reite
Sykehuset Telemark HF

Omid Ashtari
Ullevål universitetssykehus

Cathrine Midgaard
Ullevål universitetssykehus

Karin Benan
Ullevål universitetssykehus

Dag Trygve Follestad
Sykehuset Buskerud HF

Gertraud Leitner
Sørlandet SH HF Kristiansand

Lisa Valle
Haugesund sykehus/Helse fonna

Tanja Pedersen
Haukeland Universitetssykehus

Sabine Brüggmann-Pieper
Sykehuset Buskerud HF

Kjenner du noen som ikke er medlem? Norsk barnelegeforening er en spesialforening innen Den norske lægeforening og arbeider for barnas og barnelegenes interesser. Medlemskap i Dnlf er en forutsetning for medlemskap i NBF. Vår medlemsmasse omfatter de fleste leger innen pediatriisk virksomhet i Norge. De siste årene har vi sett en gledelig tilstrømning av yngre kolleger. Enten du er assistentlege eller ferdig pediater - NBF ønsker deg som medlem.

Du kan melde deg inn ved å besøke www.barnelegeforeningen.no

Nyfødtscreeningen i Norge utvides

Ny teknologi muliggjør en utvidelse av programmet for nyfødtscreeningen i Norge. Etter vurdering av andre lands programmer har Terje Rootwelt og medarbeidere kommet frem til en liste med sykdommer som det vil være relevant å starte screening for i Norge. Her kan du lese om listen og om bakgrunnen for den.

Terje Rootwelt, Rolf D. Pettersen, Jens V. Jørgensen, Berit Woldseth, Ola D Saugstad. Pediatrisk Forskningsinstitutt, Barneklubben og Avdeling for medisinsk biokjemi Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF, 0027 Oslo

Tandem massespektrometri (MS/MS) muliggjør kvantitering av en rekke metabolitter i en enkelt filterpapir blodprøve. Man kan på denne måten ”påvise” mer enn 20 medfødte stoffskiftesykdommer hos tilsynelatende friske nyfødte. De siste 10 år er denne teknologien testet ut og innført i en rekke land, med meget gode resultater. Ingen som har begynt med dette som rutine eller som prosjekt, har sluttet igjen.

Ved medfødte stoffskiftesykdommer medfører en genfeil (oftest autosomal recessiv) en alvorlig mangel på et enzym. Dette gir en metabolsk blokk med opphopning av metabolitter for blokket. Fettsyre-metabolitter og noen organiske syrer bindes til carnitin og mengden av se acylcarnitiner og aminosyrer kan kvantiteres med MS/MS teknologi. Hensikten med slik screening er å stille diagnoser før barnet blir for sykt, slik at behandling kan igangsettes tidlig nok til at liv kan reddes og hjerneskader kan hindres. Kun én kontrollert studie er på gang (halve England screenes for MCAD, resten screenes ikke), for øvrig baserer konklusjonene seg på epidemiologiske studier og ”før og etter” studier. Konklusjonen av disse og klinisk erfaring er imidlertid rimelig entydig på at dette er nyttig.

Imidlertid er slik utvidet nyfødtscreening ikke uproblematisk. Totalt forventer man å finne ca 1 pr. 2-5.000 ”ekte syke”. ”Recall rate” (utvidet screening til ca. 20 sykdommer) er imidlertid ca. 0,15 %, dvs. det er opptil ca. 10 falske positive pr. ekte syke. De fleste av disse vil rimelig raskt avklares som friske med videre testing. I tillegg finnes en del pasienter med ”ekte sykdom”, som likevel kanskje aldri ville blitt syke. Dels ser man dette ved at screening f.eks. finner langt flere fettsyreoksidasjonsdefekter enn klinisk diagnostikk gjør (2-4 ganger flere), dels finner screening ”sykdommer” som er av usikker betydning og kanskje bare er biokjemiske varianter. Bakgrunnen for dette er at flere tilstander (både ”ekte sykdommer” og tilstander med usikker betydning) kan gi opphopning av samme metabolitt. Dette gjelder spesielt C5 OH-carnitin.

Det er også viktig å være klar over at selv den utvidede screeningen ikke dekker mer enn en håndfull av de mange hundre medfødte stoffskiftesykdommene som er beskrevet, og den gir ingen forsikring mot alle de andre. I tillegg blir noen kritisk syke før screeningsvaret foreligger og endelig er det slik at for noen sykdommer finner man ikke alle pasienter ved

screening (f.eks. homocystinuri og tyrosinemi).

Screeninglaboratoriet ved Pediatrisk Forskningsinstitutt har innført MS/MS teknologi og vi er således faglig og teknisk i stand til å gjennomføre utvidet nyfødtscreening. Vi har gått gjennom screeningprogrammene i land det er rimelig å sammenligne oss med, med ”norske øyne” og satt opp et forslag til norsk screeningprogram, se tabell. Det er en forutsetning for et vellykket screeningresultat at det er et nært samarbeid mellom screeninglaboratorium, diagnostisk laboratorium og klinisk oppfølging. Vi har på Barneklubben, Rikshospitalet-Radiumhospitalet klinisk erfaring inkl. ernæringsfysiologisk erfaring med de aller fleste av de tilstandene vi ønsker å screene for. Det er ikke lagt opp til noen obligatorisk sentralisert oppfølging. Oppfølgingen vil skje etter avtale med og hvis ønskelig i nært samarbeid med lokal barneavdeling.

Som ledd i dette har vi søkt Sosial- og Helsedirektoratet om å få innføre dette programmet. Forslaget ble lagt frem på Pediatridagene på Akershus Universitetssykehus høsten 2006 med positive og konstruktive tilbakemeldinger. Vi ønsker involvering av det norske barnelegemiljøet og vil å etablere en bred styringsgruppe for nyfødtscreeningen som nå i praksis er i ferd med å bli en nasjonal biobank.

Alle har PKU og hypothyreose i tillegg	Wilken (NEJM 2003;348:2304-2312)	Schulze (Pediatrics 2003;111:1399-1406)	Danmarks program	USA ”rank” (HRSA Report - se brev)	Foreslås Norge
MSUD	X	X	X	10	X
Tyrosinemia type I/II	X	X		32/34	X
Cystathionine B-synth. (homocysteinuri)	X	X		21	X
Propionyl-CoA carboxylasedefekt	X	X	X	25	X
Methylmalonyl-CoA-mutasedefekt + Cbl A, B og evt. C	X	X	X	20/24/45	X
Multipel carboxylase defekt	X	X		18/5	X
Glutaryl-CoA dehydrogenasedefekt	X	X	X	15	X
Hydroxymethylglutaryl-CoA lyase defekt	X	X	X	16	X
Methylglutaconic aciduria	X		X	22	X
3-methylcrotonyl-CoA carboxylasedefekt	X	X	X	29	X
3-ketothiolasedefekt	X	X		8	X
Isovaleric acidemi	X	X	X	1	X
Medium-chain acyl-CoA dehydrogenasedefekt	X	X	X	9	X
Very-long-chain acyl-CoA dehydrog.defekt	X	X	X	14/17	X
LCHAD (long chain 3-OH dehydrog. Defekt)	X	X	X	35	X
Multiple acyl-CoA dehydrogenasedefekt	X	X		26	X
Carnitine transporterdefekt	X	X	X	/42	X
Carnitine palmitoyl-transferasedefekt (I+II)	X	X	X		X
Carnitine acylcarnitine translocasedefekt	X				
Carbamyl phosphate syntetasedefekt	X				
Ornithine transcarbamylasedefekt	X	X	X	30	
Citrulinemi type I+II (Arg.succ. syntase)	X	X	X	31	
Argininosuccinatlyasedefekt	X		X		
Arginasedefekt	X		X	33	
SCAD		X			
Nonketotisk hyperglycinemi		X	X	7	X
Kongenitt adrenal hyperplasi (CAH)					

Kumelkproteinallergi?

Refluks Atopisk dermatitt
Rhinoconjunctivitt
Kolikk Gulp/oppkast
Urticaria
Magesmerter Diaré
Astma/wheezing Spisevegring
Otitis media Tidlig metthetsfølelse
Kolitt Obstipasjon "Failure to Thrive"



Et eller flere av ovenstående symptomer kan være et tegn på kumelkproteinallergi. Nutramigen er en sikker* og ernæringsmessig fullverdig morsmelkerstatning som kan benyttes allerede fra første levedag.

Ved behov for ytterligere informasjon om Nutramigen kan du enten besøke vår hjemmeside: www.meadjohnson.nu eller ringe oss på telefon: 67 55 53 50.

Nutramigen – et førstevalg både under diagnostikk (eliminasijonsdiett) og ved behandling av kumelkproteinallergi.

* "Determination of allergenicity to three cow's milk hydrolysates and an amino acid derived formula in children with cow's milk allergy" C. Caffarelli et al., Clin exp all 2002;32:74-79.

Mead Johnson støtter WHO's anbefalinger om at morsmelk er barnets beste føde.

Mead Johnson Nutritionals

Postboks 464

1323 Høvik

Telefon 67 55 53 50

www.meadjohnson.nu

A Bristol-Myers Squibb Company

MeadJohnson
Nutritionals