



TEMA | BARNNEFROLOGI

Stort motstånd mot anmälningsplikten bland barnläkare

Hypertoni – ett tilltagande problem under barnaåren

Kultur: Sveriges första kvinnliga barnläkare – vem var hon?





Bli en del av teamet på någon av Barnsjukhuset Martinas mottagningar

BARNSJUKHUSET MARTINA är den största vårdgivaren för barn- och ungdomsmedicinsk öppenvård i Stockholm, med över 250 medarbetare på många platser i Stockholm.

Den huvudsakliga inriktningen är BUMM via regionsavtal inklusive neuropsykiatri. Vår största enhet ligger på Sophiahemmet. Martina har i dagsläget 3 BVC mottagningar och även avtal för barnlogopedi och ortopedi.

Martina har många olika subspecialister men grunden i verksamheten utgörs av allmänpediatriker. Givetvis understödda av kunniga barnsjuksköterskor inom många områden (ADHD, astma och allergi, gastro, obesitas och uroterapi) samt dietistverksamhet.

Vi tycker att det är viktigt med en akademisk miljö och satsar på kompetensutveckling för alla medarbetare och har sedan länge tagit emot ST läkare på alla våra BUMM mottagningar.

Flexibilitet är något vi eftersträvar som arbetsgivare och försöker skraddarsy anställningen så att det ska passa privatlivet. Martina har en HR funktion och naturligtvis tillämpas kollektivavtal med pensionsavsättningar.

Vi söker barnläkare till alla våra enheter, särskilt till Järva BUMM och Huddinge BUMM. Om du intresserad av att arbeta hos oss, antingen som anställd eller konsult, kontakta någon av våra verksamhetschefer för mer information.

www.barnsjukhusetmartina.se

MARTINA finns på följande platser i Sthlm:

- ▶ Sophiahemmet
- ▶ Globen
- ▶ Järvastaden
- ▶ Norra Djurgårdsstaden
- ▶ Sollentuna
- ▶ Nacka Strand
- ▶ Huddinge
- ▶ Bromma
- ▶ Lidingö



Endast för hälso- och sjukvårdspersonal, ej ämnat för allmänheten

AMINOSYRABASERAD SPECIALNÄRING MED SYNBIOTIKA

Aminosyrabaserad modersmjölksersättning med synbiotika har visat ge kliniskt hälsofrämjande fördelar, utöver effektiv symtomlindring vid mjölkproteinallergi.

Neocate® SYNEO GER:¹⁻⁴

- ✓ Färre infektioner och sjukhusinläggningar
- ✓ Minskad läkemedelsanvändning inkl. antibiotika
- ✓ Återbalanserad tarmflora



NU MED
HMO 2'-FL* OCH
UPPDATERAD
DESIGN!

BESÖK NUTRICIA.SE/SYNEO FÖR ATT LÄSA MER OM NEOCATE® SYNEO



* Strukturellt identisk med 2'-FL i bröstmjölks, ej från bröstmjölks.

1. Sorensen K, et al. *Nutrients*. 2021;13(3):935 2. Burks AW et al. *Pediatr Allergy Immunol*. 2015;26(4):316-322 3. Candy DCA et al. *Pediatric research*. 2018;83(3):677-686 4. Fox AT et al. *Clin Transl Allergy*. 2019;9(1):5

Nutricia stöder WHO-koden att bröstmjölks är bästa födan för spädbarnet. Neocate SYNEO är livsmedel för speciella medicinska ändamål vid kostbehandling av komjölkallergi. Ska användas under medicinsk övervakning och endast efter beaktande av övrig kostbehandling, inklusive amning.

NUTRICIA
neocate
SYNEO®

Innehåll

Barnläkaren
Tidningen Barnläkaren utkommer med sex nummer årligen och är Svenska Barnläkarförningens medlemstidning.
Ansvarig utgivare
Anna Olivecrona
E-mail: ordf@barnlakarforeningen.se
Chefredaktör/Annonskontakt
Margareta Munkert Karnros
info@barnlakaren.se
Vetenskapsredaktör
Thomas Abrahamsson
E-mail: thomas.abrahamsson@liu.se
Kulturredaktör:
Göran Wennergren
info@barnlakaren.se
Manuskript insändes per mail till:
Margareta Munkert Karnros
info@barnlakaren.se
Prenumerationsärenden och adressändringar
Meddelas per mail till:
johanna@allaboutmeetings.se
Layout
Åsa Moréus
Tryck
DanagårdLiTHO
Redaktionsråd
Thomas Abrahamsson
Anna Undeman Asarnej
Hugo Lagercrantz
Anna Olivecrona
Josef Milerad
Göran Wennergren
Omslagsbild
iStock

INNEHÅLL	4
LEDARE	5
REDAKTÖRENS RUTA	6
BARNMEDICIN	
Stort motstånd mot anmälningsplikten bland barnläkare	
Jacob Lind.....	8
TEMA: BARNNEFROLOGI	
Om UVI – svenska studier och några nyheter	
<i>Per Brandström, Therese Rosenblad, Magnus Lindén</i>	10
Ny och nygamal läkemedelsbehandling vid enures	
<i>Tryggve Nevéus</i>	12
IgA-vaskuliter: ny nomenklatur och behandlingsöversikt	
<i>Åsa Laestadius, Simon Jarrick</i>	14
Komplementmedierade njursjukdomar	
<i>Diana Karpman</i>	16
På väg mot behandling av STEC-HUS	
<i>Milan Chromek</i>	18
Renala ciliopatier - ärftliga cystiska njursjukdomar	
<i>Susanne Westphal Ladfors</i>	20
Hypertoni – ett tilltagande problem under barnaåren	
<i>Martin Wennerström</i>	22
Sällsynta metabola sjukdomar med njurengagemang	
<i>Zivile Bekassy</i>	24
Dialysbehandling hos barn och ungdomar	
<i>Lisa Sartz</i>	26
Njurtransplantation – den effektivaste behandlingen vid njursjukdom i slutstadiet	
<i>Maria Herthelius</i>	28
Hur växer Sveriges njursjuka barn och har vi kontroll på deras blodtryck?	
<i>Kajsa Åsling Monemi</i>	30
KULTUR	
Julsaga år 2024	
<i>Hugo Lagercrantz</i>	34
Inez Laurell var Sveriges första kvinnliga barnläkare Göran Wennergren,	
<i>Margareta Munkert Karnros</i>	36
KALENDARIVM	38

Vilken fin höst det har varit! Så många soliga vackra dagar och så ovanligt vackra höstfärger. Nu blir dagarna kortare och vi är på väg mot december.

I detta nummer fokuserar vi på njur-och urinvägsproblematik hos barn, från det vanliga till det ovanliga. Flera av artiklarna beskriver olika barnnefroflogiska tillstånd som verkligen kräver specialistkompetens för att hanteras och visar så tydligt att barnnefroflogi borde vara en grenspecialitet inom pediatriken.

BLF styrelse har skickat ut en enkät för forskaren Jacob Linds räkning gällande den föreslagna angiverilagen. Tack alla ni som har tagit er tid att svara! Jacob har sammanfattat enkätsvaren och ni kan läsa om det i detta nummer av Barnläkaren. Den föreslagna angiverilagen är en fråga som ni medlemmar vill att BLF ska arbeta aktivt med och vi har skickat en skrivelse till den ansvariga utredaren. Vi hoppas att detta lagförslag inte blir verklighet.

En annan viktig fråga är tillgången till läkemedel för barn. Det är stora problem med restsituationer och detta drabbar barn, anhöriga och även barnläkare som måste försöka hitta alternativa lösningar vilket är svårt och tidskrävande. Just nu är det problem på flera fronter inom pediatriken, inte minst gällande läkemedel mot astma till små barn. Delföreningen för astma och allergi har tillsammans med BLF skrivit en skrivelse till berörda myndigheter gällande att det behövs åtgärder. Vi har blivit inbjudna till möten med NAG LOK för att diskutera dessa problem och BLF deltar även i en nystartad Nationell samverkansgrupp för barn och läkemedel.

Vi har pågående kontakt med Socialstyrelsen gällande vårt önskemål om en översyn av grenspecialiteterna inom pediatriken. Det har varit ett mångårigt önskemål som vi har haft svårt att få gehör för som vi nu arbetar aktivt med igen. Svenska Läkaresällskapet har skapat ett enhetligt system för certifiering som vi är välkomna att använda som alternativ till/i väntan på fler grenspecialiteter inom pediatriken. Parallellt med vårt önskemål om en översyn av grenspecialiteterna inom pediatriken så arbetar vi därför med certifiering inom Svenska läkaresällskapet. De 6 subspecialiteter som i nuläget har bedömts mest lämpade för certifiering är barninfektion, barnreumatologi, barnnefroflogi, barnendokrinologi och diabetes, barn gastroenterologi/ hepatologi och nutrition och barnlungmedicin. Nästa steg är att dessa delföreningar tar fram målbeskrivningar enligt Svenska läkaresällskapets mall för att sedan kunna ansöka om möjlighet till certifiering via Svenska läkaresällskapet. Om flera delföreningar önskar det så kommer vi att ordna en workshop till våren där vi kan arbeta tillsammans med detta certifieringsarbete.

Infektionspanoramata fortsätter att vara föränderligt. Det har varit mycket kikhösta under året och vi har haft en höst med

mycket Mycoplasma. Vi hoppas att vi får en rimlig RS säsong. RS virus infektion är den infektion som enskilt orsakar flest vårdtillfällen för barn i Sverige. BLF har, tillsammans med BLF:s delförening för barninfektioner och BLF:s arbetsgrupp för barnvaccinationer, skickat en skrivelse till Socialdepartementet för att uppmana dem att ge ett uppdrag till berörda myndigheter för att lösa frågan om Beyfortus och Abrysvo. Dessa två godkända läkemedel finns ju och kan ge de små barnen skydd mot allvarlig RSV infektion och inläggning på sjukhus. De måste bli tillgängliga i Sverige.

Årets specialistskrivning har nyss genomförts. Jag har i skrivande stund inte uppgift på hur många som skrev skarpt i år men det brukar vara ett stort intresse för att delta. Vi uppmanar alla blivande eller nyblivna specialister att göra skrivningen. Det är en möjlighet att fördjupa sina kunskaper inom pediatriken samt att stämma av sin kunskapsnivå. Skrivningen kommer att behöva göras om framöver och utbildningsutskottet arbetar med en ny modell. Mer information om detta kommer. Utbildningsutskottet arbetar också med frågor kring grenspecialiteterna så har antalet SPUR inspektörer utökats från 5 till 12.

För ett par veckor sedan deltog jag på Läkarförbundets representantskap och vi diskuterade bland annat reglerad fortbildning för läkare samt framtida vårdansvar. Vi fick möjlighet att träffa utredarna och komma med inspel. Frågan om reglerad fortbildning för läkare är viktig och vi oroas över att vi ser en tendens till att fortbildningen minskar när regionerna måste spara.

Jag hoppas att ni får behållning av detta nummer av Barnläkaren. Visste ni förresten att Inez Laurell var den första kvinnliga barnläkaren? Läs om henne i slutet på detta nummer. Läs även årets julsaga av Hugo Lagercrantz.

Ha det bra och var rädda om varandra!



Anna Olivecrona
Ordförande

BRIS
BARNENS RÄTT I SAMHÄLLET

bris.se
PG 90 1504-1

90 SVENSK
INSAMLINGS
FRONTO KONTROLL



Äntligen adventstider. Det varma skenet från stjärnor och ljusgir-langer lyser upp de allt mörkare dagarna. Många av oss ser fram emot tid för återhämtning, lite mer umgänge med familjen och möjlighet att äntligen få läsa den där boken som blivit liggandes under året.

I detta nummer lyfter vi fram ett brett spektrum av sjukdomar som drabbar njurar och urinvägar hos barn. Urinvägsinfektion är en av de vanligaste bakteriella infektionerna i denna patientgrupp. Den forskning som bedrivs idag handlar främst om att försöka förbättra diagnostiken, hitta barn med risk för framtida njurskada (utan att utsätta dem för onödiga obehagliga undersökningar) och att undvika överbehandling med antibiotika. Man försöker även förstå skillnaderna i det medfödda immunförsvaret och biomarkörer för uppkomst av njurskada.

Andra vanliga tillstånd bland barn är nattlig sängväta, vilken obehandlad kan innebära psykosociala risker på långt sikt. Att behandla terapiresistenta barn är en utmaning, men i lika hög grad behöver man komma till rätta med besvären. Hur hanterar man detta egentligen?

Efter att pandemin klingat av upptäcktes att fler barn än innan insjuknar i IgA vaskulit, tidigare kallad Henoch-Schönleins purpura. Om det har med förändringar i immunförsvaret under pandemin att göra, kommer framtiden att utvisa. Även hypertoni ökar kontinuerligt bland

barn och ungdomar, likaså riskfaktorer kopplade till högt blodtryck. Det är av stor vikt att hitta och behandla barn och ungdomar i riskzonen. På så sätt kan man tidigt hindra utveckling av kardiovaskulär sjukdom

När det gäller kronisk njursvikt med dialys och transplantationsbehov under barnaåren, är medfödda avvikelser i njurar- och urinvägar de vanligaste orsakerna. Ibland kan det vara ärftliga njursjukdomar som ligger bakom. Dialys har blivit en vedertagen behandlingsmetod även för de yngsta barnen. För barn med kronisk njursjukdom i slutstadiet, är njurtransplantation den bästa lösningen. Mer om detta i temadelen på sidorna 10-13.

Ett ämne som de skrivits märkligt lite om tidigare, är vem som var Sveriges första kvinnliga barnläkare. Vem var denna pionjär som banade väg inom ett yrke som så länge varit männens territorium? Kulturredaktör Göran Wennergrens research landade i en spännande livshistoria med sin början i 1870-talets Munkedal i Bohuslän. Missa inte heller Hugo Lagercrantz traditionella julsaga, en humoristisk reflektion av året som gått.

Med detta önskar vi er en härlig och fridfull jul. Ett varmt och hjärtligt tack till alla er som arbetat med Barnläkaren under året.

God Jul och Gott Nytt år!

Margareta Munkert Karnros

Margareta Munkert Karnros

ANNONS

Temaredaktör i detta nummer är Zivile Bekassy

Zivile Bekassy är verksam som barnnefrolog och överläkare vid Barnkliniken i Lund, Skånes Universitetssjukhus, sedan 2004. Hon disputerade 2013 vid Lunds Universitet med avhandlingen "Studies of EHEC and the complement system in renal diseases". Forskningen riktar sig på komplementsystemet och renin-angiotensin

systemet, hemolytiskt uremiskt syndrom, C3 glomerulopati, tuberös skleros, nefrotiskt syndrom. 2019 tilldelades Zivile tilldelades Bengt Rippes pris för sin forskning om behandlingar vid njurinflammation. Idag ingår hon i nationella expertteamen för atypisk hemolytiskt uremiskt syndrom och tuberös skleros.



Allmänna BB:s minnesfond

utlyser forskningsbidrag och resestipendier för år 2024. Mer information finns på fondens hemsida allmannabb.se

Sista ansökningsdag är den 16 september 2024.



Stort motstånd mot anmälningsplikten bland barnläkare

Som en del i ett forskningsprojekt har Svenska Barnläkarförningens styrelse skickat ut en anonym enkät till sina medlemmar. Frågorna gällde den föreslagna skyldigheten för offentliganställda att anmäla papperslösa till polisen. Undersökningen visade att vid ett införande av anmälningsplikt skulle 3 av 4 barnläkare vara beredda att bryta mot lagen. Ställningstagandet kan förklaras med att de flesta barnläkare som svarade inte anser att anmälningsplikt ingår i deras arbetsuppgifter. Flertalet av dem anser även att förslaget helt eller delvis strider mot deras yrkesetik.

I maj i år skickade Svenska Barnläkarförningens styrelse ut en anonym enkät till samtliga föreningens medlemmar med frågor om den föreslagna skyldigheten för offentliganställda att anmäla papperslösa till polisen (3). Frågorna var utformade av mig som en del av ett forskningsprojekt finansierat av Crafoordska stiftelsen. Även Akademikerförbundet-SSR har delat ut enkäten bland sina medlemmar. Styrelsen skickade ut enkäten till samtliga ca 2200 medlemmar och 502 personer svarade. Svarefrekvensen var 23 procent.

Tre av fyra beredda att bryta mot lagen
På den övergripande frågan om vad BLFs medlemmar tycker om förslaget om en anmälningsplikt (tabell 1) svarade 90 procent att de är helt (79 procent) eller delvis (11 procent) emot förslaget. Som jämförelse var motsvarande siffra bland socionomer 79 procent (1). Enligt en enkät genomförd av fackförbundet DIK så tycker 93 procent av Sveriges bibliotekari-er att det är ett ganska eller mycket dåligt förslag (2). Motståndet är alltså överlag väldigt stort bland de välfärdsprofessioner som främst möter papperslösa, inte minst bland barnläkare.

Motståndet mot förslaget blir konkret i enkäten när man tittar på hur barnläkare skulle agera om de fick en anmälningsplikt: 73 procent säger att de inte kommer att ange papperslösa oavsett vad det får för påföljd, inklusive böter, uppsägning eller fängelse (tabell 2, här kunde man fylla i mer än ett alternativ). Om reger-

ingen skulle införa en anmälningsplikt i vården skulle alltså 3 av 4 barnläkare vara beredda att bryta mot lagen. Det förvånar därför inte att 96 procent av de svarande i enkäten tycker att ingen påföljd är skälig om man skulle bryta mot en potentiell lag om anmälningsplikt – oavsett yrkesgrupp.

Kan påverka tilliten till myndigheter

När denna artikel publiceras vet vi om vården blivit undantagen en anmälningsplikt – något som tilläggsdirektivet till utredaren öppnade för (3). Forskning visar dock hur avgörande det är att personer i papperslöshet vågar lita på organisationer som tillgodoser rättigheter (4). Om andra myndigheter har en anmälningsplikt kommer det att smitta av sig på hur papperslösa förhåller sig till vården. Enkätsvaren visar också att ett undantag för vården inte heller löser de problem som uppstår när läkare ska samverka med andra aktörer (tabell 3): 78 procent av de svarande höll helt (48 procent) eller delvis (30 procent) med om att påståendet att de skulle tveka att orosanmäla papperslösa barn om socialtjänsten omfattas av en anmälningsplikt (även om inte vården gör det).

Strider mot yrkesetiken

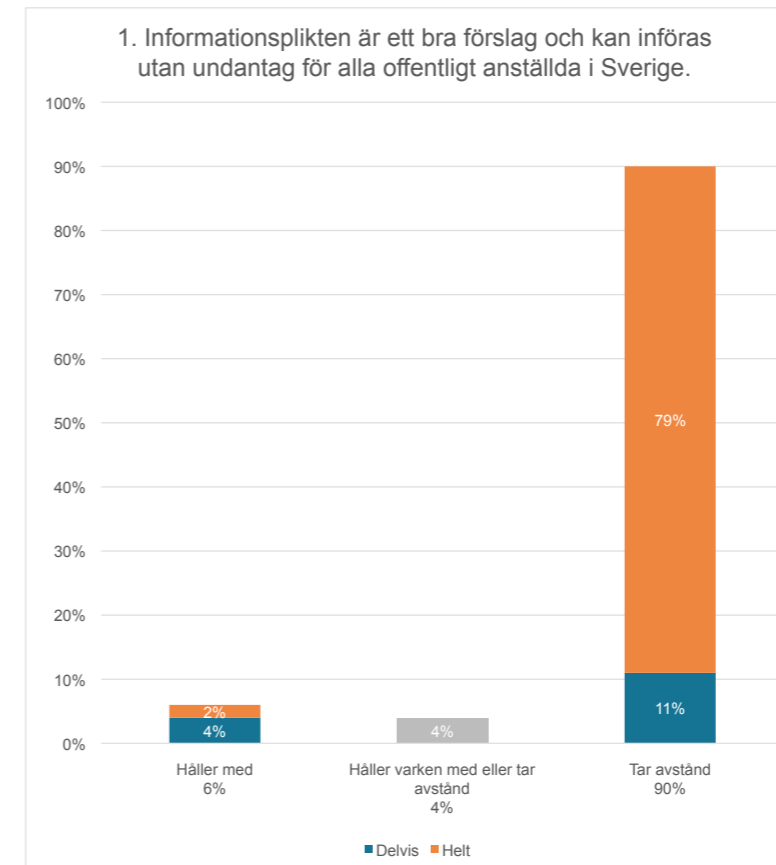
Motståndet mot förslaget kan förklaras av flera faktorer utifrån enkätsvaren. 95 procent av barnläkarna håller helt (91 procent) eller delvis (4 procent) med om att en anmälningsplikt inte ingår i deras ar-

betsuppgifter. Samma antal (95 procent) tycker också att förslaget helt (87 procent) eller delvis (8 procent) strider mot deras yrkesetik.

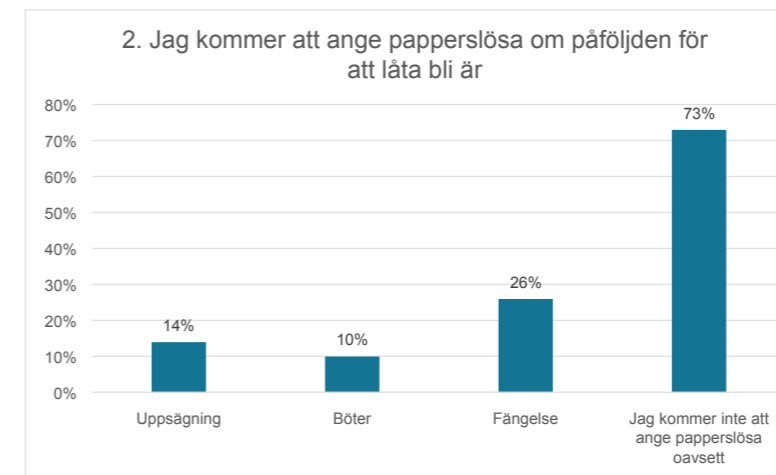
Frågan engagerar också BLFs medlemmar, då 91 procent håller helt (85 procent) eller delvis (6 procent) med om att föreningen aktivt ska arbeta för att den föreslagna anmälningsplikten inte förverkligas.

Referenser

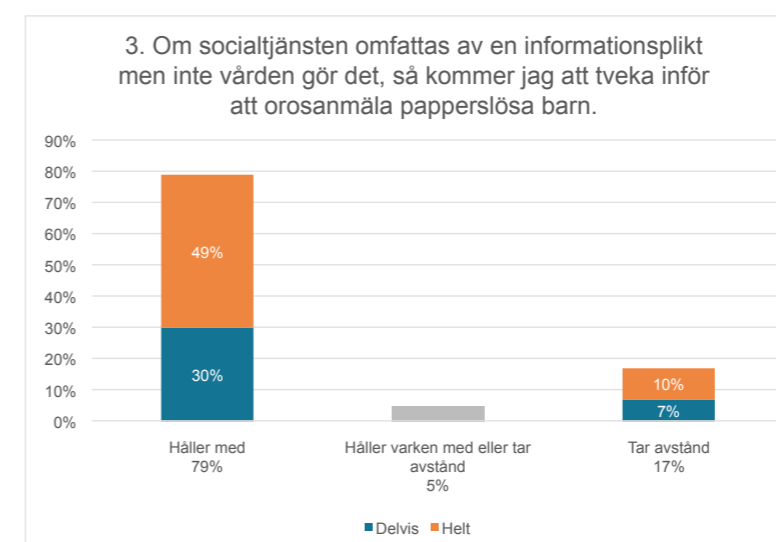
1. A-SSR. (2024, August 6). Ny undersökning: Socialsekreterare kritiska till angiverilag. Akademikerförbundet SSR. <https://akademssr.se/post/ny-undersokning-socialsekreterare-kritiska-till-angiverilag>
2. DIK. (2023). Sveriges bibliotekarier tänker inte ange papperslösa | Fackförbundet DIK. <https://dik.se/om-oss/nyheter/sveriges-bibliotekarier-tan-ker-inte-ange-papperslosa>
3. Regeringen (2023). Tilläggsdirektiv till Utredningen om stärkt återvändandeverksamhet (Ju 2022:12), Dir. 2023:126. <https://regeringen.se/rattsliga-dokument/kommittedirektiv/2023/08/dir.-2023126>
4. Wilcke, H., & Manoim, R. (2019). Contested Health Care System in Berlin: Are Illegalized Migrants Becoming Urban Citizens? *Social Inclusion*, 7(4), 100–107. <https://doi.org/10.17645/si.v7i4.2331>



Tabell 1:
Inställning till förslaget



Tabell 2:
Civil olydnad



Tabell 3:
Tvekan inför att orosanmäla.



Jacob Lind, Post doc i migrationsstudier vid institutionen för Globala Politiska Studier vid Malmö universitet och Centre for Advanced Migration Studies vid Köpenhamns universitet
<https://mau.se/personer/jacob.lind>
E-mail: jacob.lind@mau.se



Foto: iStock

Om UVI – svenska studier och några nyheter

Urinvägsinfektion är en av de vanligaste bakteriella infektionerna i barndomen. Den medför förutom stor sjukdomsburda för barnen även betydande insatser för akut handläggning och vidare utredning inom vården. Vi kommenterar här några av de studier som är grunden för våra rutiner och de goda långtidsresultat som de lett till, aktuella studier om följsamheten till nationella riktlinjen och några glimtar in i framtiden.

Flera svenska studier har lagt grunden för vår kunskap om urinvägsinfektioner (UVI) hos barn. (1,2) Dessa studier startades av Jan Winberg som under sina år vid Göteborgs barnsjukhus började följa upp alla barn med urinvägsinfektion. När Jan Winberg flyttade till Stockholm fortsattes verksamheten i Göteborg av Ulf Jodal och medarbetare. Långtidsupp-

följningar över flera decennier har visat att UVI i barndomen, och de njurskador som associeras med UVI, i de flesta fall inte medför några, eller endast beskedliga, hälsorisker. (3,4) Dessa goda långtidsresultat kan delvis tillskrivas vår sjukvårdstradition med goda rutiner och riktlinjer för att snabbt upptäcka och behandla barn med UVI, och hitta dem

med risk för framtida njurskada, särskilt de med avvikande urinvägar och miktionsmönster. (5)

Men fungerar riktlinjerna i praktiken? I en stor nationell studie om spädbarns-UVI fann vi att mönstret vid UVI hos spädbarn är oförändrad, med samma övervikt av UVI hos pojkar det första levnadshalvåret och hos flickor det andra

som visats tidigare. Peroral antibiotikabehandling fungerar även till de yngsta barnen, men barn under 2 månaders ålder har högre risk för ett allvarligt förlopp och får oftare intravenös behandling. Ökad resistens mot trimetoprim har motiverat byte av initial behandling från trim/sulfa till tredje generationens cefalosporiner, vilket hörsammats över hela landet trots svårigheterna med licensförskrivning. Handläggningen är jämlik i landet med korrekt taget urinprov, adekvat odling och ett tidigt ultraljud på i stort sett alla barn med UVI. Däremot skiljer sig den fortsatta handläggningen en del beroende på olika lokala förutsättningar.

UVI, vesikoureteral reflux och profylax

Det finns en stark association mellan vesikoureteral reflux och UVI-associerade njurskador. Vi har därför länge fokuserat på att hitta reflux och behandlat barnen med kirurgi, injektionsbehandling eller antibiotikaprofylax. Flera studier har visat att långtidsprofylax till barn med reflux minskar UVI-recidiv med upp till 50 procent, men samtidigt ökar risken för resistenta bakterier vid UVI-recidiv. Resistensutvecklingen och medvetenheten om kroppens normala bakterieflora gör att vi idag rekommenderas profylax framför allt till barn med strukturella avvikelser såsom uttalad obstruktion och höggradig reflux, och ofta enbart till dem som haft återkommande UVIer.

Framtidens diagnostik och handläggning

För att urskilja patogena bakterier från urinvägarnas normalflora har snabbare och mer diskriminerande odlingsmetoder utvecklats. Möjligen kommer odlingar kunna ersättas av PCR-metoder eller av gensekvensering, som även kan identifiera virulens- och resistensegenskaper. Flera biomarkörer har identifierats som kan påvisa njurskada, som kan skilja på febril UVI och annan infektion med feber, och på UVI med eller utan njurpåverkan.

Graden av inflammation och uppkomsten av njurskada vid UVI är starkt kopplat till variationer i det medfödda

immunsystemet. Andra försvarsmekanismer mot UVI är ämnen i urinen som hämmar bakteriernas adhesion i blåsan (t ex uromodulin) eller antimikrobiella peptider, som cathelicidin.

Flera av dessa nya insikter har ännu inte nått klinisk vardag men har potential att kunna förbättra handläggningen av UVI hos barn.

Det är angeläget med evidensbaserad handläggning av barn med UVI. Samtidigt vill vi förenkla våra riktlinjer, utan att förlora möjligheten att hitta barn med bakomliggande njur- eller urinvägsavvikelse eller risk för framtida njurpåverkan. Den svenska riktlinjen för handläggning av barn med UVI är fortfarande aktuell, men kommer att revideras med stöd av egna och andras studier och med hänsyn till aktuellt resistensläge och tillgängliga läkemedel.

1. Hansson S, Bollgren I, Esbjörner E, Jakobsson B, Mårild S. Urinary tract infections in children below two years of age: a quality assurance project in Sweden. *The Swedish Pediatric Nephrology Association. Acta Paediatr.* 1999;88:270-4
2. Gebäck C, Hansson S, Martinell J, Sandberg T, Sixt R, Jodal U. Renal function in adult women with urinary tract infection in childhood. *Pediatr Nephrol.* 2015;30:1493-9
3. Wannerström M, Hansson S, Jodal U, Sixt R, Stokland E. Renal function 16 to 26 years after the first urinary tract infection in childhood. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2000;154:339-45
4. Brandström P, Lindén M. How Swedish guidelines on urinary tract infections in children compare to Canadian, American and European guidelines. *Acta Paediatr.* 2021;110:1759-71
5. Lindén M, Rosenblad T, Rosenborg K, Hansson S, Brandström P. Infant urinary tract infection in Sweden - A national study of current diagnostic procedures, imaging and treatment. *Pediatr Nephrol.* 2024;39:3251-62



Per Brandström, överläkare och docent, Drottning Silvias barnsjukhus, Göteborg
E-mail: per.brandstrom@vgregion.se



Therese Rosenblad, biträdande överläkare (BÖL), Barnkliniken, Skånes universitetssjukhus, Lund
E-mail: therese.rosenblad@med.lu.se



Magnus Lindén, överläkare, Barnkliniken, Hallands sjukhus, Halmstad
E-mail: magnus.linden@regionholland.se



Foto: iStock

Ny och nygammal läkemedelsbehandling vid enures

Idag är de flesta behandlingar mot enures inte tillräckligt bra. Den medicinering som erbjuds de unga patienterna innebär dessutom ofta besvärliga biverkningar. Inte heller larm anses fungera fullt ut. För de mest svårbehandlade patienterna kan dock polyfarmaci vara en metod att bli av med de livskvalitetssänkande besvären.

Enureslarmet och desmopressin är etablerade förstahandsbehandlingar vid enures. Båda är ofarliga men vi kan räkna med att minst en fjärdedel av barnen inte blir torra av någondera. Eftersom det visat sig att blåstråning inte är effektivt är dessa terapiresistenta barn hänvisade till farmakologisk andrahandsbehandling (1).

Antikolinergika är nästa steg. Det finns hygglig evidens för att sådana preparat är bättre än placebo, särskilt om de kombineras med desmopressin (2). Kanske hälften av barnen blir då torra. De är dock inte oproblematiska. Förstoppning är en vanlig biverkan och konsekvent residualurin är en kontraindikation. Dessutom är preparatvalet inte självklart. Oxybutynin är registrerat för barn men ger ofta psykiska biverkningar (3). Hos äldre finns en misstanke om att långtidsanvändning med antikolinergika kan påverka den kognitiva förmågan. Därför använder vi i första hand fesoterodin, trots att det inte är registrerat för barn, som har minst risk att passera till CNS. Dosintervall för fesoterodin är 4-8 mg, givet på kvällen, och eventuell effekt ses inom en månad.

Det är rimligt att anta att det sympatikomimetiska mirabegron skall ha liknande effekter på urinblåsan med mindre risk för antikolinergikas biverkningar. Det är också vår kliniska erfarenhet. Preparatet är inte registrerat för barn men flera studier pekar på att det är ett säkert alternativ som är bra som monoterapi eller i kombination med antikolinergika och/eller desmopressin (4). Doseringen är 25-50 mg på kvällen. Min misstanke är att mirabegron i framtiden kommer att användas mer än antikolinergika.

Tricykliska – terapeutisk effekt och biverkningar

Tricykliska antidepressiva är en gammal evidensbaserad enuresbehandling (5).

Den terapeutiska effekten är sannolikt en kombination av påverkan på arousal, detrusoraktivitet och urinproduktion. Ungefär två tredjedelar av dem som får tricykliska kommer att bli torra, åtminstone om desmopressin också ges. Även om det är imipramin som det forskats mest på så är effekten sannolikt likvärdig för amitriptylin, som är tillgängligt i Sverige. Dosen är maximalt 50 mg (gradvis upptrappande dos) givet på kvällen och effekten ses inom en månad.

Men tricykliska är inte heller oproblematiska: 10-20 procent kommer att få biverkningar (oftast humörsvängningar) och preparaten är kardiotoxiska vid överdos. Vid minsta misstanke om arytmi-benägenhet skall EKG kontrolleras innan behandlingsstart. Slutligen är risken för toleransutveckling stor, vid framgångsrik behandling rekommenderas därför återkommande medicineringsuppehåll.

Polyfarmaci för svårbehandlad enures

Även med ovanstående andra- och tredjehandsalternativ är fortfarande många av de svårbehandlade barnen inte torra på natten. Larmet bör förstås erbjudas igen men i den här gruppen är risken stor att det inte kommer att hjälpa.

För denna mycket hårt drabbade patientgrupp kan det ibland därför bli aktuellt med polyfarmaci i form av 3-4 av desmopressin, fesoterodin, mirabegron och amitriptylin. Detta förutsatt att det känns acceptabelt för barnet och föräldrarna. Vid en genomgång av 31 patienter som fått sådan kombinationsbehandling fann vi nyligen att alla utom 4 då blev torra och majoriteten av dessa kunde inom ett år ta bort minst ett av läkemedlen. Idag är de flesta behandlingar mot enures inte tillräckligt bra. För de mest svårbehandlade patienterna kan polyfarmaci krävas. Då blir nästan alla till slut torra på nätterna.

Referenser

1. Nevéus T, Fonseca E, Franco I, Kawachi A, Kovacevic L, Nieuwhof-Leppink AJ, et al. Management and treatment of nocturnal enuresis – an updated standardization document from the International Children's Continence Society. *J Ped Urol*. 2020;16:10-9.
2. Austin PF, Ferguson G, Yan Y, Campigotto MJ, Royer ME, Coplen DE. Combination therapy with desmopressin and an anticholinergic medication for nonresponders to desmopressin for monosymptomatic nocturnal enuresis: randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *Pediatrics*. 2008;122(5):1027-32.
3. Gish P, Mosholder AD, Truffa M, Johann-Liang R. Spectrum of central anticholinergic adverse effects associated with oxybutynin: comparison of pediatric and adult cases. *J Pediatr*. 2009;155(3):432-4.
4. Blais AS, Nadeau G, Moore K, Genois L, Bolduc S. Prospective pilot study of mirabegron in pediatric patients with overactive bladder. *Eur Urol*. 2016;70(1):9-13.
5. Nevéus T. The evaluation and treatment of therapy-resistant enuresis: a review. *Upsala J Med Sci*. 2006;111(1):61-72.



Tryggve Nevéus, Överläkare, Professor, Njur- och urinvägsmottagningen Uppsala akademiska barnsjukhus
E-mail: tryggve.neveus@uu.se

IgA-vaskuliter: ny nomenklatur och behandlingsöversikt

IgA-vaskulit (IgAV), tidigare känd som Henoch-Schönleins purpura (HSP), är en immunkomplexmedierad kärlninflammation i små blodkärl, främst kapillärer. Sjukdomen kännetecknas av inlagring av immunglobulin A (IgA) i kärlväggarna, vilket vid systemisk sjukdom leder till purpura, artrit/artralgi, buksmärta och i vissa fall glomerulonefrit.

Även om IgAV främst drabbar barn, förekommer den hos vuxna. Då är dock sjukdomsförloppet ofta allvarligare och med högre risk för recidiv (1). En ny reviderad nomenklatur för vaskulitsjukdomar från 2012 (2) syftar till att bättre återspegla patogenes och underlätta strategisk forskning och konsensusbehandling.

Ny nomenklatur och dess innebörd

Nomenklatursystemet för systemiska vaskulitsjukdomar etablerades 1994 genom det internationellt erkända Chapel Hill Consensus Conference (CHCC94). Systemet klassificerar vaskuliter utifrån storleken på drabbade kärl, stora, medelstora eller små kärl, och har bidragit till en mer enhetlig definition av vaskulitsjukdomar. I den senaste uppdateringen från 2012 (CHCC12) namnändrades HSP till IgA-vaskulit. Det gamla namnet hedrade två läkare från 1800-talet som först beskrev sjukdomen, men den nya terminologin fokuserar på sjukdomens huvudsakliga immunologiska drag, nämligen inlagringen av defekt glykosylerat IgA1-komplex i kärlväggen i små blodkärl och kapillärer.

Symtom och diagnos

De typiska symtomen på IgA-vaskulit (IgAV), inkluderar hudutslag, oftast purpura på nedre extremiteterna, och buksmärta orsakad av gastrointestinal inflammation. Ledbesvär, såsom artrit och artralgi, är också vanliga. Prognosen för barn med IgA-vaskulit är oftast god, och de flesta återhämtar sig utan sekvele.

Ungefär 20-50 procent av barn med IgAV utvecklar nefrit (IgAVN), varav merparten har isolerad hematuri och/

eller proteinuri med låg risk (< 2 procent) för långsiktig njurpåverkan, medan ungefär var femte utvecklar nefritiskt eller nefrotiskt syndrom med omkring 20 procent risk för kronisk njursjukdom. Patienter med njurengagemang tenderar att ha en mer allvarlig sjukdomsbild även i övrigt.

Diagnosen ställs vanligtvis på den kliniska bilden, men i vissa fall kan en biopsi av hud eller njurar behövas för att bekräfta närvaron av kapillära IgA-depositioner och komplementaktivering (1).

Behandlingsöversikt

Behandling av IgAV beror på sjukdomens svårighetsgrad och vilka organ som är involverade. För lindriga fall där endast huden och lederna är påverkade, krävs endast symtomatisk behandling. Detta kan t ex vara paracetamol eller icke-steroida antiinflammatoriska läkemedel (3).

För mer allvarliga fall särskilt vid buksmärta eller njurpåverkan, kan kortikosteroider användas för att minska inflammation. Steroider har visat sig vara effektiva för att lindra gastrointestinala symtom och förebygga gastrointestinala komplikationer. De förebygger dock inte glomerulonefrit vid IgAV utan njurengagemang. Vid recidiverande purpura kan kolkicin övervägas (3). Behandlingen av IgA-vaskulit med utvecklad nefrit (IgAVN) är den allvarligaste manifestationen vid IgAV. Denna syftar till att lindra symtom, minska inflammation och förhindra långsiktiga komplikationer (4).

Vid lindrig njursjukdom: mikroskopisk hematuri ± mikroalbuminuri, normalt GFR (glomerular filtration rate) och blodtryck räcker klinik och urinstatus

kontroller. Ofta kan patienten avskrives efter ett år av normala kontroller. Vid måttlig njursjukdom: låggradig proteinuri ± hematuri, normalt GFR och blodtryck rekommenderas behandling med renin-angiotensin-aldosteron-system- (RAAS-) blockad för att minska proteinuri. Vid svår njursjukdom: akut nefritiskt-nefrotiskt syndrom med uttalad kreatininstegring och hypertoni bör barnnefrolog konsulteras snarast för ställningstagande till njurbiopsi.

Den morfologiska bilden i njurvävnaden i kombination med klinikens allvarlighetsgrad avgör behandling: Högdossteroider, immunhämmande läkemedel så som mykofenylatmofetil, azatioprin och i sällsynta fall cyklofosamid överväges. Alla behandlas med RAAS-blockad.

Ett flertal randomiserade läkemedelsstudier pågår för behandling av IgA-vaskulit med utvecklad nefrit (IgAVN) där target released formula (TRF)-budesonid (steroid som frisätts i tarmen) och komplementshämmare har visat lovande långtidsresultat (5).

Sammanfattningsvis har den nya nomenklaturen för IgA-vaskulit inte bara förbättrat vår förståelse för sjukdomen, utan också banat väg för mer enhetlig behandlingsstrategi.

Referenser

1. IgA vasculitis update: Epidemiology, pathogenesis, and biomarkers. Xu L et al. *Front. Immunol.*, 03 October 2022
2. 2012 revised International Chapel Hill Consensus Conference Nomenclature of Vasculitides. J C Jennette et al. *Arthritis Rheum.* 2013 Jan;65(1):1-11



Foto: iStock

3. Nationellt PM om IgA-vaskulit. Svensk barnreumatologisk föreningen (2018)
4. Henoch-Schönlein nefrit (HSN) Identifiering av riskfall samt rekommendationer för behandling och uppföljning. Svensk barnnefrologisk förening (2012)
5. IgA Nephropathy: Current Treatment and New Insights. Petrou D et al. *Antibodies (Basel)*. 2023 Jun; 12(2): 40.



Åsa Laestadius, Överläkare i barn och ungdomsmedicin, Barnnefrolog, PhD Njur- och urinvägsmottagningen, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala
Email: asa.laestadius@akademiska.se



Simon Jarrick, Överläkare barn- och ungdomsmedicin, PhD Barn- och ungdomsmedicin, Universitetssjukhuset Örebro
Email: simon.jarrick@regionorebrolan.se

Komplementmedierade njursjukdomar

Det så kallade Komplement är ett mycket potent system som inhiberas av hämmare på celler och i plasma. Därmed hålls aktiviteten i balans. Överaktivitet sker när hämmare är muterade och dysfunktionella eller när det finns cirkulerande autoantikroppar som påverkar komplementsystemets aktivitet. Detta är mekanismen bakom de två komplementmedierade njursjukdomarna: atypiskt hemolytiskt uremiskt syndrom (aHUS) och C3 glomerulopati.

Komplementsystemet är en samling proteiner i cirkulationen och i celler vars huvuduppgift är att skydda kroppen mot främmande celler, som bakterier, döende celler och binda till antikroppar och immunkomplexer. Komplement dödar celler och aktiverar immunförsvaret för att oskadliggöra oönskade mikroorganismer, celler och immunkomplexer. Komplement är ett mycket potent system som inhiberas av hämmare på celler och i plasma och därmed hålls aktiviteten i balans.

Om komplement inte kan hämmas på adekvat sätt blir kroppens egna celler skadade. Överaktivitet sker när hämmare är muterade och dysfunktionella eller när det finns cirkulerande autoantikroppar som påverkar komplementsystemets

aktivitet. Detta är mekanismen bakom de två komplementmedierade njursjukdomarna: atypiskt hemolytiskt uremiskt syndrom (aHUS) och C3 glomerulopati.

Ahus – sällsynt men livshotande ärftlig sjukdom

aHUS är en mycket sällsynt, livshotande, oftast återfallande och ibland ärftlig sjukdom som medför hög risk för bestående njursvikt. aHUS kännetecknas av icke-immun (inte antikroppsmedierad) hemolytisk anemi, trombocytopeni och njursvikt. Syndromet kan uppkomma när som helst under livet, kan triggas i gång av en infektion, vaccination eller graviditet, och kan ha ett kroniskt eller återfallande förlopp och även återkomma efter njurtransplantation. aHUS är en uteslutningsdiagnos, man bör utesluta enterohemorragisk E. coli (EHEC) infektion och trombotisk trombocytopen purpura (TTP), som ger liknande klinisk bild. Blodprov skickas till klinisk immunologi för analys av komplementfaktorer. Njurbiopsi genomförs oftast inte eftersom patienterna har låga trombocyter men om den utförs visar den trombotisk mikroangiopati.

Cirka hälften av alla patienter med aHUS har en genvariant i en eller flera gener som påverkar komplementsystemets funktion. Mutationerna är oftast heterozygota och ärvs från bara ena förälder eller uppstår de novo hos patienten. Den kliniska bilden uppvisar inkomplett penetrans vilket innebär att den som bär på genförändringen inte nödvändigtvis blir sjuk. Dessa genavvikelser kan antingen leda till komplement överaktivitet eller bristfällig hämning. Vissa patienter har autoantikroppar i blodet riktade mot en komplementhämmare. (1)

I det akuta skedet kan patienten behöva dialys. Blodtransfusion ges vid behov hos barn vid hemoglobin <60 g/l. Trombocyttransfusion bör undvikas, eftersom den kan försämra sjukdomen, men ges på vital indikation. Plasmabyte (plasmaferes) och immunsuppressiv behandling kan ges vid insjuknandet framför allt till patienter med cirkulerande autoantikroppar mot komplementhämmare. Eculizumab är en humaniserad antikropp mot komplement C5 som i flera studier visat sig vara mycket effektiv vid aHUS även efter njurtransplantation (2). Behandlingen medför risk för meningokockinfektion och patienter bör antibiotikabehandlas och vaccineras. I Sverige har vi ett nationellt råd för behandling av aHUS som bör kontaktas vid initiering av behandling och för ställningstagande

de till avbrytande, eller byte av preparat. Mer information finns på: <http://nefro.barnlakarforeningen.se/varprogram>.

Effektiv behandling av C3 glomerulopati saknas

C3 glomerulopati är en sällsynt kronisk form av njurinflammation som ytrar sig med blod och protein i urin och progredierande njursvikt (3). Sjukdomen kan återfalla och drabbar både barn och vuxna. Många patienter har låg C3 och cirkulerande auto-antikroppar som C3 nefritisk faktor (C3NeF). Diagnosen ställs genom blodprov för komplementfaktorer och C3NeF. Njurbiopsi behövs för att ställa diagnosen och visar ofta membranproliferativ glomerulonefrit med kraftig deposition av C3 i glomeruli (se bild). Även dessa patienter kan ha mutationer i gener som kodar för komplementsystemets proteiner.

Till skillnad från aHUS finns det ännu ingen effektiv behandling för C3 glomerulopati och sjukdomen kan återuppstå efter njurtransplantation. Patienter behandlas med immunsuppressiv behandling, ACE hämmare eller angiotensinreceptor blockad. Eculizumab är inte lika effektiv vid denna diagnos men i framtiden kan nya behandlingar riktade mot komplement vara mer effektiva.

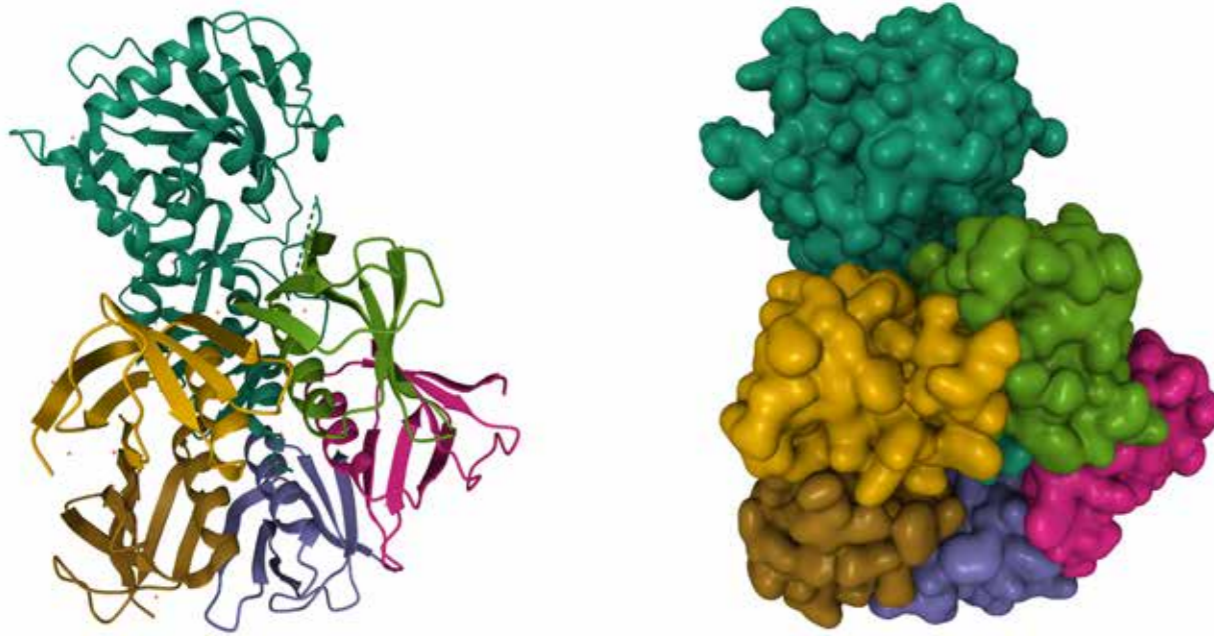
Referenser

1. Rydberg V, Aradottir SS, Kristoffersson AC, et al. Genetic investigation of Nordic patients with complement-mediated kidney diseases. *Front Immunol* 2023; 14: 1254759.
2. Karpman D, Loos S, Tati R, et al. Haemolytic uraemic syndrome. *J Intern Med* 2017; 281: 123-148.
3. Smith RJH, Appel GB, Blom AM, et al. C3 glomerulopathy - understanding a rare complement-driven renal disease. *Nat Rev Nephrol* 2019; 15: 129-143.



Diana Karpman, MD PhD, Professor i pediatrik, Lunds universitet. E-mail: diana.karpman@med.lu.se

Glomerulus i njurbiopsi från ett barn med C3 glomerulopati med C3 inmärkning. Foto: Njurpatolog dr Martin Lindström, Skånes Universitetssjukhus.



Struktur av Shigatoxin.

Foto: iStock

På väg mot behandling av STEC-HUS

Shiga-toxinproducerande *E. coli*-associerat hemolytiskt uremiskt syndrom (STEC-HUS) är den vanligaste orsaken till akut njurskada hos små barn hos oss i västvärlden. Med intensiv forskning hoppas man kunna förebygga och hitta en specifik behandling för sjukdomen. Idag pågår många studier på området runt om i världen.

STEC-HUS utlöses oftast av en infektion med tarmbakterien *Escherichia coli* som producerar ett toxin kallat Shiga-toxin. Sjukdomen har en dödlighet på ungefär 1–5 procent, och cirka 50 av barnen utvecklar resttillstånd i form av nedsatt njurfunktion, proteinuri eller förhöjt blodtryck. Trots sjukdomens vanliga förekomst och allvar är patogenesen inte helt kartlagd och ingen specifik behandling mot sjukdomen har hittats.

Att förstå patogenesen kan leda till behandling

STEC orsakar inte bakteriemi men har flera virulensfaktorer som kan skada tarmepitel, orsaka blodig diarré och nå vävnader i hela kroppen. Shiga-toxinet är den viktigaste faktorn som, bundet till blodceller och mikrovesiklar, når sina målorgan. Cellreceptorn för toxinet hos människor finns främst i kapillärer, särskilt i njurar och hjärna. Shiga-toxinet

kan även direkt aktivera trombocyter. Endotelskadan tillsammans med aktivering av trombocyter i kapillärerna leder till bildning av mikrotromber och minskat blodflöde.

Processen kallas trombotisk mikroangiopati och kan resultera i ischemisk organsvikt (1). Trombocytkonsumtion i mikrotromber leder ofta till uttalad trombocytopeni. Hemolys uppstår delvis på grund av mekaniskt sönderfall av erythrocyter (fragmenterade röda blodkroppar) när de passerar förträngningar i kapillärer.

FAKTA
STEC-HUS leder ofta till akut njurskada, vilket tidigare kallades akut njursvikt.

Hälften av patienterna behöver dialys
Intensiv forskning pågår för att kartlägga

STEC-HUS och påverka olika steg i dess patogenes, till exempel genom att påverka mikroflora och naturlig immunitet i tarmen, transport, bindning och effekt av Shiga-toxin, eller genom att hämma inflammation utlöst av toxinet. Vissa behandlingar ser lovande ut i in vitro- eller djurförsök, men fungerar tyvärr inte hos människor. Detta beror mest sannolikt på grund av att patienter kommer in sent i sjukdomens förlopp.

För närvarande kan vi bara erbjuda symptomatisk behandling, men tyvärr behöver cirka 50 procent av våra patienter dialys. Även med symptomatisk behandling måste vi vara försiktiga. Trombocyt- och erythrocyttransfusion kan förvärra hemolys och trombotisk mikroangiopati och rekommenderas därför endast vid aktiv blödning respektive symptomgivande anemi. Blockering av komplement, trots lovande initiala resultat, hade ingen effekt i en randomiserad klinisk studie (2).

Förebygga kan ses som ett bättre alternativ än behandling

Flera studier har försökt hitta vilka åtgärder som skulle kunna förebygga utvecklingen av HUS, vid infektion med STEC. Användning av antibiotika vid STEC-infektion ökar förekomsten av HUS och är därför kontraindicerat i ett tidigt skede av sjukdomen (3). Däremot kan volymexpansion med kristalloida lösningar signifikant förbättra njurarnas perfusion och därmed minska risken för oligurisk akut njurskada och behovet av dialys (4, 5).

STEC-HUS är vanligt och allvarligt och saknar tyvärr fortfarande specifik behandling. Vi borde därför fokusera på förebyggande åtgärder som kan vara mycket effektiva. En till synes enkel och mindre kostsam insats med volymexpansion vid insjuknande skulle kunna rädda många patienter från akut njurskada. Vi planerar att utvärdera en sådan insats i Sverige med början under hösten 2024.

Referenser

1. Karpman D, Loos S, Tati R, Arvidsson I. Haemolytic uraemic syndrome. *J Intern Med* 2017; 281 2:123-48.
2. Garnier A, Brochard K, Kwon T, Sellier-Leclerc AL, Lahoche A, Launay EA, et al. Efficacy and Safety of Eculizumab in Pediatric Patients Affected by Shiga Toxin-Related Hemolytic and Uremic Syndrome: A Randomized, Placebo-Controlled Trial. *J Am Soc Nephrol* 2023; 34 9:1561-73.
3. Tarr PI, Gordon CA, Chandler WL. Shiga-toxin-producing *Escherichia coli* and haemolytic uraemic syndrome. *Lancet* 2005; 365 9464:1073-86.
4. Ardissino G, Tel F, Possenti I, Testa S, Consonni D, Paglialonga F, et al. Early Volume Expansion and Outcomes of Hemolytic Uremic Syndrome. *Pediatrics* 2016; 137 1.
5. Bockenhauer J, Schild R, Kemper

MJ, Henne T, Stein MV, Oh J, et al. Volume expansion mitigates Shiga toxin-producing *E. coli*-hemolytic uremic syndrome in children. *Pediatr Nephrol* 2024; 39 6:1901-7.



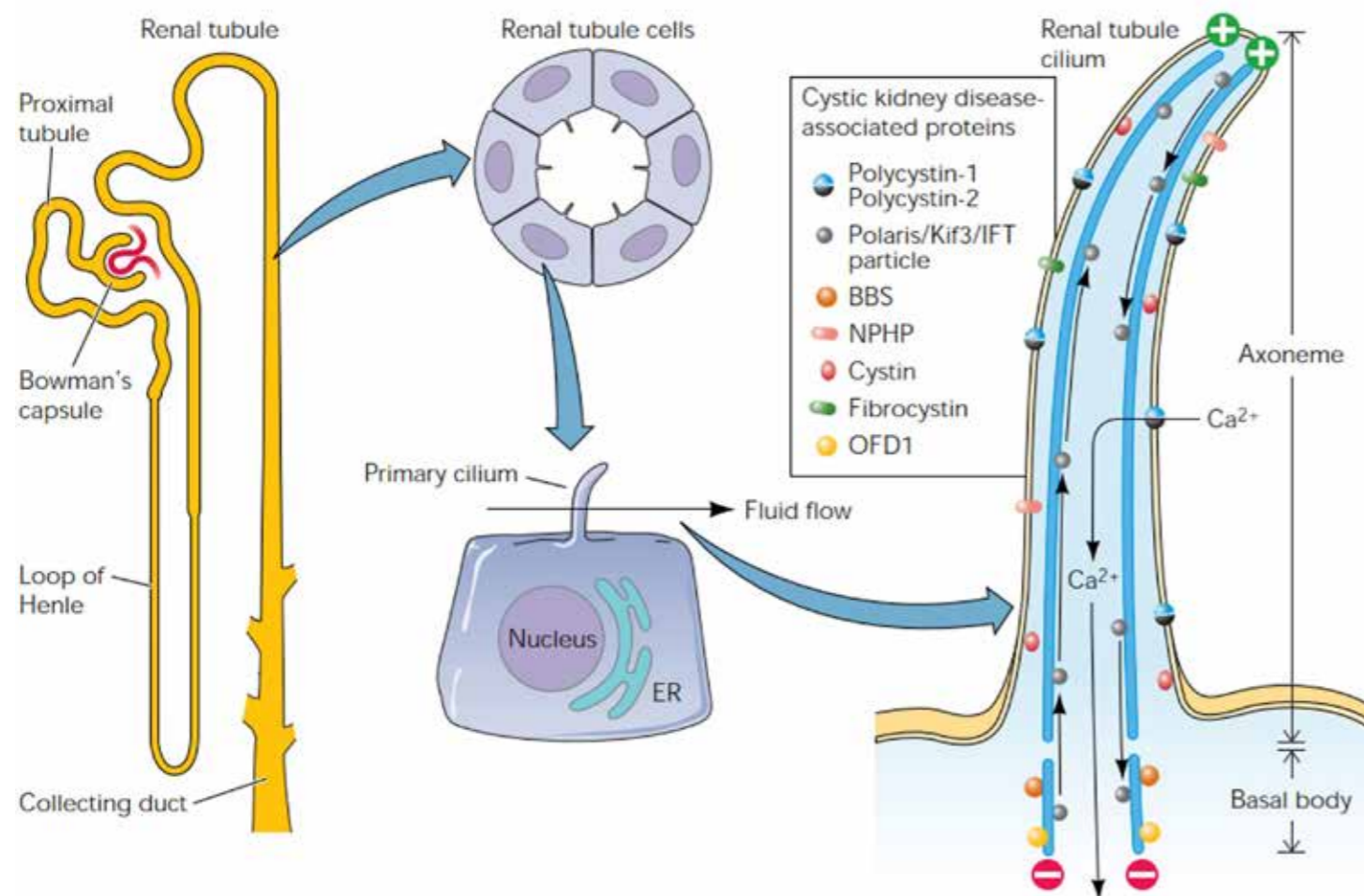
Milan Chromek, Överläkare, Docent Barnnjurmedicin, Astrid Lindgrens Barnsjukhus Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge
Email: milan.chromek@regionstockholm.se

Teman i Barnläkaren 2025

	Utgivn:	Materialdag (annons):
1. Allergi/Astma	9 feb	14 dec
2. Barn och klimat	28 mars	12 feb
3. Barnobesitas	25 maj	22 apr
4. Endokrinologi	22 juli	5 jun
5. Barnneurologi	8 okt	26 aug
6. Barn och läkemedel	10 dec	22 okt

www.barnlakaren.se

Renala ciliopatier – ärftliga cystiska njursjukdomar



En schematisk bild över den renala tubulära cilien som skjuter ut från cellytan samt de proteiner i cilien som är associerade med cystiska njursjukdomar: polycystiner 1 & 2 (ADPKD), Bardet-Biedl syndrom proteiner, nefrocystiner (Nefronoftis) och fibrocystiner (ARPKD) Foto: Modifierad från Zhang Q et al *Physiology* 19: 225–230, 2004.

Ciliopatier är en grupp ovanliga genetiska sjukdomar som ofta drabbar flera organ. De orsakas av att kroppens cilier inte fungerar normalt. En undergrupp är njurciliopatier som beror på en defekt i strukturen och funktionen hos den primära cilien i njurarnas epitel och som ofta leder till njurfunktionsnedsättning med behov av dialys och njurtransplantation. Det pågår forskning kring olika terapimodeller men det finns i dag ingen kurativ behandling.

Cilier är högspecialiserade organeller på cellernas yta som liknar små hårlika utskott. De rörliga cilierna finns i ytepitel i luftvägar för transport av slem, i reproduktiva systemet för transport av ägg och för att ge spermier simförmåga. De primära orörliga cilierna finns i de flesta organ och fungerar som en sorts antenner för signalöverföring mellan omgivningen och cellerna. Primärcilien har betydelse för proliferation och differentiering av celler och utveckling av vävnad. I njuren finns primära cilier framför allt i tubuli. Då de primära cilierna finns i många celltyper ger genetiska varianter av ett cilieprotein ofta symtom från flera organ.

Njurciliopatier, Nefronoftis och Bardet-Biedl syndrom (BBS)

Njurciliopatier är en sällsynt grupp genetiska sjukdomar orsakade av defekter i funktion och utveckling av det primära ciliet. Dessa karakteriseras av tubulär dysfunktion, atrofi och utveckling av cystor som tar över normal njurvävnad och orsakar njurfunktionsnedsättning med behov av dialys och njurtransplantation. De vanligaste renala ciliopatierna är polycystiska njursjukdomar. ADPKD (autosomt dominant polycystisk njursjukdom) debuterar ofta i vuxen ålder med hypertoni och förstörade njurar med stora vätskefyllda cystor och leder till kronisk njurfunktionsnedsättning. ARPKD (autosomt recessiv polycystisk njursjukdom) debuterar under fosterlivet eller i späda ålder och ger en svår sjukdomsbild med kraftigt förstörade njurar, snabb progress till kroniskt nedsatt njurfunktion och senare leverfibros med dilatation av intrahepatiska gallgångar. Dessa orsakas av genetiska varianter i PKD1 eller PKD2 respektive PKHD1 som kodar för proteiner involverade i ciliefunktionen.

Nefronoftis, en autosomt recessiv njursjukdom orsakas av genvarianter i NPHP som kodar för nefrocystiner i cilien. Det är en progredierande tubulointerstitiell nefropati med försämrad koncentrationsförmåga vilket innebär polyuri, polydipsi och så småningom njurfunktionsnedsättning med försämrad tillväxt och anemi. Sjukdomen är den vanligaste genetiska orsaken till dialyskrävande njurfunktionsnedsättning hos barn och ungdomar.

Bardet-Biedl syndrom (BBS) är en ciliopati som orsakas av varianter i BBS gener och ger symtom från flera organ. De vanligaste njurmanifestationerna är cystisk dysplasi och strukturella defekter. Den innebär också synnedsättning, intellektuell funktionsnedsättning, polydaktyli och övervikt. Dessa barn kräver ett multidisciplinärt omhändertagande.

Nefronoftis-relaterade ciliopatier och framtiden

Syndrom associerade med ciliär dysfunktion och nefronoftis ger ofta symtom från flera organsystem. Joubert syndrom karakteriseras av hypoplastisk vermis cerebellum, polydaktyli, hypotoni, utvecklingsförsening, ögonproblem och cystor i njurar. Senior-Loken syndrom är kopplat till Retinitis Pigmentosa. Det finns andra ciliopatier kopplade till t ex skelettanomalier såsom Mainzer-Saldino och Jeune syndrom. Meckel - Gruber syndrom inkluderar encephalocel, leverfibros, polydaktyli och är ofta letal.

Diagnostiken av och kunskapen om njurciliopatier har ökat i takt med framsteg inom genetisk forskning men ännu finns ingen kurativ behandling. Det pågår försök att påverka ciliets utveckling och funktion men i nuläget har vi för barnpopulationen enbart understödande behandling att tillgå. Det innebär att för-

söka bromsa progress av njursjukdomen, behandla symtom samt dialys och njurtransplantation vid svår njurfunktionsnedsättning.

Referenser

1. Devlin M, Sayer J. Renal ciliopathies. *Current Opinion in Genetics & Development*. 2019, 56:49-60.
2. Wolf M, Bonsib S, Larsen C, Hildebrandt F. Nephronophthisis: a pathological and genetic perspective. *Pediatric Nephrology*. 2024, Jul; 39(7):1977-2000.
3. McConnachie D, Stow J, Mallet A. Ciliopathies and the kidney: A Review. *American Journal of Kidney Diseases*. 2021, 77(3):410-419.
4. Hildebrandt F, Attanasio M, Otto E. Nephronophthisis: Disease Mechanisms of a ciliopathy. *J Am Soc Nephrol*. 2009, Jan; 20(1):23-35.



Susanne Westphal Ladfors, Överläkare barnmedicin, Drottning Silvias barnsjukhus, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg. Email: Susanne.westphal@vgregion.se

Hypertoni – ett tilltagande problem under barnaåren



Vid sekundär hypertoni finns en tydlig bakomliggande orsak som ibland även är åtgärdbar. Den absolut största orsaksgruppen här är olika typer av njursjukdomar. Tillsammans med renovaskulära sjukdomar utgör denna grupp så mycket som 75 procent av dessa. Detta är anledningen till att hypertoniutredning och behandling ofta sker hos barnnefrolog. Det är viktigt att mäta blodtrycket hos barn och unga. Inte minst i riskgrupper, där man vet att hypertoni kan förekomma. Då ökar möjligheten att hindra uppkomst av kardiovaskulär sjukdom i ett tidigt stadium.

Hypertoni är ovanligt hos barn (prevalens ca 4 procent) jämfört med vuxna (prevalens 10-25 procent bland yngre-medelålders och betydligt vanligare bland äldre). Prevalensen har dock ökat på senare år (1) samtidigt som vissa orsaker och riskfaktorer associerade med högt blodtryck hos våra barn också ökat. Detta manar till en ökad medvetenhet och mer generös inställning till blodtrycksmätning i vissa grupper under barnaåren.

Kardiovaskulär sjukdom är den vanligaste dödsorsaken i vuxen ålder. En tydlig riskfaktor i detta sammanhang är hypertoni men uppföljningsstudier visar också att framgångsrik blodtrycksbehandling reducerar både morbiditet och mortalitet. Det är av stor vikt att hitta och behandla unga individer med högt blodtryck för att hindra tidig utveckling av kardiovaskulär sjukdom (2).

Orsaker till hypertoni

Vi skiljer på primär och sekundär hypertoni, både bland vuxna och barn. Det är extra viktigt att bedöma och utreda unga eftersom bakomliggande orsaker är vanligare här, särskilt bland de yngre barnen. Vid primär hypertoni finns ingen enskild bakomliggande orsak men oftast finner man en eller flera riskfaktorer förknippade med hypertoni. En oberoende riskfaktor är uttalad övervikt (1). Det är också mycket vanligt vid primär hypertoni att förälder har behandlingskrävande hypertoni. Orsakerna är oklara men sannolikt spelar både genetiska och omgivningsfaktorer in här. Andra observerade riskfaktorer är låg födelsevikt, sömnrörningar, högt saltintag, låg fysisk aktivitet, tobaksexposition, manligt kön och vissa etniciteter.

Vid sekundär hypertoni finns en tydlig bakomliggande orsak, ibland åtgärdbar. Den absolut största orsaksgruppen är olika typer av njursjukdomar. Tillsammans med renovaskulära sjukdomar utgör gruppen ca 75 procent av orsakerna till sekundär hypertoni. Detta är anled-

ningen till att hypertoniutredning och behandling ofta sker hos barnnefrolog. Mindre ofta är orsaken endokrin såsom överproduktion av kortikosteroider, mineralokortikoider eller katekolaminer. Tyreoidearubbningar, ffa hypertyreos, kan också orsaka hypertoni. Beträffande hjärtat är coarctation den vanligaste orsaken. Den kan vara av lindrigare grad och upptäckt i samband med nyföddhetsperioden. Olika läkemedel kan också orsaka hypertoni, t ex kortison, p-piller och centralstimulerande ADHD-behandling.

Ökad risk för hypertoni i vissa grupper

Flera studier har visat ökad risk för senare hypertoniutveckling hos individer födda prematura och/eller underviktiga även om motstridiga resultat också presenterats. En hypotes är att barn med låg födelsevikt har en störd utveckling av njurarna intrauterint med reducerat antal nefron som resultat vilket leder till senare glomeruloskleros och hypertoniutveckling (3). Sannolikt spelar även andra faktorer roll här, t ex socioekonomiska förhållanden och hastigheten på viktuppgången postnatalet. Bröstmjölsuppfödning, med en lite långsammare "catch-up", har kanske en viss skyddande effekt mot framtida hypertoni. Tilltagande prevalens av övervikt bland barn och ungdomar och dess konsekvenser är ett välkänt stort globalt folkhälsoproblem. Det är klart större risk för hypertoni vid övervikt och det är också visat att vikttnedgång hos överviktiga hypertona resulterar i lägre blodtryck (4).

Ett annat hypertoni-relaterat tillstånd som har diagnostiserats i allt högre grad under senare år är ADHD, både globalt och i Europa (5). Här är det ffa behandlingen med centralstimulerande medicinering som ger ökad risk för högt blodtryck.

Sammanfattningsvis ska vi inte glömma bort att mäta blodtryck på barn och ungdomar, särskilt i grupper där vi vet att risken för hypertoni är ökad.

Referenser

1. Song P, Zhang Y, Yu J et al. Global Prevalence of Hypertension in Children: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Pediatr* 2019;173:1154-1163.
2. Yang L, Magnussen CG, Yanf L et al. Elevated Blood Pressure in Childhood or Adolescence and Cardiovascular Outcomes in Adulthood: A Systematic Review. *Hypertension* 2020;75:948-955.
3. Hoy WE, Hughson MD, Bertram JF et al. Nephron Number, Hypertension, Renal Disease, and Renal Failure. *J Am Soc Nephrol* 2005;16:2557-2564.
4. Cai L, Wu Y, Wilson RF et al. Effect of Childhood Obesity Prevention Programs on Blood Pressure: A systematic Review and Meta-Analysis. *Circulation* 2014;129(18):1832-1839.
5. P Thomas R, Sanders S, Doust J et al. Prevalence of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Pediatrics* 2015;135:994-1001.



Martin Wennerström, PhD, Överläkare, Sektionschef barnnefrologi Drottning Silvias Barnsjukhus, Sahlgrenska universitetssjukhuset Göteborg
E-mail: martin.wennerstrom@vgregion.se

Sällsynta metabola sjukdomar med njurengagemang

Primär hyperoxaluri är mycket sällsynt sjukdom som ingår i utredningen av njurstenar. Den är också viktig att ha i tanken vid vid oklar nefrokalcinos. Cystinos är den vanligaste orsaken till renalt Fanconi-syndrom hos barn.

Primär hyperoxaluri är autosomalt recessivt ärftlig sjukdom som leder till överproduktion av endogen oxalat (1). Prevalensen i Europa beräknas till 1-3 per miljon. Det finns tre former, varav primär hyperoxaluri typ 1 är mest vanliga och allvarliga. Denna orsakas av enzymdefekt (ATG, glyoxylate amino transferas) i levern som leder till ökad oxalatsyntes och utsöndring i urinen (hyperoxaluri). Oxalat binder kalcium och formar kristaller som ansamlas i njurtubuli vilket leder till urinvägskonkrement, nefrokalcinos, tubulo-interstitiell inflammation och kronisk njursjukdom. Oxalat utsöndring blir allt mindre effektiv och uppsamlas i blodet (systemisk oxalos) vid GFR < 30-40 ml/min/1,73m². Följden blir multiorgan sjukdom med oxalat deponering i skelettet, ögon, senare i hjärtat, nervsystemet, sköldkörtel och andra organ. Vid infantila formen kronisk njursvikt utvecklas redan under spädbarnsåret.

Diagnosen misstänks genom upptäckt av kraftigt förhöjt urinoxalat och glykolat men fastställs genom genetisk analys.

Nya läkemedel ger hopp

Det finns ingen botande behandling annan än levertransplantation. Pre-emptiv levertransplantation rekommenderas inte för närvarande p g a risker och svårigheter med timing. Behandlingen går i stället ut på att hindra kristallbildning med högt vätskeintag, alkalisering av urinen och hög dos pyridoxin. Pyridoxin är co-faktor till leverenzymet ATG. Vissa genetiska former är mer pyridoxinkänsliga än andra. Behandling av patienter som utvecklat kronisk njursvikt är utmanande. Oxalat är svårt att eliminera

med dialys p g a av rebound effekt. Dessa patienter behöver genomgå kombinerad lever- och njurtransplantation.

Nya läkemedel baserade på RNA-interferens dyker upp och ger hopp för patienter med hyperoxaluri typ 1. Första läkemedlet lumasiran är godkänd av EMA och FDA som orphan drug. I kliniska studier kunde man se en tydlig effekt av att minska oxalat produktion hos barn och vuxna. Nedosiran, som är designat att hämma uttrycket av en annan gen, har liknande effekt. Långtidseffekter återstår att se. Dessa läkemedel är inte godkända i Sverige ännu.

Cystinos är autosomalt recessivt ärftlig sjukdom som ingår i gruppen lysosomala sjukdomar (2). Prevalensen är ca 1,6 per miljon. Orsakas av genetiska varianter i cystinosgenen (CTNS) som kodar för cystinosin. Cystinosin är ett lysosomalt membranprotein som transporterar cystin ut genom lysosomens vägg. Vid cystinos ansamlas cystin inuti lysosomerna och därmed i kroppens alla vävnader. Särskilt känsliga för förhöjt cystin halt är njurar och ögon.

Nefropatisk cystinos är den vanligaste och allvarligaste formen som ger symptom under första levnadsåret. Skada i proximala tubuli leder till förluster av vatten, salter, glukos och andra ämnen som uppstår vid renalt Fanconi-syndrom. Diagnosen ställs genom förhöjt halt av cystin i vita blodkropparna och genetisk analys. Om sjukdomen inte behandlas uppträder njursvikt redan under de tidiga tonåren och barnen behöver då genomgå njurtransplantation.

Fortsatta utmaningar

Behandlingen inriktas på symptomlindring och för att förebygga och bromsa skador med läkemedlet cysteamin. Cysteamin förenar sig med cystin inne i lysosomerna som kan transporteras ut genom ett annat lysosomalt membranprotein. Läkemedlet fördröjer utvecklingen av njursvikt med flera år men behöver tas även efter njurtransplantation. Behandlingen är krävande för patienten och familjen. Förutom att den behöver intas strikt var sjätte timme, har den gastrointestinala biverkningar och ger svavelosande andedräkt och kroppsodör. En slow-release formulering av cysteamin som tas 2 gånger per dygn subventioneras inte för närvarande.

Referenser

1. Groothoff JW, et al *Clinical practice recommendations for primary hyperoxaluria: an expert consensus statement from ERKNet and OxalEurope. Nat Rev Nephrol. 2023 Mar;19(3):194-211.*
2. Elmonem MA, et al. *Cystinosis: a review. Orphanet J Rare Dis 2016; 11:47.*

Zivile Bekassy Överläkare, MD (temaredaktör i detta nummer, se bild på sid 6) Barnnjurmedicin, Skånes Universitetssjukhus SUS Lund
E-mail: zivile.bekassy@skane.se

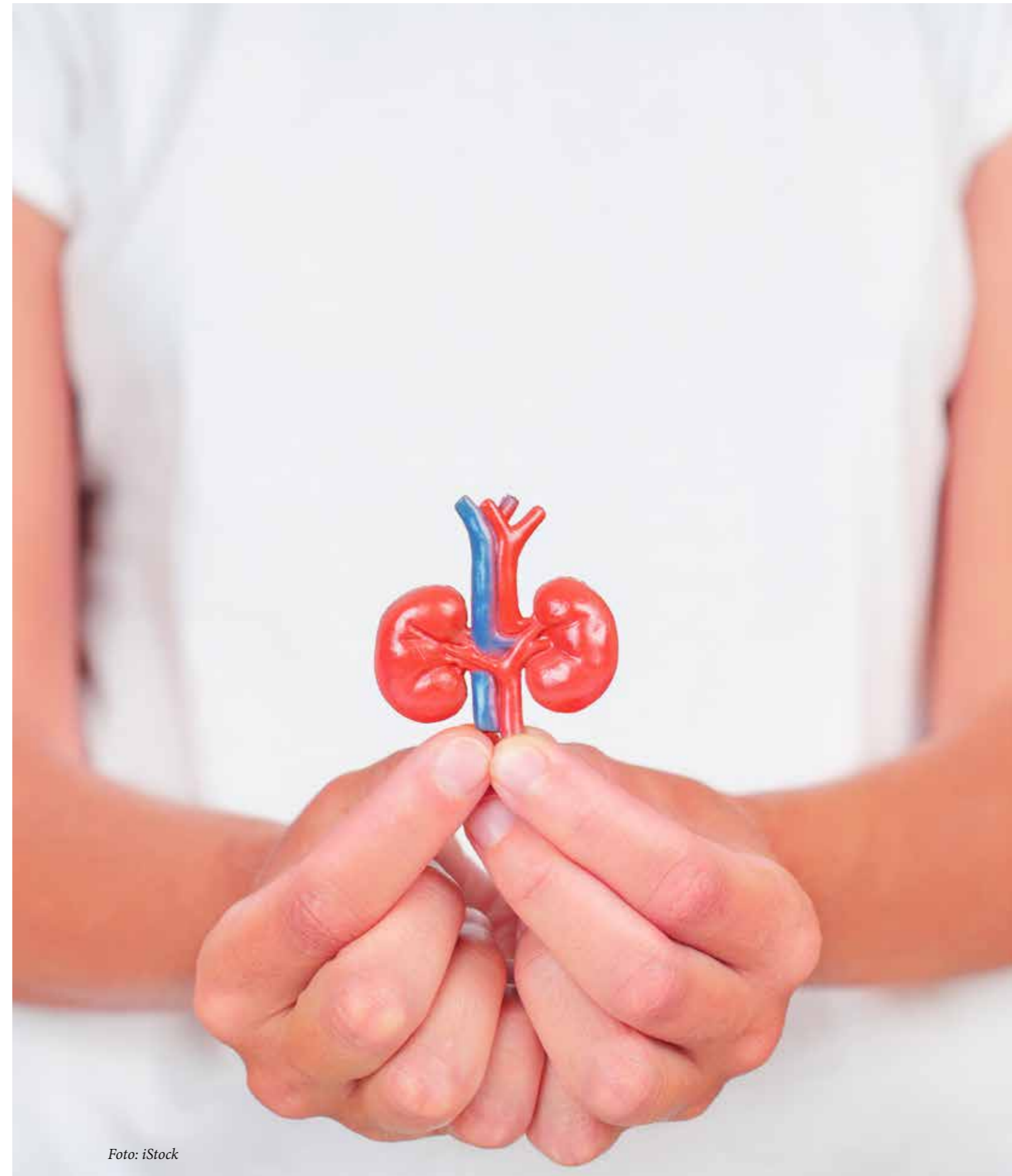


Foto: iStock



Den vanligaste anledningen till kroniskt dialysbehov hos barn i åldern 0-10 år är medfödda avvikelser i njurar och urinvägar, tillstånd som utöver nedsatt renalt clearance medför polyuri och saltförluster i urinen. Bilderna visar ett barn på Barnkliniken, Skånes Universitetssjukhus i Lund som i olika åldrar genomgår hemodialys (vårdnadshavaren till barnet har gett sitt tillstånd att publicera bilderna).

Foto: Zivile Bekassy
Foto: Privat

Dialysbehandling hos barn och ungdomar

Begreppet njurersättningsterapi innefattar behandlingsmodaliteterna dialys och njurtransplantation. Dialysmodalitetsval (peritonealdialys (PD) eller hemodialys (HD)) varierar med patientens ålder och grundsjukdom med förväntad prognos. Barn och ungdomar och framför allt spädbarn och barn i nedre skolåldern behandlas i första hand med peritonealdialys. Detta sker både vid akut och kroniskt dialysbehov.

Peritonealdialysbehandling har flera fördelar; behandlingen kräver inte kärlacess och kan genomföras i hemmet nattetid under många timmar, vilket minskar risken för hypovolemi vid vätskeborttag. All barndialys utom akut livräddande behandling innefattas av Nationell högspecialiserad vård (NHV) och patienterna knyts till någon av landets högspecialiserade barnnefrologiska enheter i Stockholm, Uppsala, Göteborg och Lund.

Akut dialysbehandling

Patienter med svår njurskada kan behöva akut njurersättningsterapi. Barn och ungdomar får dialyskateter i narkos, antingen peritonealdialyskateter som tunneleras i bukens subkutana vävnad eller central hemodialyskateter i jugularis- eller femoraliskärl, och behandlingsstart föregås av val av dialysmodalitet och kateter, fasta, narkos och operation – en process som tar lite tid och som vid kritisk övervätskning/lungödem och/eller behandlingsrefraktär hyperkalemi och försenad dialysstart kan leda till behov av intensivvård med kontinuerlig njurersättningsterapi med sövd eller djupt sederad patient.

Kronisk dialysbehandling

Den vanligaste anledningen till kroniskt dialysbehov hos barn i åldern 0 - 10 år är medfödda avvikelser i njurar- och urinvägar, tillstånd som utöver nedsatt renalt clearance medför polyuri och saltförluster i urinen och patienterna är så kallade "salt losers".

Automatiserad peritonealdialys med maskin i hemmet kan av tekniska skäl genomföras från ca 5 - 6 kg kroppsvikt. Fram tills kritisk kroppstorlek uppnås behandlas patienterna på sjukhus med manuellt genomförd peritonealdialys. Dialys ses hos barn alltid som en brygga

till njurtransplantation som brukar kunna genomföras tidigast vid 2 års ålder (10 - 12 kg kroppsvikt). Ibland finns viss återhämtningspotential under de första levnadsmånaderna, vilket ligger bakom uttrycket "growth is the third kidney". Långtidsöverlevnad förbättras stadigt och varierar med underliggande sjukdom, bevarad egendiures, förekomst av komorbiditeter och tidpunkt och duration för dialysbehandling och är bäst för patienter med njur- och urinvägsavvikelse.

Patienter som inleder kronisk dialysbehandling under barndomen kommer leva sina liv i njurersättningsterapi, med hals- och ljumskkärl, peritoneum och njurtransplantat som livlinor. I många länder används hos dessa patienter i första hand handtryggen för att sätta perifera kärlkatetrar, för att spara underarmskärl för framtida AV-fistel eller graft.

Behandlingskomplikationer vid dialys

Dialyspatienter har små marginaler gällande vätske- och elektrolytbalans. Dialysperitonit vid PD har ospecifika symtom som obehag i buken, frossa, kräkning och misstanken om dialysperitonit bör vara hög och uteslutas i samråd med barnnefrológ. Tidig intraperitoneal behandling som genomförs med specialutrustning minskar risken att behöva byta dialysmodalitet samt peritonealskada som förhindrar framtida peritonealdialys.

Att dialyspatienter riskerar övervätskning och hypertoni är välkänt. Polyuriska spädbarn monitoreras för att undvika stort vätskeborttag vid dialys nattetid pga risk att utveckla hypovolemi och hypotoni, och den fruktade komplikationen sudden blindness. Prevalensen för kronisk dialysbehandling hos barn- och ungdomar i Sverige är idag ca 20 individer.

Fakta

Barnnjurmedicin som framtida grenspecialitet

Svensk barnnefrologisk förening och BLF driver frågan om Barnnjurmedicin som egen grenspecialitet med målsättning att vårdansvar och beslut som bl a rör livsuppehållande behandling med dialys eller palliativ behandlingsinriktning fattas av och genomförs av specialistkompetenta barnnjurläkare.

Referenser

1. *Chronic dialysis in children and adolescents: challenges and outcomes*, Rees, *The Lancet*, 2017
2. *Vein protection in children and young people with kidney disease* | Great Ormond Street Hospital (gosh.nhs.uk).
3. *Surviving in children requiring chronic renal replacement therapy*, Chesnaye, *Pediatric Nephrology* 2017
4. *Peritoneal dialysis in infants: never lose sight of—and from—arterial hypotension!* Schaefer, *Perit Dial Int* 2015



Lisa Sartz, Överläkare, MD, Barnnjurmedicin, Skånes Universitetssjukhus SUS Lund
Ordförande Svensk Barnnefrologisk förening
E-mail: lisa.sartz@skane.se



Njurtransplantation – den effektivaste behandlingen vid njursjukdom i slutstadiet

Foto: iStock

Njurtransplantation är inte en botande behandling. Det är dock en mycket effektiv åtgärd vid njursjukdom i slutstadiet och ger betydande fördelar jämfört med dialys. Idag är 5-års-patientöverlevnaden efter njurtransplantation i Europa nästintill 100 procent.

När glomerulusfiltrationshastigheten (GFR) sjunker under 10 ml/min/1,73 m² krävs oftast att farmakologisk behandling kompletteras med njurersättande behandling, såsom dialys eller njurtransplantation, för att bibehålla normal homeostas.

Dialys kan förbättra situationen men sammanlagd GFR (resterande njurfunktion + dialys) överstiger sällan 20 ml/

min/1,73 m². Detta innebär att patienten ofta fortsätter ha uremiska symtom och är beroende av omfattande medicinering. En annan nackdel med dialysbehandling är att den är tidskrävande. Hemodialys, som vanligtvis utförs dagtid på sjukhus 3-4 gånger per vecka, tar ca 3-4 timmar per gång och peritonealdialys, som vanligtvis utförs i hemmet alla nätter i veckan, tar ca 8-14 timmar per natt. Följ-

aktligen påverkar dialys, oavsett metod, barnets möjlighet att delta i skola och fritidsaktiviteter och vårdnadshavarnas möjlighet att förvärvsarbeta.

Efter en lyckad njurtransplantation uppnås en betydligt bättre GFR, ett bättre mående och en betydligt större social frihet än med dialys. Då också patientöverlevnad och livskvalitet är överlägsna efter transplantation jämfört med dialys

anses njurtransplantation vara den mest fördelaktiga njurersättande behandlingen (1).

Förutsättningar för njurtransplantation
Njurtransplantation kan ske med njure från antingen levande eller avliden donator. Resultaten är något bättre med levande donator (2) och vid transplantation utan föregående dialys, så kallad

”preemptive” transplantation (3). För att inte mottagarens (recipientens) immunförsvar skall rejektera det transplanterade organet måste immunsystemet dämpas med immunhämmande läkemedel. Dessa måste tas mycket regelbundet och livet ut. För att minska risken för rejektion behövde man tidigare matcha recipient och donator mycket noga då naturligt förekommande antikroppar mot andra blodgruppsantigen än de egna kan utlösa en rejektion trots immunhämmande behandling. Nu finns metoder att inför transplantationen avlägsna ABO-antikroppar med s k immunadsorption (4) och vid annan typ av immunisering finns möjlighet att hitta en mer lämplig donator via utbytesprogram där man byter donatorer med varandra (2).

Utfall efter njurtransplantation

I Europa är 5-års-patientöverlevnaden efter njurtransplantation nu ca 98 procent och för transplantatöverlevnaden drygt 88 procent (3). Blodgruppskompatibel och blodgruppsinkompatibel transplantation ger likvärdiga resultat. Enligt data från USA förväntas ett barn som genomgår njurtransplantation innan 14 års ålder överleva till ca 60 års ålder medan ett barn som startar dialys före 14 års ålder och fortsätter i denna behandling endast förväntas överleva till ca 20 års ålder (5). De vanligaste dödsorsakerna är infektioner och kardiovaskulära komplikationer.

Den immunhämmande behandlingen är till viss del njurtoxisk vilket tillsammans med låggradig kronisk rejektion bidrar till att GFR med tiden brukar försämrans. Efter några år brukar GFR stabiliseras kring ca 50 ml/min/1,73 m². Om förloppet kompliceras av akuta rejektioner och/eller infektioner kan försämringen gå snabbare än så och patienten kan då relativt snart behöva en ny transplantation men det finns också exempel där den transplanterade njuren klarat sig i över 30 år.

Njurtransplantation är inte en botande behandling, men den är en mycket effektiv åtgärd vid njursjukdom i slutstadiet och ger betydande fördelar jämfört med dialys.

Referenser

1. Dharnidharka VR, Fiorina P, Harmon WE. Kidney transplantation in children. *N Engl J Med*. 2014 Aug 7;371(6):549-58. doi: 10.1056/NEJMra1314376. PMID: 25099579.
2. Chandar J, Chen L, Defreitas M,

Ciancio G, Burke G 3rd. Donor considerations in pediatric kidney transplantation. *Pediatr Nephrol*. 2021 Feb;36(2):245-257. doi: 10.1007/s00467-019-04362-z. Epub 2020 Jan 13. PMID: 31932959.

3. Bonthuis M, Cupepus L, Chesnaye NC, Akman S, Melgar AA, Baiko S, Bouts AH, Boyer O, Dimitrova K, Carmo CD, Grenda R, Heaf J, Jahnukainen T, Jankauskiene A, Kaltenecker L, Kostic M, Marks SD, Mitsioni A, Novljan G, Palsson R, Parvex P, Podracka L, Bjerre A, Seeman T, Slavicek J, Szabo T, Tönshoff B, Torres DD, Van Hoeck KJ, Ladfors SW, Harambat J, Groothoff JW, Jager KJ. Results in the ESPN/ERA-EDTA Registry suggest disparities in access to kidney transplantation but little variation in graft survival of children across Europe. *Kidney Int*. 2020 Aug;98(2):464-475. doi: 10.1016/j.kint.2020.03.029. Epub 2020 Apr 26. PMID: 32709294.
4. Tydén G, Kumlien G, Berg UB. ABO-incompatible kidney transplantation in children. *Pediatr Transplant*. 2011 Aug;15(5):502-4. doi: 10.1111/j.1399-3046.2011.01480.x. Epub 2011 Mar 29. PMID: 21771231.
5. Warady BA, Chadha V. Chronic kidney disease in children: the global perspective. *Pediatr Nephrol*. 2007 Dec;22(12):1999-2009. doi: 10.1007/s00467-006-0410-1. Epub 2007 Feb 20. PMID: 17310363; PMCID: PMC2064944.



Maria Herthelius, Barnläkare, Docent Barnnjurmedicin, ME Högspecialiserad Barnmedicin 1, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm
Enheten för Pediatrik, CLINTEC, Karolinska Institutet, Stockholm
E-mail: maria.herthelius@regionstockholm.se



Foto: iStock

Hur växer Sveriges njursjuka barn och har vi kontroll på deras blodtryck?

Svenska Barnnjurregistret (BNR) är ett nationellt kvalitetsregister som nu har data på 900 njursjuka barn och ungdomar i åldern 0-18 år. De flesta registreras från något av våra fyra barnnjurmedicinska centra d v s Skånes Universitetssjukhus, Drottning Silvias Barnsjukhus, Akademiska Barnsjukhuset och Astrid Lindgrens Barnsjukhus. Det finns även en rad andra barnkliniker i Sverige som använder sig av BNR.

Hittills har vi prioriterat rapportering för barn med CKD 3-5 (kronisk njursjukdom med GFR < 60 ml/min/1,7 kvm), njurtransplanterade och barn med nefrotiskt syndrom med mer immunosuppression än bara kortisonbehandling. För dessa tre grupper har vi registreringar för > 80 procent av alla barn i Sverige. Nu höjer vi ambitionsnivån och inkluderar även andra viktiga diagnosgrupper; glomerulonefrit, vaskuliter, svår akut njurskada/AKI, tidig debut av ADPKD (polycystinjure sjukdom), tubulopatier m.fl.

Uppföljningen innefattar viktiga lab. data, tillväxt, blodtryck, läkemedelsanvändning samt livskvalitetsdata. BNR har ett nära samarbete med Svensk Barnnefrologisk förening och registerdata kommer att användas vid utveckling av nya nationella vårdprogram och vid uppföljning av dessa.

Gå in på vår hemsida
<https://barnnjurregistret.se/>

Här finns årsrapporter, statistikvisningar, informationsfilmer m m tillgängliga för såväl våra njursjuka barn/ungdomar och deras familjer, som för allmänheten och professionen.

Ni som ännu inte börjat registrera eller har frågor hör av er!

Referenser

1. Nationella kvalitetsregister | SKR
2. Pediatric Chronic Kidney Disease. V. Panzarino et. Al, *Advances in Pediatrics*, 2022-08-01, Volume 69, Issue 1, Pages 123-132



Kajsa Åsling Monemi. Överläkare Barnnjurmedicin, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge, Registerhållare Svenska Barnnjurregistret
E-mail: kajsa.asling-monemi@regionstockholm.se



Migrän- och Huvudvärksföreningen
i Västra Götalands län

ERBJUDER KOSTNADSFRETT

ONLINEGUIDEN

SOM GER HOPP, KUNSKAP
OCH ENKLA RÅD OM

HUVUDVÄRK & MIGRÄN

HOS

BARN & UNGA



FÖR BARN

SCANNA IN QR-KODEN MED DIN
MOBILKAMERA



FÖR UNGA

SCANNA IN QR-KODEN MED DIN
MOBILKAMERA



Boken "Huvudvärk och Migrän hos barn och unga" finns att kostnadsfritt beställa:

migran.goteborg@hotmail.com



vastragotaland.migran.com

Onlineguiden är skapad av:

Emma Varkey (Fysioterapeut), Angelica Dahlbäck (Fysioterapeut) och Timi Lindeman (Webansvarig)

Onlineguiden är bekostad av Migrän och Huvudvärks Föreningen i Västra Götalands Län och ingår som en del i föreningens verksamhet

DOI: 10.1111/apa.17340

ISSUE HIGHLIGHTS

ACTA PAEDIATRICA
WILEY

ANNONS

CHILDREN WHO WENT TO SLEEP LATE HAD HIGHER CARDIOMETABOLIC RISK FACTORS



Children who met sleep guidelines and went to bed early had better metabolic syndrome scores, insulin resistance and insulin levels than children who did not meet the guidelines and went to bed

later. These were the key findings of a study by Nilsson et al.,¹ who measured the associations between sleep patterns and cardiometabolic risk factors in 411 Swedish 9-year-olds. Xue and Benedict² comment on the findings. <https://doi.org/10.1111/apa.17254>

EIGHT-YEAR-OLD CHILDREN WERE ALREADY SHOWING ABDOMINAL OBESITY AND MUSCLE WEAKNESS



Hellénus et al.³ investigated the relationship between sarcopenic obesity and muscle strength in 67 8-year-old Swedish children and their parents. The authors were surprised to discover that abdominal obesity could already be observed in 13% of the girls and 35% of the boys. It was also seen in 53% of the mothers and 34% of the fathers. Independent, negative associations were found between muscle strength and waist circumference in the children and parents and clusters of reduced muscle strength were observed in families. <https://doi.org/10.1111/apa.17274>

abdominal obesity could already be observed in 13% of the girls and 35% of the boys. It was also seen in 53% of the mothers and 34% of the fathers. Independent, negative associations were found between muscle strength and waist circumference in the children and parents and clusters of reduced muscle strength were observed in families. <https://doi.org/10.1111/apa.17274>

LATE NEPHRECTOMY HAD SOME BENEFITS FOR INFANTS WITH CONGENITAL NEPHROSIS



Suihko et al.⁴ compared children with the Finnish type of congenital nephrosis, who underwent a late nephrectomy, when they weighed 10 kg, or traditional nephrectomy treatment at 7 kg. The aim was to shorten their time on dialysis before a kidney transplant could be performed. Both groups had comparative outcomes, but

the infants who underwent a late nephrectomy were less dependent on feeding tubes and had better motor development during the first months after their transplant. An editorial by Böckenhauer and Boyer⁵ discusses the treatment dilemmas involved in congenital nephrotic syndrome. <https://doi.org/10.1111/apa.17294>

the infants who underwent a late nephrectomy were less dependent on feeding tubes and had better motor development during the first months after their transplant. An editorial by Böckenhauer and Boyer⁵ discusses the treatment dilemmas involved in congenital nephrotic syndrome. <https://doi.org/10.1111/apa.17294>

MORTALITY RATES, CAUSES AND RISK FACTORS FOR PEOPLE BORN WITH SPINA BIFIDA



The prevalence of spina bifida decreased from 5.2 to 1.2 per 10000 births in Sweden between 1973 and 2021, according to a nationwide register study by Andersson et al.⁶ Survival during the first year of

life rose from 75% to 94%. The authors also found that the differences in mortality between decades were low in children aged 2-18 years and adults. Deaths during childhood were mainly associated with malformations, hydrocephalus and infections. Adult causes also included kidney failure, bladder cancer, self-inflicted injuries and substance abuse with suicidal or unclear intent. The authors state that interventions for adults with spina bifida need to be improved. <https://doi.org/10.1111/apa.17275>

FACILITATORS AND CONSTRAINTS TO FAMILY INTEGRATED CARE IN LOW-RESOURCE SETTINGS



Family integrated care was developed in high-income countries, but Kabajassi et al.⁷ carried out a study to see if it could be adapted to a low-resource neonatal hospital unit in Uganda. The

authors interviewed mothers and healthcare providers to find facilitators and constraints to this care model. The facilitators included reducing healthcare workloads and improving neonatal outcomes by involving mothers and also making them feel empowered. Perceived constraints included mothers being unable to learn new skills and finding their new responsibilities stressful and healthcare professionals not trusting the mothers' assessments. Hildenwall comments on the findings.⁸ <https://doi.org/10.1111/apa.17182>

Figures: istockphoto.

© 2024 Foundation Acta Paediatrica. Published by John Wiley & Sons Ltd.

Julsaga år 2024

Det hände sig vid den tiden när det råkade vara kallt och snöigt i huvudstaden under slutet av året. Sverigedemokraterna förklarade att det var ett bevis för att det inte var någon klimatkris.

Ett invandrarpar hade nyligen anlänt till vårt land för att skattskrivna sig och få uppehållstillstånd.

Kvinnan som hette Miriam var höggravid och började känna av värkar, varför hon och hennes medföljande man Yousef begav sig till Nya Karolinska Universitetssjukhusets förlossningsavdelning i Solna.

De blev mycket väl mottagna av en kvinnlig överläkare. Hon fann att Miriam fortfarande var jungfru med intakt mödomshinna, varvid hon blev lite förbryllad och frågade om Yousef verkligen var far till barnet. Miriam medgav då att barnet tillkommit genom ménage à trois men hon ville inte uppge vem som var den tredje partnern och om hon blivit befruktad via ögonen, ena örat eller näsan (se ref. 1).

Doktorn började ana att det var något mystiskt med det hela. Hon bestämde sig därför för att utföra kejsarsnitt, så att Miriam kunde behålla sin jungfrudom.

Barnet förlöstes utan komplikationer under överinseende av barnmestaren, som också råkade vara livmedik. Hon fick Apgar 5 och 7 och fick lite svårt att andas varför hen behövde neonatalvård. Neonatalavdelningen var dock överbelagd med 22 veckors barn, så det här barnet måste vårdas någon annanstans. Läkarna insåg att det var lite problematiskt eftersom man måste anmäla alla invandrare, som inte har uppehållstillstånd till myndigheterna. Det hade de så kallade Tidöpartierna bestämt.

Man kom då på att det kanske kunde gå att vårda barnet i en krubba i ett stall. Familjen skickades därför med en sjuktransport till Sankt Martins stall vid Solna kyrka. Stallet hade varit nedlagt sedan flera år, men där fanns fortfarande en krubba. Dörren var öppen då det just hade varit inbrott där. Neonataljouren kom över med CPAP-utrustning.

Förlossningsläkaren började ana vad det var för ett märkligt barn. Eftersom hon var frikyrklig skickade hon ut en massa e-postbrev om det märkliga barnets ankomst till sin kyrkas församlingsmedlemmar. Hon utnyttjade därvid sjukhusets e-postadress. Det skulle hon aldrig ha gjort för hon blev genast avskedad av sjukhusets säkerhetsavdelning, trots att hon ansågs vara mycket duktig och populär.

Rykten om det märkliga barnet började spridas på sociala media. Frågan om barnets kön började diskuteras. Även om barnet

såg ut att vara en pojke, så krävde Jonas Gardell att hen skulle vara icke-binär och genomgå transbehandling när hen skulle komma upp i puberteten. Agnes Wold protesterade.

Men Miriam och Yousef verkade inte medvetna om uppståndelsen, utan såg till att de höll sig varma den kalla natten. Det var fortfarande kallt ute och himlen var stjärnklar. Klockorna i Solna kyrka ringde över nejden. Fåren vid Haga slott verkade närmast oberörda, men Securitasvakterna var förstummade då de såg en ny starkt lysande stjärna på himlavalvet. Att den skulle synas så väl denna natt hade astrofysikern Max Tegmark redan förutsett.

Efter tretton dagar uppvaktades barnet av tre visa personer. Den första var skolministern, som gav barnet en gammaldags Nokiatelefon, så att hen inte skulle kunna komma åt internet och sociala media. Energiministern gav barnet ett batteri från Northvolt, ifall elen skulle bli för dyr eller att strömavbrott skulle uppkomma. Invandrarministern gav familjen en massa pengar, så att de skulle kunna åka tillbaka till sitt hemland. Pernilla Wahlgren, som också kom tillsammans med de tre visorna gav dem fribiljetter till Allsång på Skansen och Bianca Ingresso la upp en bild av barnet på sitt Instagram.

Så slutade också denna julsaga lyckligt.

Referenser

1. *God in the bedroom. Economist, Sept.21, p.73, 2024.*



Hugo Lagercrantz, Chefredaktör Acta Paediatrica
E-mail: hugo.lagercrantz@ki.se

Illustration: Rebecka Lagercrantz



Becka

Inez Laurell var Sveriges första kvinnliga barnläkare



Efter studentexamen läste den unga Inez Laurell medicin i Stockholm. År 1899 blev hon medicine kandidat vid Karolinska Institutet. Inez tillhörde den skara kvinnor som vid sekelskiftet bröt ny mark och utmanade rådande normer inom läkaryrket genom att bli läkare i offentlig tjänst. Det kom dock att dröja ända fram till 1925 innan kvinnor och män fick samma rätt till statliga tjänster.

Bild 1. Inez Laurell, Sveriges första kvinnliga barnläkare. Fotograf okänd, Wikipedia, Public Domain.

På redaktionen kom nyligen frågan upp om vem som var vårt lands första kvinnliga barnläkare. Frågan var inte helt lätt att besvara, men vi fick hjälp av Gudrun Nyberg, professor emerita i njurmedicin och medicinhistoriker som publicerat boken "Läkarinnor" om Sveriges först utbildade kvinnliga läkare (1,2). Enligt Gudrun Nyberg torde vår första kvinnliga barnläkare ha varit Inez Laurell, 1877–1936 (Bild 1).

Kvinnor får läsa vid universitet och inneha offentlig tjänst

År 1870 hade kvinnor fått tillträde till de svenska universiteten. Läkarutbildningen bestod av tre delar. Alla tre avslutades med examen: mediko-filosofisk examen, medicine kandidat- och medicine licentiatexamen. "Medikofilen" togs vid de filosofiska fakulteterna i Lund eller Uppsala medan medicine kandidat- och medicine licentiatexamen avlades vid Karolinska Institutet eller de medicinska fakulteterna i Lund eller Uppsala (1).

Eftersom det ännu vid sekelskiftet 1900 inte var tillåtet för kvinnor att inneha offentlig tjänst, blev flertalet av de första kvinnliga läkarna privatpraktiserande, många med inriktning mot kvinnosjukdomar. Först år 1903 fick kvinnor rätt att inneha offentlig tjänst, och inte förrän med den så kallade behörighetslagen år 1925 fick kvinnor och män samma rättigheter till statliga tjänster (1).

Medicinstudier vid Karolinska Institutet
Inez Laurell föddes 1877 i Munkedal norr om Uddevalla (3,4). Fadern, överstelöjtnant Pehr Laurell, var ingenjör i Väg- och vattenbyggnadskåren (5). Modern hette Sofie, och var född Hemgren. Under 1870-talet ledde fadern byggandet av en massfabrik vid Munkedals pappersbruk.

Han var dessutom i fem år disponent vid bruket. Förutom födelseplatsen vet vi inte mycket om Inez uppväxt. Dock vet vi att fadern under denna tid i sin yrkesgörning hade omfattande uppdrag i vatten- och järnvägsbyggnadsarbeten i olika delar av Mellansverige och Norrland.

Efter studentexamen läste Inez Laurell medicin i Stockholm. Hon blev medicine kandidat vid Karolinska Institutet 1899 och medicine licentiat 1904. Därefter var hon amanuens vid Epidemijukhuset i Stockholm 1905, vid Kronprinsessan Lovisas vårdanstalt för sjuka barn 1905–1906 och vid Allmänna barnhuset på Norrtullsgatan 1906. Hon var förste underläkare vid Allmänna barnhuset 1906–1907 (3,4). Från tiden på Allmänna barnhuset finns en bild när hon går rond med professor Oskar Medin (Bild 2). Den pediatrika kliniken på Allmänna barnhuset blev år 1932 Norrtulls barnsjukhus, som var föregångaren till barnkliniken på Karolinska sjukhuset.

I sin fortsatta läkargörning var Inez Laurell läkare vid olika skolor i Stockholm. I "Vem är det: Svensk biografisk handbok" och på Wikipedia kan man läsa att hon var läkare vid Brummerska och Schuldheiska skolorna 1907–1919, vid Sunnerdahls hemskola 1914–1918 och vid Engelbrekts barnkrubba och barnavårdsskola 1908–1918 (3,4).

Publicerar bok om barnavård

År 1918 publicerade Inez Laurell tillsammans med Ida Eriksson en bok om barnavård: "Kortfattad handledning i praktisk barnavård" (med en andra upplaga 1922). Boken uppmärksammades i Hertha (Fredrika Bremer-förbundets tidskrift) av Ada Nilsson, en av de allra första kvinnliga läkarna.

I början av 1900-talet var fattigdomen stor i Stockholm och många spädbarn och småbarn riskerade undernäring på grund av brist på mat. Inez Laurell engagerade sig aktivt för att förbättra deras situation (1). Hennes syster Signe var mycket aktiv i kvinnorörelsen och styrelseledamot och sekreterare i Fredrika Bremer-förbundet. Inez Laurell gick bort vid 59 års ålder och ligger begravd på Norra begravningsplatsen i Stockholm.

Referenser

1. Nyberg G. *Läkarinnor – Sveriges först utbildade kvinnliga läkare*. Carlssons, 2021. ISBN 978 91 8906 374 7.
2. Wennergren G. *Läkarinnor – Sveriges först utbildade kvinnliga läkare*. *Barnläkaren*. 2021; (5): 34-35. *Bokrecension*.
3. *Vem är det: Svensk biografisk handbok*. 1933. sid 482. Projekt Runeberg.
4. Wikipedia. Inez Laurell. https://sv.wikipedia.org/wiki/Inez_Laurell
5. Wikipedia. Pehr Laurell. https://sv.wikipedia.org/wiki/Pehr_Laurell



Göran Wennergren
E-mail: goran.wennergren@pediat.gu.se

Margareta Munkert Karnros
(bild på sid 6)
E-mail: mmk@actapaediatrica.se

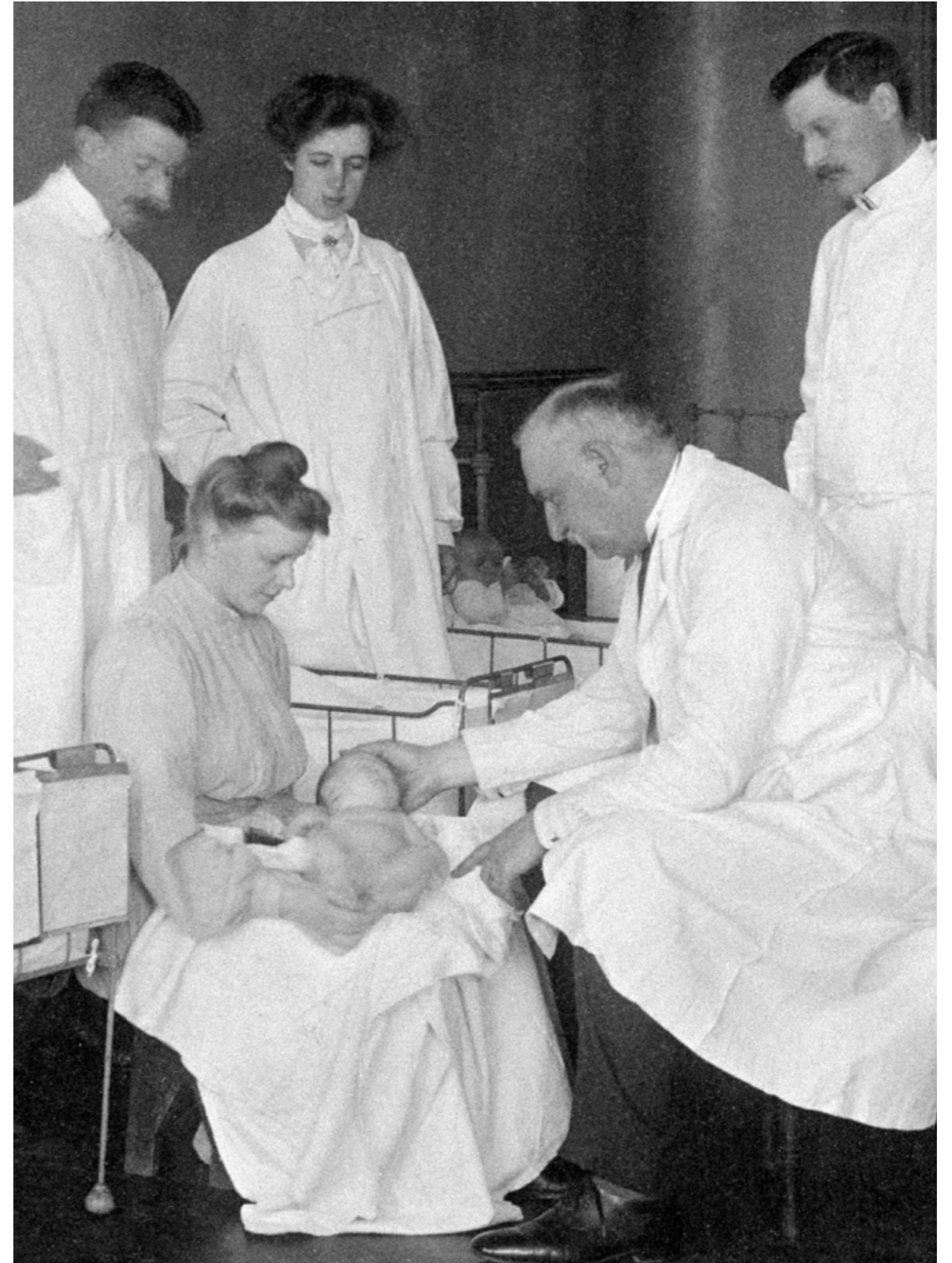


Bild 2: Första underläkaren Inez Laurell går rond med professor Oskar Medin och underläkarna Olof Barr och Hjalmar Fries på Allmänna Barnhuset. Året var 1907. Bilden beskuren. Foto: Stockholms stadsmuseum

OBS! Under kalendarier publiceras enbart kalendarierpunkter som registrerats på BLF:s hemsida. Registrera därför din kurs/fortbildning på www.barnlakarforeningen.se. För mer info om respektive kurs se www.barnlakarforeningen.se/kalender/

Info om BLF Lunchwebinar

Som vanligt gäller första tisdagen i varje månad kl 12.15-13.00 i samarbete med Svenska Läkarsällskapet
Info: <https://www.barnlakarforeningen.se/2023/12/17/blf-lunchwebbinarier-under-varen-2024-hela-programmet/>

15/1 Genetikdagen innan utbildningsdagarna 2025
Info: <https://snpf.barnlakarforeningen.se/kalender/genetikdagen-innan-utbildningsdagarna-2025/>

16-17/1 Utbildningsdagarna 2025, Svensk Neuropediatrik förening
Info: <https://snpf.barnlakarforeningen.se/kalender/utbildningsdagarna-2025/>

20-23/1 Kurs i Precht General Movements Assessment, Karolinska Institutet, Stockholm
Info: <https://snpf.barnlakarforeningen.se/kalender/kurs-i-precht-general-movements-assessment/>

29/1 BLFs section för Pediatrik hematologi och onkologi
Info: <https://pho.barnlakarforeningen.se/kalender/pho-dagen-2025/>

30/1 VPH-dagen 2025, VPHs utbildningsdag i pediatrik hematologi (hybridmöte), Stockholm
Info: <https://pho.barnlakarforeningen.se/kalender/vph-dagen-2025/>

10-14/3 Kurs i fosterkardiologi, Stockholm
Info: <https://sbkf.barnlakarforeningen.se/kalender/kurs-i-fosterkardiologi-stockholm/>

NÄSTA NUMMER

Nästa nummer har temat Allergi/Astma och utkommer den 9 februari. Det kommer dock att finnas tillgängligt på Barnläkarens hemsida www.barnlakaren.se tidigare.

Via vårt nyhetsbrev, Facebook och Twitter får du information om när detta sker.

Tipsa gärna om nyheter: info@barnlakaren.se



ANNONS

*Redaktionen för Barnläkaren önskar alla läsare
en God Jul och Gott Nytt År!*



ANNONS