

Medfødt stoffskiftesykdom med akutt debut i nyfødtalderen

Denne sykehistorien illustrerer godt en meget viktig problemstilling som alle som har ansvar for nyfødte barn må kjenne til, nemlig medfødt stoffskiftesykdom som debuterer intrauterint, eller vanligere de første dager eller uker etter fødselen.

Hver for seg er slike sykdommer sjeldne, men til sammen er de så hyppige at man regelmessig vil møte barn med slike sykdommer, i alle fall på større barneavdelinger. Spesielt barn med energimangelsykdommer kan være dysmorphe ved fødselen, slik at man umiddelbart mistenker sykdom. De fleste symptomer debuterer imidlertid i løpet av dager til uker etter fødselen, ofte med ernæringsvansker, irritabilitet, kramper og/eller endret respirasjonsmønster. Ofte kan man støtte seg til karakteristiske syre-base-forstyrrelser, eventuelt kombinert med hypoglykemi, men ved enkelte tilstander kan vanlige blodprøver være helt upåfallende.

Sannsynligvis har det tidligere vært en viss underdiagnostisering av disse tilstandene, idet barn som dør, har fått diagnoser som sepsis, akutt lungesvikt-syndrom eller hjerneblødning, uten at man har vurdert eller utredet barnet med tanke på alternative forklaringer (1).

Utredning av barn med mistenkt medfødt stoffskiftesykdom haster. Noen få tilstander er tilgjengelige for medikamentell og/eller dietetisk behandling som må institueres før pasienten får varige skader på grunn av akkumulasjon av nevrotoksiske metabolitter. Andre tilstander vil kunne være dødelige i løpet av kort tid, og nødvendig diagnostikk må da gjøres før barnet dør. Slik utredning bør skje ved barneavdelinger med erfaring og kompetanse i denne typen diagnostikk og i samarbeid med klinisk kjemisk og medisinsk genetisk avdeling.

Avdeling for medisinsk biokjemi ved Rikshospitalet gir i dag god service til alle norske barneavdelinger ved spørsmål om slike sykdommer. Selv om en biokjemisk utredning langt på vei kan legge grunnlag for en diagnose, må man for eksakt diagnostikk, avhengig av problemstilling, sikre blod til DNA. Ofte er det også nødvendig med biopsi av lever, hud og/eller muskel (2). Utredning av metabolske sykdommer forutsetter nært samarbeid med medisinsk genetisk avdeling, eksempelvis hadde dette barnet en tilstand som er X-bundet dominant arvelig. Det har potensielt stor betydning ikke bare ved eventuelt senere svangerskap hos dette barnets mor, men også ved eventuelle svangerskap hos morens søstre.

Behandling av barn med medfødte stoffskiftesykdommer byr på etiske utfordringer.

Det finnes tilgjengelige medikamenter for å senke ammoniakkverdien, og det er teknisk mulig å gi barnet hemodialyse for å senke denne. Ved så høy ammoniakkverdi som i det beskrevne tilfellet er det imidlertid svært liten sjanse for å nå frem med medisinsk behandling, og utskiftningstransfusjon og peritoneal dialyse vil også være utilstrekkelig. Barnets sykdom kan korrigeres ved levertransplantasjon, men ved alvorlige kliniske funn sammen med meget høye ammoniakkverdier vil slike barn vanligvis bli alvorlig mentalt retardert (3). På etisk grunnlag vil det i slike situasjoner være vanskelig å forsvare levertransplantasjon.

Selv om medfødte stoffskiftesykdommer altså både er sjeldne og ofte har dårlig prognose, er det viktig at alt personale som har ansvar for nyfødte, kjenner symptomer og funn som kan gi mistanke om slike tilstander. De avdelinger som har ansvar for å utrede og eventuelt behandle barn med disse sykdommene, må ha både ajourførte metodebøker og logistikk som gjør at man kan ta hånd om dette akutt.

Hallvard Reigstad

hallvard.reigstad@helse-bergen.no
Barneklinikken
Haukeland Universitetssykehus
5021 Bergen

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

Litteratur

1. Maestri NE, Clissold D, Brusilow SW. Neonatal onset ornithine transcarbamylase deficiency: A retrospective analysis. *J Pediatr* 1999; 134: 268–72.
2. Leonard JV, Morris AA. Urea cycle disorders. *Semin Neonatol* 2002; 7: 27–35.
3. Saudubray JM, Touati G, Delonlay P. Liver transplantation in urea cycle disorders. *Eur J Pediatr* 1999; 158: S55–9.

Manuskriptet ble mottatt 24.1.2008 og godkjent 29.1.2008. Medisinsk redaktør Odd Terje Brustugun