



## Tema | Epilepsi

*Små barn och epilepsi*

*Tuberös skleros - en komplex historia*

*Reportage från årets Barnvecka*



SVENSKA BARNLÄKARFÖRENINGEN  
SWEDISH PAEDIATRIC SOCIETY





## Hjälp oss utveckla vården av unga som insjuknar i stroke!

Barnriksstroke är ett nationellt kvalitetsregister för hälso- och sjukvårdspersonal som vårdar barn med stroke.

Målsättningen är att utveckla kvaliteten i vården av barn och ungdomar som insjuknar i stroke, att förkorta tid till diagnos och behandling samt att utredning, terapi och rehabilitering av barnen blir av hög och jämn kvalitet över landet.



**Jerringfonden stöder verksamhet och forskning för barn och ungdomar med särskilda behov. Med särskilda behov avses fysisk och/eller psykisk funktionsnedsättning, kronisk sjukdom och/eller social utsatthet.**

**Fonden anslår varje år medel till:**

- **Forskningsanslag och Forskningsstipendier**  
- Sista ansökningsdag den 20 september varje år
- **Lärresor för arbetslag/personalgrupper**  
- Sista ansökningsdag den 4 oktober varje år
- **Aktivitetsbidrag till organisationer/föreningar/institutioner/skolor**  
- Sista ansökningsdag den 20 oktober varje år
- **Fortbildningsstipendier för personal**  
- Sista ansökningsdag den 1 februari varje år

**Ansökningsblanketter och mera information finns att hämta på fondens hemsida, [www.jerringfonden.org](http://www.jerringfonden.org).**

---

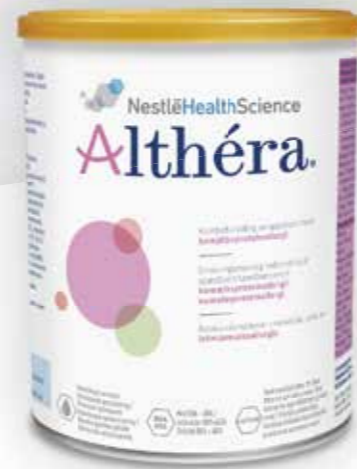
Jerringfonden bildades år 1955 av radiojournalisten Sven Jerring och delar årligen ut ca 6 miljoner kronor.

Jerringfonden • Box 6240 • 102 34 Stockholm  
Tel: 08-91 10 01 • email: [info@jerringfonden.org](mailto:info@jerringfonden.org)



## TRYGGHET ATT VÄXA MED

För små magar  
med komjölk-  
proteinallergi



### Anpassad för att täcka behoven hos spädbarn och lite äldre barn

Althéra är en säker och effektiv symtomlindring vid komjölk-proteinallergi, med ett innehåll som följer gällande behandlings-rekommendationer.<sup>1,2</sup>

Nivåerna av kalcium och vitamin D har anpassats för att täcka behovet hos såväl spädbarn som de lite äldre barnen.<sup>3</sup> Det innebär att Althéra kan följa barnet under en längre tid, vilket förenklar både för dig och föräldern.

Althéra är ett livsmedel för speciella medicinska ändamål och ska användas i samråd med sjukvårdspersonal.

#### VID FRÅGOR

ring vår kundtjänst på  
020-32 35 00



## HIGHLIGHTS FROM ACTA PAEDIATRICA MAY ISSUE

### HIGHLIGHTS IN THIS ISSUE

Anna Käll, Hugo Lagercrantz (hugo.lagercrantz@actapaediatrica.se) Acta Paediatrica, Stockholm, Sweden



### Increased risk of haematological cancers in children born after fertility treatment

Medically assisted fertility treatment, including assisted reproductive technology, is increasingly being used, and the subsequent child health outcomes are of interest. This literature review by Reigstad et al (1), which was based on 23 cohort and case-control studies, found elevated risks of cancers at specific sites, especially haematological cancers, but little evidence of an overall higher cancer risk.



### When headache hides epilepsy

Coci et al (2) describe two novel cases of adolescent females with chronic headache and a long history of unsuccessful analgesic oral therapy, who were successfully treated with anti-epileptic drugs. The authors explore the features of ictal epileptic headache – a rare and underestimated epileptic form – and review the literature on paediatric cases. The study emphasises the importance of diagnostic electroencephalograms for paediatric patients suffering from chronic headache. Parisi et al (3) comment on the findings. Readers may also be interested in the paper by Ahmed et al (4), who report that site locked headaches in children do not require routine brain imaging and rarely have a serious aetiology.



### Bedwetting impaired children's quality of life and friendships

Children with nocturnal enuresis have impaired self-esteem, and their impaired quality of life affects their relationships with friends, according to a prospective study by Jönsson Ring et al (5). The authors based their findings on 46 Swedish children aged six to 18 years with nocturnal enuresis, who completed a translated version of the Paediatric Incontinence Questionnaire. Moreover, the study showed that the Swedish version of the questionnaire proved to be a reliable tool that can be used in further studies.



### Physical activity outside organised sports is associated with better functional performance

Young athletes who engaged in strenuous physical activity outside organised sports five or more times a week were able to jump significantly higher, had a better oxygen uptake and completed a pro-agility test faster than those who only engaged in physical activity one to four times a week. The finding comes from a cross-sectional study by Tocci et al (6), who followed 445 young athletes between six and 18 years of age. The authors concluded that free-play physical activity may represent a safe way to improve sports performance and motor coordination.



### Definitions of bronchopulmonary dysplasia in preterm infants

In the March issue, Hines et al published a review that showed wide variations in the definitions of bronchopulmonary dysplasia (BPD) in preterm infants and called for a consensus (7). In a letter to the journal, Meyer et al propose modifications to the National Institutes of Health workshop definition, based on their ongoing trial of oral vitamin A to prevent BPD (8). However, Jobe and Bancalari (9) argue that these adaptations are band aids that do not solve the basic problems with the definitions. Readers may also be interested in the study by Dicky et al, who report that a policy of feeding very preterm infants with their mother's own fresh expressed milk was associated with a reduced risk of BPD (10).

Figures 1: Blausen.com, 2, 4, 5: Wikimedia commons, 3: IBL Bildbyrå.

**Barnläkaren**

Tidningen Barnläkaren utkommer med sex nummer årligen och är Svenska Barnläkarföreningens medlemstidning.

**Ansvarig utgivare**

Anna Bårtås  
E-mail: anna.k.bartas@gmail.com

**Chefredaktör/Annonskontakt**

Margareta Munkert Karnros  
info@barnlakaren.se

**Vetenskapsredaktör**

Ola Nilsson  
ola.nilsson@ki.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:  
info@barnlakaren.se

**Tryck**

DanagårdLiTHO

**Redaktionsråd**

Anna Bårtås  
Anette Sjöstedt  
Hugo Lagercrantz  
Ola Nilsson  
Josef Milerad  
Göran Wennergren

**Omslagsbild**

Margareta M. Karnros

# Innehåll

<b>LEDARE</b>	7
<b>REDAKTÖRENS RUTA</b>	8
<b>TEMA: EPILEPSI</b>	
Introduktion: "Tänk om jag inte vaknar upp igen..." <i>Tove Hallböök</i>	9
Epilepsi hos barn och ungdomar – ett nationellt handlägningsstöd <i>Staffan Lundberg</i>	11
Epilepsisjuksköterska - en god investering för barn med epilepsi <i>Annika Alexandersson</i>	12
Neuropsykiatri och epilepsi hos barn och ungdomar <i>Susanna Danielsson</i>	14
Epilepsi och genetik <i>Tommy Stödberg</i>	16
Status Epilepticus - en snabb historia <i>Ann-Charlotte Andreasson</i>	18
Tuberös skleros - en komplex historia <i>Maria Dahlin, Gunilla Drake av Hagelsrum</i>	20
Hur går det för de små barnen? <i>Jesper Reinholdsson</i>	22
Samsjuklighet vid oprovocerade anfall hos barn <i>Eva Åndell</i>	24
<b>BARNMEDICIN</b>	
Ökat ansvar i egenvård för patient/familj om anamnes och IgE-tester vägs samman <i>Caroline Nilsson, Anna Nopp</i>	26
<b>DEBATT</b>	
SK-kurser - suboptimalt utnyttjat kurssystem inom pediatriken? <i>Henrik Hill, Henriette Nickelsen, Antonios Loizos</i>	29
<b>VETENSKAP</b>	
Avhandlingar:	
Primary immunodeficiency in southern Sweden <i>Nicholas Brodskis</i>	31
Long-term outcomes of epilepsy surgery <i>Anna Edelvik</i>	31
<b>BARNVECKAN</b>	
Bildreportage från Barnveckan i Göteborg	32
<b>KULTUR</b>	
Konstpauz - Eero Järnefelts "Sved" <i>Göran Wennergren</i>	35
Convulsioner och hjärtsprång <i>Martin Jägervall</i>	37
<b>KALENDARIUM</b>	39

## Dags att varva ner..!

Så är det högsommar med allt vad det innebär för barnsjukvården. I Småland är det lågsäsong på barnakuten vilket då och då erbjuder lite extra tid för kaffe och en pratstund med kollegorna. Lunch intas med sol i ögonen på personalmatsalens terrass. Det finns viss chans att komma ikapp med e-post och att rensa inkorgen för "osignerat" och "ovidimerat" i Cambio Cosmic. Samtidigt är det är ont om neonatalvårdplatser. Det blir en hel del telefonsamtal till trevliga kollegor på omkringliggande sjukhus i jakt på vårdplatser. Jourpass och schemarader löses genom att alla som inte har semester hjälps åt. Lägg till det lite ledighet och förhoppningsvis återhämtning och du har en ganska fullständig bild av sommartillvaron för en barnläkare på ett mellanstort sjukhus i södra Sverige.

Kanske är det här en något romantisk beskrivning. Sommaren 2017 är ansträngd. Flera sjukhus rapporterar brist på sjuksköterskor och stängda vårdplatser samtidigt som förlossningstal och antalet barn ökar och medför ökade behov. Då blir det extra viktigt att komma ihåg att mycket fungerar bra just i barnsjukvården, där jag upplever att vi har ett naturligt och otvunget fokus på barnet och barnets bästa, samtidigt som vi brukar vara bra på att hålla uppe en rätt god stämning...!

Arbetet i Barnläkarföreningen går ner lite under sommaren men avstannar inte helt. En fråga som vi börjat fundera på och behöver ta ställning till 2018 är föreningens koppling till Svenska Läkaresällskapet. Svenska Barnläkarföreningen är barnläkarnas specialitetsförening inom Läkarförbundet och Svenska Läkaresällskapets sektion för pediatrik. När jag själv var nyfärdig läkare var det givet att gå med dels i Läkarförbundet där man fick hjälp i fackliga frågor, dels i Läkaresällskapet där stöd erbjöds för den professionella utvecklingen.

Antalet medlemmar i Läkaresällskapet har dock minskat ordentligt de senaste åren. Detta medför sämre förutsättningar att gemensamt driva och utveckla läkarprofessionen inom vetenskap, etik och kvalitet samt att jobba med utbildningsfrågor. Det är inte logiskt att sektionerna har rösträtt i Läkaresällskapets fullmäktige när endast få av sektionernas medlemmar även är medlemmar i sällskapet.

I början av 2018 kommer ett förslag som innebär någon form av kollektiv anslutning till Läkaresällskapet för alla sektioner. Man funderar över antingen enskilt medlemskap eller en variant där varje sektion betalar medlemsavgift till sällskapet, en summa relaterad till antalet anslutna läkare. Om förslaget går igenom kommer, oavsett vilket upplägg som väljs, avgiften för varje läkare att bli avsevärt lägre än idag eftersom det skulle innebära många fler medlemmar. Mer information kommer under året. Titta gärna på Svenska läkaresällskapets fina och innehållsrika hemsida för mer information om deras arbete. Barnläkarföreningen har mycket att vinna på att ha en tydlig koppling till Svenska Läkaresällskapet.

Till sist en rättelse. I förra numret av Barnläkaren utlovade jag ett bildreportage från Barnveckan. Någon kanske saknade det? Det kommer i detta nummer! När du njutit av bilderna och av sommarens glädjeämnen är det dags att börja se fram emot Barnveckan 2018. Välkommen då, till Västerås 23-27 april 2018!



Anna Bårtås,  
ordförande Svenska  
Barnläkarföreningen



## Redaktörens ruta



Medan den blomstertid nu går in i sin mest betagande och somrigaste fas, gläds vi i redaktionen åt att alla turer kring Barnläkarens hemflytt äntligen är i hamn. Bakom oss ligger pappersprocesser, tålmodigt arbete med att bygga upp tidningens layout på nytt i egna mallar och omständliga diskussioner med posten. Samtidigt har vi fått nya glada och ambitiösa samarbetspartners och frisk fläkt i seglen. I skrivande stund har vi faktiskt endast finlirat kvar. Dags att backa ett steg, syna verket och justera detaljerna. Tack till alla som varit involverade i detta, smått som stort.

Jag förstår att Anna var ivrig med att berätta om bilderna från Barnveckan, det var verkligen trevligt att komma till ett Göteborg, smyckat med vitsippor och annan grönska som just vaknat ur vintersömn. Barnveckan ger varje år fantastiska möjligheter att bredda kunskapsnivåerna utanför var och ens specialitet och väcka nya idéer, skapa kontakter och samarbeten. För vår egen del ligger det ett stort värde i att få träffa er läsare som rest från hela landet, och utbyta några ord. Att arrangörerna dessutom gav konferensen guldkant med ett uppskattat socialt program, bidrog givetvis till många nöjda deltagare. Se bilderna på sidan 32-34.

För att kunna leverera ett så läsvärt temanummer om Epilepsi som möjligt, har vi samarbetat med Tove Hallböök, barnneurolog verksam i Göteborg. Det är verkligen roligt att så många ville medverka som författare i detta nummer. Arbetet mellan redaktionen, våra temaredaktörer och författare är något jag ser fram emot – varje gång. Alltid lär man sig något nytt som i sin tur leder till nya funderingar och frågor.

Från att epilepsi en gång betraktats som en sjukdom där kroppsvätskor förmodades spela en central roll och kunde behandlas med diet, tog det många århundraden innan man började inse vad det egentligen handlade om. Inte helt förvånande presenterade den store Nils Rosén von Rosenstein, under 1700-talet, ett antal intressanta iakttagelser och slutsatser som var av värde för vetenskapen och de barn som drabbats av epilepsi.

Idag ser läget lite annorlunda ut. Bara under de senaste åren har vi kunnat följa anmärkningsvärda framsteg inom både diagnostik och behandlingsmöjligheter. Blickar vi ut över landsgränserna, betraktas Sverige med sitt ett nationella register över alla som genomgår epilepsikirurgi, som en förebild. Om detta och mycket mer kan ni läsa om på sidorna 9-25.

Vi önskar nu alla våra läsare en härlig fortsatt sommar. Är ni inte hemma och njuter av hem och trädgård och kan ta emot tidningen postlådan, så följ oss på Twitter. Då får ni, förutom barnmedicinska nyheter, information om när nästa nummer finns att läsa på hemsidan [www.barnlakaren.se](http://www.barnlakaren.se).

Trevlig fortsatt sommar!

Margareta Munkert Karnros

## Gästredaktör i detta nummer: med dr, docent Tove Hallböök



Tove är barnneurolog och verksam vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg sedan 2009. Tove arbetar kliniskt som verksamhetsöverläkare på barnneurologi och är ansvarig för epilepsisjukvården med fokus på svårbehandlad epilepsi och ett brett internationellt kontaktnät. Nyligen blev den högspecialiserade epilepsiverksamheten på Sahlgrenska och Drottning Silvias Barnsjukhus godkänd att ingå i ett Europeiskt

referensnätverk, EpiCARE med syfte att öka tillgängligheten till högspecialiserad epilepsisjukvård för barn o vuxna. Tove har under flera år varit sekreterare i Svenska epilepsisällskapet och sitter med i styrgruppen för svenska nationella epilepsikirurgi registret. Sedan 2016 deltar hon i Socialstyrelsens projektledningsgrupp för framtagande av nationella riktlinjer för epilepsi.

Tove är docent vid Göteborgs universitet och universitetssjukhusöverläkare sedan 2016. Forskningen fokuserar främst på diagnos och behandling av medicinskt terapieresistent epilepsi med både nordiskt och europeiskt samarbete runt epilepsikirurgisk behandling, ketogen kost behandling samt diagnostik och behandling av ovanliga epilepsier, tex Dravets syndrom.

## ”Tänk om jag aldrig vaknar upp igen...”

**Epilepsi innebär en ständig rädsla att få ett epileptiskt anfall och ett ständigt krav på att ”sköta sig” vad gäller regelbundna tider och sömn, tablettintag, akutmediciner, sjukhusbesök och information till omgivningen. Att få diagnosen epilepsi är ofta mycket omtumlande och kan väcka känslor som rädsla, ilska, oro, osäkerhet och maktlöshet både hos den som drabbats men också hos syskon, föräldrar och övrig familj.**

Personer med epilepsi har genom historien tvingats möta både fördomar och stigmatisering och epilepsi har länge varit en dold sjukdom som man undviktit att tala om. Det har t ex varit mycket svårt att få en känd person med epilepsi att ställa upp i en intervju och berätta om sin sjukdom. Något som sällan är ett problem inom någon annan sjukdom. Epilepsi kommer från ”elesia”, som betyder anfall eller att plötsligt gripa tag i och myntades under antiken. Då ansågs sjukdomen vara kopplad till onda makter och de sjuka förknippades med orenhet, där beröring kunde leda till överföring av onda andar och epilepsins sociala särdrag skapades.

Kunskapen om epilepsins orsak och ursprung har successivt förändrats av bland annat Hippokrates som hävdade att epilepsi var en sjukdom som skulle behandlas med diet och Tissot på 1700-talet som menade att epilepsi-anfallen hade sitt ursprung i hjärnan. Det dröjde dock ända fram till 1969 innan personer med epilepsi fick gifta sig.

Epilepsi är den vanligaste kroniska neurologiska sjukdomen och förekommer hos ungefär 0,6-0,7 procent av befolkningen. Omkring 50 miljoner människor i världen har epilepsi och i Sverige har ca 10 000 barn under 18 år, epilepsi. Omkring 1 000 barn insjuknar varje år. För den medicinska vården av barn och ungdomar med epilepsi svarar barnneurologer och/eller barnläkare med särskild kunskap om och intresse för epilepsi. Två tredjedelar av alla barn som får epilepsi blir idag anfallsfria på en eller två läkemedel, och många växer ifrån sin epilepsi. De övriga barnen är det viktigt att snabbt fånga upp, särskilt de små barnen och de med en så besvärlig anfallsituation att det kan påverka deras utveckling och inlärning.

## Riskerar utveckla psykosociala problem

Samtidig förekomst av andra sjukdomar, är betydande vid epilepsi. Knappt hälften av barn- och ungdomar med epilepsi beräknas ha andra allvarliga problem, oftast beroende på den hjärnskada som även orsakat epilepsin. Forskning har visat att barn med epilepsi har cirka fem gånger så stor risk att utveckla psykosociala problem jämfört med friska barn och risken är betydligt större jämfört med barn med andra kroniska sjukdomar. Förekomsten av psykiatriska sjukdomar har visat sig vara dubbelt så stor jämfört med till exempel barn med diabetes. Nyare studier har visat att detta gäller även vid nydebuterad epilepsi och vid epilepsi där man uppnått anfallsfrihet med medicinering. Samsjuklighet i form av inlärningsproblem, uppmärksamhetsproblematik, nedsatt social förmåga, sömnstörning och övervikt förefaller ha stor betydelse. Kunskapen runt orsaksmekanismerna till dessa problem är otillräcklig och det förekommer en betydande underdiagnostik och därmed risk för underbehandling till exempel med centralstimulantia och antidepressiva. Det finns även risk för underbehandling med epilepsimedicin i tron att denna är orsak till beteendeproblematik.



Simon Auguste Tissot blev medicine doktor i Montpellier 1749, anses vara en av sin tids mest framstående läkare. Han slog fast att epilepsianfall hade sitt ursprung i hjärnan, något som inte bekräftats tidigare.

## Sverige utgör en förebild – genom internationellt register

Stora framsteg i såväl diagnostik som behandlingsmöjligheter av epilepsi har skett de senaste åren. Flera nya epilepsisyndrom har kunnat definieras genetiskt genom ny revolutionerande teknik inom Next Generation Sequencing, NGS. Endel har dessutom lett till specifika behandlingsstrategier, som till exempel vid Dravets syndrom. Alltmer data talar för att tidig epilepsikirurgisk åtgärd och anfallskontroll kan förbättra inlärning och utveckling. Mer än hälften av de barn som opereras blir anfallsfria. Kan man visa att en synlig lesion är anfallsgenerator blir 75–95 procent anfallsfria. Förfinade operationsmetoder och utredningsmetoder inom neuroradiologin med MRT tekniker och förbättrade möjligheterna att kartlägga anfallsspridning har stor betydelse för resultat.

Sverige är internationellt en förebild genom vårt unika nationella register över alla som genomgår epilepsikirurgi i Sverige (SNESUR). Det visar att vi håller internationell standard både beträffande resultat och antal operationer. Ca 30 barn opereras årligen i Sverige men epilepsikirurgi är fortfarande en underutnyttjad behandlingsmetod även internationellt. Ketogen dietbehandling imiterar den metabola situationen i kroppen vid fasta. Vid detta metabola skifte sker biokemiska, metabola, hormonella och fysiologiska förändringar som kan bidra till minskad neuronal retbarhet och därmed bättre anfallskontroll. Idag har indikationer för dietbehandling utökats till flera metabola rubbningar där hjärnan och mitokondrierna inte kan tillgodogöra sig socker som bränsle för ATPproduktion men istället kan utnyttja ketonkroppar från fett, t ex GLUT1brist (glucose transporter

deficiency syndrome type 1) och PD-HCdefekt (pyruvatdehydrogenascomplex defect).

#### Brist på personal med tillräckligt god kunskap

Epilepsi är i hög grad ett funktionshinder, där svårigheterna till del består av negativa attityder på grund av okunskap och rädsla. Mycket har hänt men kvar finns förutom rädsla för nya anfall/skador, förlust av autonomi och oro för att inte kunna nå sina livsmål och den stora uppgiften för varje barn, ungdom och familj med epilepsi, precis som för varje människa, hur man ska kunna leva det liv man vill leva. Kunskap och därmed förståelse och stöd från omgivningen gör att man vågar tråda fram och fortsätta vara samma människa och familj som tidigare.



Foto: Ina Agency

När det gäller barn med epilepsi saknas på vissa håll personal med tillräckligt god kunskap, vilket ökar risken att det tar tid innan barnet får en diagnos. Kunskapen om epilepsi inom skola och omsorg är också bristfällig, och det behövs ett opinionsarbete för att minska stigmatiserandet av barn med epilepsi. Den specialiserade epilepsivården för vuxna skiljer sig avsevärt i struktur och funktion jämfört med barnsjukvården vilket kan innebära svårigheter i övergången från barn- till vuxensjukvård. En särskilt utsatt grupp är barn och unga med motorisk och/eller intellektuell funktionsnedsättning.

Ett multiprofessionellt epilepsiteam och en epilepsisjuksköterska kan förutom utredning, diagnostik och behandling av epilepsianfall och samsjuklighet ge stöd, kontinuitet och hjälp samt information text till förskola och skola.

#### Handlägningsstöd vid epilepsi hos barn och ungdomar

Frånvaron av hälsodataregister och kvalitetsregister innebär att prevalens- och incidenstal bygger på bedömningar av olika studier av delpopulationer och journalgranskningar. Uppbyggnad av nationellt kvalitetsregister och nationella riktlinjer är grunden för verksamhetsutveckling och förbättringsarbete avseende vårdens kvalitet, kostnadseffektivitet och geografisk jämlikhet. På uppdrag av Svenska epilepsisällskapet och med bistånd från föreningen Margarethahemmet har ett nationellt nätverk av barnepileptologer, tagit fram dokumentet "Handlägningsstöd vid epilepsi hos barn och ungdomar". Ett av SKL och föreningen Margarethahemmet finansierat och av SKL godkänt som "kandidatregister" (första certifieringsnivån) nationellt kvalitetsregister för barn med epilepsi, BEpQ har tagits fram av samma nationella nätverk bestående av representanter för olika professioner i ett epilepsiteam.

#### Viktiga internationella samarbeten

Målsättningen är att alla barn under 18 år med epilepsi skall finnas med i registret med uppgifter om utredning, behandlingars effekt och biverkningar samt sjukdomsförlopp vad gäller såväl förekomst av epilepsianfall, som påverkan på psykomotorisk utveckling och livskvalitet. Syftet är att uppgifterna ska användas för kvalitetsuppföljning, förbättringsarbeten och som underlag för framtida forskning. Registerhållare är barnneurolog Tommy Stöberg och nationell

registerkoordinator är epilepsisjuksköterska Pysse Jonsson. Registret går att nå via följande länk: <http://rcso.se/register/anslutna-register/bepq-svenska-barnpilepsiregistrer/>

Internationellt finns idag viktiga samarbeten inom ramen för epilepsi. Ett internationellt arbete med att utveckla patientrelaterade utfallsmått (PROMs) inom epilepsi är under uppstart och nu i mars godkändes den högspecialiserade epilepsiverksamheten på SU (både Sahlgrenska och Drottning Silvias Barnsjukhus att ingå i ett Europeiskt referensnätverk, EpiCARE med syfte att öka tillgängligheten till högspecialiserad epilepsisjukvård för barn o vuxna inklusive epilepsikirurgi; att utveckla gemensamma behandlingsprotokoll; att öka kunskapen bland läkare om ovanliga och komplexa epilepsier; att öka utbildningsaktiviteter inom nätverket och att öka samarbetet kring olika register för dessa patienter

Behovet av att ta fram nationella riktlinjer för vård vid epilepsi hos barn och vuxna har länge framförts av både patienter och professionella. Sedan 2016 har Socialstyrelsen regeringens uppdrag att ta fram nationella riktlinjer för epilepsi hos barn och vuxna. Nationella riktlinjer innebär att hälso- och sjukvården kan erbjuda patienterna en kunskapsbaserad vård. De ger dessutom förutsättningarna för en mer geografiskt likvärdig vård eftersom hälso- och sjukvården får samma kunskap att utgå ifrån. Syftet är, förutom att sprida kunskap, att tydliggöra för beslutsfattare och vårdgivare vilka undersökningar och behandlingar som bör införas eller få utökade resurser och vilka som eventuellt bör minskas eller avvecklas helt. Kunskapsunderlaget tas fram i samarbete med Statens beredning för medicinsk utvärdering. Du kan läsa mer om arbetet med nationella riktlinjer på: <http://www.socialstyrelsen.se/riktlinjer/nationellariktlinjer/epilepsi>

Artiklarna i detta nummer är bara ett axplock av all högkvalitativ och spännande forskning och arbete som pågår runt epilepsi i Sverige. Jag önskar er god läsning!

Tove Hallböök, gästredaktör



Föreningen Margarethahemmet bildades av Prins Carl år 1890, som en Förening för vård av fallandesjuka barn d v s epilepsidrabbade barn. Foto: [www.margarethahemmet.se](http://www.margarethahemmet.se)

## Epilepsi hos barn och ungdomar – ett nationellt handlägningsstöd

Alla barnläkare kommer någon gång att träffa på ett barn som har haft ett misstänkt epilepsianfall eller som har en känd epilepsi. Och även den mest erfarne läkare kan uppleva osäkerhet över hur dessa barn ska handläggas på ett så korrekt och effektivt sätt som möjligt. Vad är en rimlig utredning vid ett förstagångsanfall? När ska EEG och neuroradiologi göras? Och när och hur ska vi behandla?

Svenska epilepsisällskapet initierade att pediatriken skulle utarbeta en praktisk vägledning för utredning och behandling av epilepsi. Motsvarande finns på vuxensidan sedan 2012. Vi är en arbetsgrupp barnneurologer med stor erfarenhet av epilepsi vård som antog uppdraget att arbeta fram detta handlägningsstöd. Gruppen bildades 2010 under namnet Margarethahemmet Forum för barnpilepsiforskning med ekonomiskt stöd från föreningen och vi utgör nu även en arbetsgrupp under Svensk Neuropediatrik Förening. Vi har för närvarande en till två representanter från samtliga universitetssjukhus samt från ett länssjukhus och till detta arbete tillfrågades även tre epilepsisjuksköterskor. Tillsammans har vi utarbetat ett handlägningsstöd baserat på klinisk erfarenhet och evidensbaserade internationella riktlinjer anpassade till svenska förhållanden. Föreningen Margarethahemmet har lämnat frikostigt ekonomiskt stöd för detta projekt.

Handlägningsstödet blev färdigt i juni 2016 och är publicerat på Svenska Epilepsisällskapets hemsida ([www.epilepsisallskapet.se](http://www.epilepsisallskapet.se)) samt på Svensk Neuropediatrik Förenings hemsida under fliken vårdprogram (<http://snpf.barnlakarforeningen.se>). Här ges praktiska råd om handläggning av förstagångsanfall, utredning och behandling av akuta anfall inklusive status epileptikus. Vidare om fortsatt behandling och uppföljning av epilepsi samt samverkan mellan barnneurologen och övriga aktörer som är aktuella. Det finns även ett avsnitt om epilepsisjuksköterskans viktiga roll för barnet och dess familj för information, stöd och uppföljning. Slutligen bifogas ett antal bilagor som kan underlätta handläggningen, exempelvis plan för egenvård, anfall-

skalender och en lathund för aktuella ICD-10-koder. Vi harförsökt få dokumentet så överskådligt och användarvänligt som möjligt med bl.a. flera checklistor.

Vår målsättning är att handlägningsstödet ska spridas till alla läkare och sjuksköterskor inom öppen- och slutenvård som kommer i kontakt med barn och ungdomar med misstänkt eller fastställd epilepsi. Syftet är att underlätta och säkerställa ett optimalt och jämlikt omhändertagande av barnen - även om alla scenarier eller frågeställningar inte kan täckas av detta drygt 30-sidiga dokument. Vi planerar regelbundna uppdateringar och eventuella synpunkter med förbättringsförslag tas tacksamt emot (staffan.lundberg@kbh.uu.se). Ladda ner och använd handlägningsstödet!

Staffan Lundberg, barnneurolog, med. dr, överläkare, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala.

E-mail: [Staffan.lundberg@kbh.uu.se](mailto:Staffan.lundberg@kbh.uu.se)





Epilepsisköterskan fungerar som ett viktigt stöd i den frustration och oro som en epilepsidiagnos innebär för barnet, ungdomen och för föräldrarna. En annan viktig uppgift är att informera om och arbeta med det kvalitetsregister för barn med epilepsi som initierades under 2016 (det nationella barnepilepsiregistret). Personen på bilden är inte artikelförfattaren.

Foto: Pierre White

## Epilepsisjuksköterska - en god investering för barn med epilepsi

Som epilepsisjuksköterska möter Annika Alexandersson dagligen barn och ungdomar med föräldrar som nyss fått diagnosen epilepsi. Det finns ett stort behov av samtal kring den nya situationen och vad den innebär. Här berättar Annika om epilepsisköterskans funktion och nytta för barnet och dess familj efter diagnos ställts.

Jag ger information om diagnosen och följer upp frågor som uppkommit efter läkarsamtal. Vidare ger jag livsstilsråd om till exempel sömn och pratar kring epilepsimedicinens verkan och eventuella biverkningar. Jag informerar om akut omhändertagande och stöttar i hur man kan prata med förskola/skola/kompisar/familj. En stor del av samtalen går åt till att lyssna och hjälpa till att hårbärgera mycket av den frustration och oro som en epilepsidiagnos innebär för barnet, ungdomen och för föräldrarna. Den fortsatta kontakten, med uppföljning av mående, anfallsfrekvens och medicinjusteringar, sker huvudsakligen via telefon och görs i enlighet med det nationella handlägningsstödet för barn och ungdomar med epilepsi som finns på Svenska epilepsisällskapets hemsida (1). Se checklista för sjuksköterskor.

### Brist på epilepsisjuksköterskor

En annan viktig uppgift för mig som epilepsisjuksköterska är att

informera om och arbeta med det kvalitetsregister för barn med epilepsi som initierades under 2016, det nationella barnepilepsiregistret, BEpQ. Ett av målen med detta kvalitetsregister, är att bättre kartlägga förekomsten av de olika epilepsisjukdomarna, samsjuklighet, utredningar, omhändertagande och behandlingar och på sikt öka förutsättningarna för lika vård i hela Sverige. Något som vi idag vet skiljer sig åt över landet, är att det inte finns epilepsisjuksköterskor på alla enheter där barn med epilepsi vårdas. Frågan är om detta är något som påverkar vårdens kvalitet?

Enligt Pfäfflin et al. (2016) har epilepsisjuksköterskans roll förändrats de senaste åren. Den innebär idag ett ökat ansvar för koordinering, råd och stöd samt utbildning av såväl patienter som föräldrar och sjukvårdspersonal (2). Vad detta har för betydelse för patienten är mycket lite vetenskapligt utforskat. Bradley & Lindsay har gjort

Cochranegenomgångar vid två tillfällen, senast 2008, och kom där fram till att det är rimligt att epilepsisjuksköterskor kan förbättra kvalitén på epilepsivården men att det inte finns tillräckligt med forskningsstudier som stödjer detta (3). Pfäfflin et al. (2016) genomförde därför en randomiserad kontrollerad studie för att belysa effektivitet och nöjdhet hos patienter som fått rådgivning av en epilepsisjuksköterska, jämfört med kontrollgruppen som fått rutinsjukvård. Denna studie visade en signifikant skillnad gällande nöjdhet kring information och stöd hos den grupp med patienter som fått rådgivning av en epilepsisjuksköterska. De kunde också visa att patienterna ökade sin kunskap om epilepsi och förbättrade sina strategier för att hantera sin situation (2). Vikten av en ökad kunskap hos patient och föräldrar har även beskrivits av Duffy & Vessey (2016). De beskriver att föräldrar till barn med neurologiska sjukdomar ofta upplever en stor osäkerhet kring sjukdomen som i sin tur leder till att de kan bli osäkra på sig själva i sin föräldraroll. Detta i sin tur kan leda till ökad oro, ångest och depression (5).

### Störst chans till helhetssyn av patientens tillstånd och behov

Förutom medicinering, anfallskontroll och uppföljning av biverkningar är identifiering och uppmärksammande av samsjuklighet såsom psykiatriska diagnoser, inlärnings- och språksvårigheter av stor betydelse för barnets, ungdomens och familjens mående men också för anfallskontroll.

Goldstein et al. (2003) belyser detta samt vikten av multidisciplinära team kring patienten där epilepsisjuksköterska är den som ofta har närmast och mest kontakt med barnet, ungdomen och föräldrarna. Detta medför att epilepsisjuksköterskan är den som har störst chans till helhetssyn, och därmed möjlighet att uppmärksamma eventuell samsjuklighet som kan behöva utredas och behandlas inom epilepsiteamet eller i samråd med BUP och/eller habiliteringsteam. Detta belyser betydelsen av att det finns epilepsisjuksköterskor med fördjupad kunskap och kompetens kring diagnosen för att skapa förutsättning

för god och jämlik vård. Det ökar även möjligheten för föräldrarna att känna sig trygga vilket i sin tur gynnar barnens välmående.

### Referenser

1. Svenska Epilepsisällskapet. *Epilepsi hos barn och ungdomar – Handlägningsstöd*. [Internet] Svenska Epilepsisällskapet; 2016 [Uppdaterad 160607] Hämtat från: [http://www.epilepsisallskapet.se/?p=vsamhet\\_show&typ=riktlinjer](http://www.epilepsisallskapet.se/?p=vsamhet_show&typ=riktlinjer)
2. Pfäfflin M, Schmitz B, May T W. Efficacy of the epilepsy nurse: Results of a randomized controlled study. *Epilepsia* 2016;57:1190–1198.
3. Bradley P, Lindsay B. WITHDRAWN: specialist epilepsy nurses for treating epilepsy. *Cochrane Database Syst Rev* 2008;(1):CD001907.
4. Duffy L V, Vessey JA. *J Neurosci Nurs*. 2016 Jun;48(3):166–74.
5. Goldstein J, Plioplys S, Zelko F, Mass S, Corns C, Blaufuss R, Nordii D. *Multidisciplinary Approach to Childhood Epilepsy: Exploring the Scientific Rationale and Practical Aspects of Implementation*. *J Child Neurol*. 2004;19:362–378.

Annika Alexandersson,  
Barnsjuksköterska/epilepsisjuksköterska  
Barnneurologmottagningen  
DSBUS, Drottning Silvias  
barn- och ungdomssjukhus

E-mail:  
[annika.alexandersson@vgregion.se](mailto:annika.alexandersson@vgregion.se)



Stiftelsen Samariten delar  
i år ut totalt 1.500.000 kronor.

Bidrag ges som forskningsanslag eller stipendiemånader (1-3 mån) till forskningsprojekt inom barnsjukvård. Anslagen avser framför allt att stödja nyetablerade projekt med hög klinisk relevans för pediatrik och som saknar stöd från stora anslagsgivare såsom Vetenskapsrådet, EU, Barncancerfonden etc. Stiftelsen välkomnar också ansökningar för anordnande av vetenskapliga symposier.

Ansökningsperiod 170915 - 171016 då webbformulär och detaljerad instruktion finns tillgänglig på hemsidan: [www.stiftelsensamariten.se](http://www.stiftelsensamariten.se)

Ansökningar ska vara Stiftelsen Samariten tillhanda senast måndag den 16:e oktober 2017 kl. 24.00.

Stiftelsen Samariten  
Kontaktperson: Kristin Mattsson  
[stiftelsen.samariten@gmail.com](mailto:stiftelsen.samariten@gmail.com)



**STÖD UTSATTA  
BARN OCH UNGA  
I SVERIGE!**

**bris.se/gava  
eller pg 90 15 04-1.  
Sms:a "bris100" till 72909  
och skänk 100 kr.**

**BRIS**  
BARNENS RÄTT I SAMHÄLLET

# Neuropsykiatri och epilepsi hos barn och ungdomar

Barn och ungdomar - med eller utan epilepsi - har olika känslighet att drabbas av psykisk ohälsa beroende på genetik, livshändelser, uppväxtförhållanden, lynne och personlighet. Förekomsten av psykisk ohälsa är ca 10 procent hos barn i allmänhet.



Även om det är känt sedan decennier att förekomsten av psykisk ohälsa är ökad vid epilepsi uppmärksammas sällan beteendeproblemen (okänt konstverk, USA)  
Foto: Pixabay

Hos barn med okomplicerad epilepsi är förekomsten tre gånger så hög och hos barn med epilepsi och intellektuell funktionsnedsättning (tidigare benämnt utvecklingsstörning) med eller utan rörelsehinder är förekomsten drygt 50 procent (Davies et al 2003).

## Angeläget med bedömning av barnets utvecklingsnivå

Vid epilepsi hos barn utan intellektuell funktionsnedsättning är ADHD, depression och ångest vanligare än hos andra barn. Vid epilepsi och samtidig intellektuell funktionsnedsättning är dessutom autismspektrumtillstånd betydligt vanligare. Depression och ångest är underdiagnostiserat och underbehandlat. Det påverkar livskvaliteten negativt hos barn med epilepsi (Ekinci et al 2009). Beteendesymtom kan uppstå vid överkrav i skolan. Det är därför angeläget att en bedömning görs av barnets utvecklingsnivå innan man tar ställning till eventuell neuropsykiatrisk utredning.

Motoriska svårigheter föreligger vid epilepsi hos ca 1/3 i form av nedsatt grov- och finmotorisk funktion, nedsatt koordination och/eller balanssvårigheter (Beckung & Uvebrant 1997). Det är angeläget att barnet, föräldrar och idrottslärare informeras om anpassningar som behövs och får tips vad man kan träna extra på. En kunnig sjukgymnast kan förklara vad en motorisk koordinationsstörning innebär.

Intellektuell funktionsnedsättning föreligger hos ca 40 procent av barnen med epilepsi (Sidenvall et al 1996) och hos ca 70 procent vid terapiresistent epilepsi. Ett barn med svårbehandlad epilepsi har ofta medelsvår eller svår intellektuell funktionsnedsättning, autism, ADHD och samtidig motorisk funktionsnedsättning. Dessa barn har ett mycket stort omvårdnadsbehov och det fortsatta omhändertagandet i vuxensjukvården är en stor utmaning. Under barna-åren finns tack vare barn- och ungdomshabiliteringens verksamhet oftast en helhetssyn, som vuxensjukvården i samarbete med vuxenhabiliteringen har möjlighet att utveckla.

## Beteendeproblem uppmärksammas sällan

Vid bedömning av beteendesymtom krävs en noggrann utvecklingsanamnes. Autism, ADHD och intellektuell funktionsnedsättning är utvecklingsrelaterade funktionsnedsättningar och svårigheter har oftast funnits med sedan tidig ålder. Akut påkomna symtom eller förvärvade förändringar i beteendet kan vara orsakade av epilepsin i sig. I den kliniska vardagen är detta ovanligare och kan vara svårbedömt hos barn med intellektuell funktionsnedsättning. Anamnes från personer som känner barnet väl är avgörande. Orsaker kan till exempel vara pågående iktal aktivitet, postiktala symtom eller kontinuerlig elektrografiskt status under sömn, CSWS.

Även om det är känt sedan decennier att förekomsten av psykisk

ohälsa är ökad vid epilepsi uppmärksammas sällan beteendeproblemen. Symtomen kan misstolkas som anfall eller bieffekter av mediciner. Det finns möjlighet att utveckla ett bättre samarbete mellan barnmedicin och barnpsykiatri. Om barnets svårigheter i vardagen enbart kallas "epilepsi" tar man inte ställning till eventuellt behov av neuropsykiatrisk diagnostik, miljöanpassning och/eller psykotrop mediciner. Det innebär att barnet hindras att få insikt, riktat stöd och behandling. Familjen hindras att få förståelse för barnets beteende och i vissa fall försenas samhällsstöd och habiliterande insatser. I en nyligen publicerad populationsbaserad studie (Reilly et al 2014), föreslås att vi mer aktivt borde screena för svårigheterna beskrivna ovan, som en självklar del i behandlingen av epilepsi hos barn och ungdomar.

## Referenser

1. Beckung E, Uvebrant P. Hidden dysfunction in childhood epilepsy. *Dev Med Child Neurol.* 1997 Feb;39(2):72-8.
2. Davies S, Heyman I, Goodman R. A population survey of mental health problems in children with epilepsy. *Dev Med Child Neurol* 2003;45:292-5.
3. Ekinci O, Titus JB, Rodopman AA, Berkem M, Trevathan E. Depression and anxiety in children and adolescents with epilepsy: prevalence, risk factors, and treatment. *Epilepsy Behav.* 2009 Jan;14(1):8-18.
4. Reilly C, Atkinson P, Das KB, Chin RF, Aylett SE, Burch V, Gillberg C, Scott RC, Neville BG. Neurobehavioral comorbidities in children with active epilepsy: a population-based study. *Pediatrics.* 2014 Jun;133(6):e1586-93.
5. Sidenvall R, Forsgren L, Heijbel J. Prevalence and characteristics of epilepsy in children in northern Sweden. *Seizure* 1996;5:139-46.

Susanna Danielsson, med dr,  
överläkare, Neuropsykiatriska  
teamet Habiliteringscentrum,  
Länssjukhuset Ryhov, Jönköping

E-mail:  
susanna.danielsson@rjl.se



**Följ oss på Twitter** 

Svenska Barnläkarföreningens medlemstidning  
Barnläkaren

Se de senaste inläggen: <https://twitter.com/barnlakaren?lang=sv>



Foto: Pixabay

## Epilepsi och genetik

I Sverige finns det drygt 10 000 barn och ungdomar med epilepsi. Incidensen är högst under nyföddhets- och spädbarnsperioden. I denna ålder orsakas epilepsin ofta av underliggande sjukdom eller skada såsom perinatal asfyxi, cerebral missbildning, tuberös skleros, neurometabol sjukdom eller kromosomalt syndrom.

I en betydande andel av fallen har etiologin varit oklar, t ex hos 40 procent av barn med den allvarliga spädbarnsepilepsin West syndrom. Den revolution som den genetiska diagnostiken genomgår sedan några år tillbaks håller nu på att klarlägga orsakspanoramata på ett dramatiskt sätt. Av särskilt etiologiskt intresse är de svåra barnepilepsier som vanligen debuterar under de första levnadsåren, de så kallade epileptiska encefalopatierna, varav West syndrom är den klassiska.

### Utvecklingsstörning, autism, cerebral pares och annan motorikstörning

De epileptiska encefalopatierna kännetecknas av behandlingsresistenta anfall och progressiv påverkan på motorik och kognition med hög risk för svår samsjuklighet såsom utvecklingsstörning, autism, cerebral pares och annan motorikstörning. Hit räknas utöver West syndrom även Ohtaharas syndrom, tidig myoklon epilepsi (Early Myoclonic Encephalopathy, EME), epilepsi med migrerande fokala anfall (EIMFS) och Dravets syndrom. Ibland inräknas även myoklon atonisk epilepsi (Dooses syndrom) och Continuous Spike-Wave during Sleep (CSWS). Underliggande etiologi, såsom större hjärn-

missbildningar vid Ohtaharas syndrom, metabol sjukdom vid EME och varierande orsaker till West syndrom påvisas ibland.

Med hjälp av dagens potenta DNA sekvenseringsteknik (massiv parallell DNA sekvensering, Next Generation Sequencing) i form av helexom- och helgenomsekvensering har man i ökande omfattning kunnat påvisa monogena orsaker till de epileptiska encefalopatierna. Autosomalt dominant de novo mutationer framträder som det vanligaste mönstret men även X-bundna och recessiva "epilepsigener" beskrivs. I 35-40 procent av fall med epileptisk encefalopati av oklar orsak kan monogen sjukdomsorsak idag påvisas. Ytterligare 4-5 procent kan få sin etiologi fastställd med micro-array teknik (array-CGH eller SNP array) som påvisar gendosavvikelser (copy number variations, CNVs) i form av deletioner och duplikationer i DNA. Listan över "epilepsigener" växer (se tabell).

### Godartade och lättkontrollerade tillstånd

Förhållandet mellan fenotyp och genotyp är heterogent i bägge riktningarna. Metodiken och kunskapen utvecklas snabbt och den

Epilepsisyndrom	Monogena orsaker
Ohtahara syndrom	ARX, CASK, CDKL5, DCX, GABRA1, GNAO1, <b>KCNQ2</b> , KCNT1, PIGQ, PNPO, SCN2A, SLC25A22, <b>STXBP1</b>
Tidig myoklon epilepsi (EME)	CDKL5, PIGA, PNPO, SLC25A22
Epilepsi med migrerande fokala anfall (MPSI)	<b>KCNT1</b> , PLCB1, SCN1A, <b>SCN2A</b> , SCN8A, SLC12A5, SLC25A22, TBC1D24, PIGQ, QARS
Infantila spasmer/West syndrom	ARX, BRWD3, CACNA2D1, CDKL5, DCX, EEF1A2, FLNA, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GRIN2B, HNRNPU, KCNT1, MAGI2, MBD5, NR2F1, PAFAH1B1, PIGA, PIGW, PLCB1, PNPO, PURA, RBSN( ZFYVE20, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, SLC25A22, SLC39A8, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, DOLK, TSC1, TSC2, TUBA1A, WDR45,
Dravet syndrom (SMEI)	GABRA1, GABRG2, PCDH19, <b>SCN1A</b> , SCN1B, SCN9A, STXBP1, HCN1, STX1B, CHD2
BECT, CSWS	<b>GRIN2A</b> , DEPDC5, CNKSR2, BRWD3, SRPX2,
Myoklon atonisk ep/Dooses syndrom	<b>SLC6A1</b> , CHD2, SCN1A, DEPDC5, KCNA2, KIAA2022, STX1B, GABRB3
PME	AFG3L2, CERS1, CLN6, EPM1A, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, PRDM8, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2, SCN1A, SERPIN1, TBC1D24,

Tabell. Gener hittills associerade med de tidiga epileptiska encefalopatierna. Gener för cerebrala missbildningar, missbildningssyndrom är endast inkluderade i ett fåtal fall (Liss, diskreta syndrom...)

genetiska diagnostikens "hit-rate" lär fortsätta öka. Bland annat är kunskaperna fortfarande mycket små vad gäller betydelsen av genetiska varianter i icke proteinkodande delar av DNA.

Nämnas bör att det bland de tidigt debuterande genetiska barnepilepsierna även finns godartade tillstånd med lättkontrollerade eller övergående anfall och normal psykomotorisk utveckling. Generaliserade epilepsisyndrom som debuterar senare under barn- och ungdomsåren är oftast också mer godartade men har, med få undantag, inte monogen utan polygen/komplex nedärvning. Exempel på sådana epilepsisyndrom är barnabsensepilepsi, juvenil absensepilepsi och juvenil myoklon epilepsi. Även fokala idiopatiska barnepilepsi såsom Rolandisk epilepsi (BECT) är oftast sannolikt polygent betingad men, särskilt i den svårare änden av spektrat med språkliga och kognitiva svårigheter inklusive Landau Kleffners syndrom, har en inte obetydlig andel visats ha monogen etiologi. Hittills synes GRIN2A vara den viktigaste genen.

Vår nya genetiska kunskap underlättar informationen till familjer om sjukdomsmekanismer, prognos och upprepningsrisk. Med genetisk diagnos möjliggörs fosterdiagnostik och preimplantatorisk diagnostik. På sikt kommer också nya behandlingar riktade mot sjukdomsorsak att kunna utvecklas. Redan idag har genetisk diagnos i vissa fall behandlingsimplikationer i form av läkemedelsrekommendationer eller dietbehandling.

### Referenser

- Allen, A.S., et al., *De novo mutations in epileptic encephalopathies. Nature*, 2013. 501(7466): p. 217-21.
- McTague, A., et al., *The genetic landscape of the epileptic*

*encephalopathies of infancy and childhood, Lancet Neurol*. 2016. 15(3):304-16.

- Lemke, J.R., et al., *Mutations in GRIN2A cause idiopathic focal epilepsy with rolandic spikes. Nat Genet*. 2013. 45(9):1067-72.
- Mefford, H.C., et al., *Rare copy number variants are an important cause of epileptic encephalopathies. Ann Neurol*, 2011. 70(6): p.974-85.
- Osborne, J et al., *The underlying etiology of infantile spasms (West syndrome): Information from the United Kingdom Infantile Spasms Study (UKISS) on contemporary causes and their classification. Epilepsia*, 2010. 51(10): p.2168-74.

Tommy Stödberg, MD, Barnneurolog, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Q302 Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm

E-mail: tommy.stodberg@sl.se





Identitetsmärke att bära, vilket ger viktig information till omgivningen om ett epilepsianfall inträffar i offentligheten.  
Foto: Epilepsiförbundet ([www.epilepsiforbundet.se](http://www.epilepsiforbundet.se))

## Konvulsivt status epilepticus - en snabb historia

Konvulsivt status epilepticus (SE) är ett akut livshotande tillstånd. Det är ett av de vanligaste akuta neurologiska tillstånd som vi barnläkare handlägger i akut barnmedicinsk verksamhet. Incidensen bland barn < 10 år är 14,3/100 000 (1). Tillståndet kräver omedelbar handläggning och korrekt omhändertagande. Lättillgängliga behandlingsriktlinjer är en absolut nödvändighet.

Definition av SE är att de epileptiska anfällen inte upphör spontant utan fortsätter i mer än 30 minuter. SE indelas i praktiken utifrån duration i tidigt SE (5-30 min), etablerat SE (30-60 min) och refraktärt SE (> 60-90 min eller då två till tre läkemedel har prövats utan att SE brutits).

Konvulsivt status epilepticus (SE) är associerat med hög morbiditet och mortalitet.

### Ålder, etiologi och SE duration

Med tidig adekvat behandling kan vi påverka och förbättra prognosen och minska medicinska och kognitiva komplikationer (1). Mortaliteten är lägst hos barn och uppges i nyare studier vara 0-3 procent (2). Både barn och vuxna som överlever SE uppvisar signifikant ökad förekomst av komplikationer med efterföljande epilepsi, kognitiv påverkan och beteendevårigheter (2). Tre huvudsakliga faktorer påverkar prognosen vid SE: ålder, etiologi och SE duration (2).

Ålder går inte att påverka, etiologi kan i vissa fall snabbt identifieras och behandlas, t ex infektion. SE duration går att påverka genom att behandla tidigt i förloppet med adekvata läkemedelsdoser. Förändringar i neurotransmittor-receptorer förklarar varför epileptiska anfall

tenderar att bli självunderhållande och mer terapieresistenta när de pågår under lång tid. Förändrad struktur i subenheter i AMPA, NMDA och GABA-receptorerna i hjärnan under pågående anfall bidrar till att den elektriska anfallsaktiviteten blir självunderhållande (3). Antalet postsynaptiska GABA-A receptorer minskar snabbt under pågående anfall och NMDA-receptorer ökar samtidigt i antal. Denna förlust av inhibition och ökade excitation i synapserna leder till självunderhållande anfallsaktivitet. Förändringarna kan förklara varför effekten av bensodiazepiner blir försämrade ju längre anfall pågår.

De allra flesta anfall slutar spontant inom fem minuter. Om ett anfall pågår i  $\geq 5$  minuter ska det betraktas som potentiellt SE och behandling ska påbörjas omedelbart (2). Det finns vetenskaplig evidens för att bensodiazepiner (BZ) (diazepam, lorazepam, midazolam) är förstahandsvalet. Om fri venväg saknas initialt ska läkemedel administreras buccalt, nasalt, intramuskulärt eller rektalt. Studier har visat att intravenös tillförsel av midazolam, lorazepam, diazepam eller intramuskulär tillförsel av midazolam har likvärdig effekt (2). Om anfall inte bryts inom 5-10 minuter upprepas intravenös BZ. Därefter rekommenderas att man fortsätter sin behandling med andra intravenösa antiepileptika än BZ. Bland dessa är fosfenytoin (Pro-Epanu-

tuin) och fenobarbital fortfarande de mest använda. Idag finns även evidens för att använda både valproat och levetiracetam (4-5). Om fortsatta anfall efter fyrtio minuter flyttas patienten till IVA för bättre övervakning och intubationsmöjlighet och om möjligt kontinuerligt EEG. Oftast ges tiopental alternativt midazolam i bolusdos med efterföljande bolus doser alternativt kontinuerlig infusion. Vitamin B6 ska alltid övervägas till barn < 2år.

### Valproat är generellt sett ett säkert läkemedel

Observationella studier visar att valproat och levetiracetam har likvärdig effekt som fosfenytoin och fenobarbital vid behandling av SE. Även om inte effekten är bättre har dessa läkemedel praktiska fördelar. De kan administreras snabbare än fosfenytoin, har bättre farmakokinetisk profil och mindre risk för hypotension och andningssvikt (2). Valproat är generellt sett ett säkert läkemedel hos både barn och vuxna. Det bör dock påpekas att valproat stör nedbrytningen av organiska syror och kan leda till allvarliga toxiska effekter hos barn med odiagnostiserad underliggande metabol sjukdom, kanske framför allt hos barn < 2år (2).

Sammanfattningsvis är det viktigast att behandla tidigt i förloppet med adekvata läkemedelsdoser och att PM och riktlinjer följs vid behandling av SE. För generella riktlinjer se Läkemedelverkets rekommendationer och Svenska Epilepsisällskapets handläggningstöd för Epilepsi hos barn och ungdomar.

### Referenser

1. Dham BS, Hunter K, Rincon F. The epidemiology of status epilepticus in the United States. *Neurocrit Care* 2014; 20:476-83
2. Iván Sánchez Fernández Tobias Loddenkemper. Therapeutic choices in convulsive status epilepticus, *Expert Opinion on Pharmacotherapy* 2015; 16:4, 487-500
3. Sánchez Fernández I, Loddenkemper T. Subunit composition of neurotransmitter receptors in the immature and in the epileptic brain. *BioMed Res Int* 2014; 2014:301950
4. Zaccara G, Giovannelli F, Oggioni R, Rosati E, Tramacere L, Palumbo P. Challenges in the treatment of convulsive status epilepticus, *Seizure* 2017; Apr;47: 17-24.
5. Brigo F, Bragazzi N, Nardone R, Trinka E. Direct and indirect comparison meta-analysis of levetiracetam versus phenytoin or valproate for convulsive status epilepticus. *Epilepsy Behav.* 2016 Nov;64 (Pt A): 110-115.

Ann-Charlotte Andreasson, specialistläkare Barnneurologen, Drottning Silvias Barn- och Ungdomsjukhus Sahlgrenska universitetssjukhus/Östra, Göteborg  
E-mail: [ann-charlotte.andreasson@vgregion.se](mailto:ann-charlotte.andreasson@vgregion.se)

Ansökan  
lämnas senast  
15/9 2017

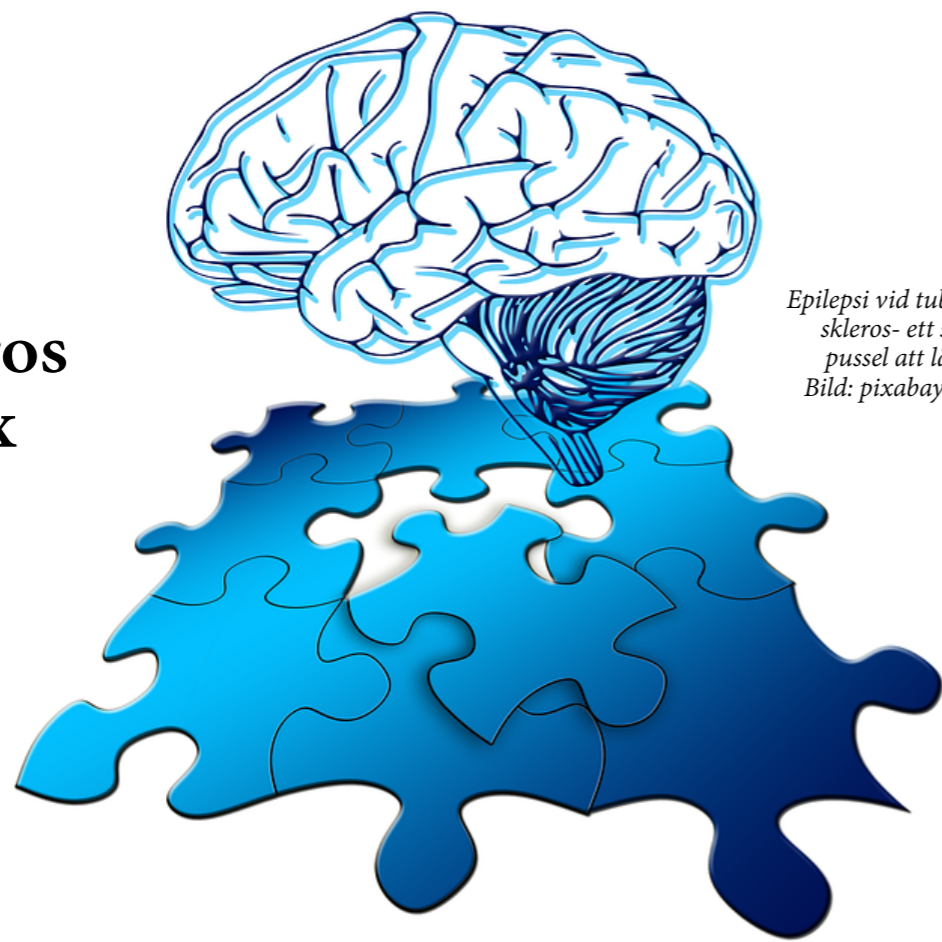
## Ansök om anslag till diabetesforskning

Diabetesfonden utlyser projektbidrag, för såväl grundforskning som klinisk patientnära forskning med tydlig diabetesrelevans, avseende diabetesforskning med hög vetenskaplig kvalitet. Anslag kommer i första hand att tilldelas forskargrupper med mer omfattande program. Endast undantagsvis tilldelas

enskilda forskare eller mindre projektanslag. Huvudsökande för projektet ska vara disputerad. Anslag kan endast tilldelas forskare vars lön till minst 50% uppbärs i Sverige. Ansökan lämnas senast den 15 september 2017.

Läs mer och ansök på [diabetesfonden.se](http://diabetesfonden.se)

## Epilepsi vid tuberös skleros – en komplex historia



Epilepsi vid tuberös skleros- ett svårt pussel att lägga.  
Bild: pixabay.com

Tuberös skleros är en genetisk sjukdom som orsakar tumörliknande missbildningar i främst hjärna, hjärta, ögon, hud, njurar och lungor. Orsaken till sjukdomen är mutationer endera av två gener som kontrollerar cellernas delning, tillväxt och utmognad. Den ena genen, TSC1, är lokaliserad på kromosom 9 (9q34) och den andra, TSC2, på kromosom 16 (16p13.3). Dessa gener styr i sin tur proteiner som samverkar till att bromsa mTOR-komplexet (mammalian target of rapamycin) som är del i en intracellulär signalväg för celledelning.

Mutationer leder till en ohämmad cellproliferation med bildning av de många dysplastiska och tumörliknande förändringar som karakteriserar sjukdomen. Uppskattningsvis är förekomsten 1/6000 och lika vanlig hos flickor som pojkar. Symtombilden kan variera och ofta benämns tillståndet tuberös skleros komplexet (TSC). De mest funktionsstörande förändringarna vid TSC finns i hjärnan. De leder ofta till epilepsi, kognitiv funktionsnedsättning, autism och beteendestörningar. Epilepsi förekommer hos ca 75-90 procent och ofta handlar det om svårbehandlade epilepsisyndrom. 70 procent debuterar redan under spädbarnsåret och 38 procent får infantila spasmer (IS). Fokala anfall och Infantila spasmer (IS) är de vanligaste anfallstyperna. IS vid TSC är oftare asymmetriska, mer diskreta i symtomen och har mindre ofta hypsarytmi jämfört med IS av annan orsak. Hos många övergår IS till Lennox-Gastauts syndrom med multipla anfallstyper som myokloniska, toniska anfall och atypiska absenser.

### Nervceller med ökad mängd glutamatreceptorer

EEG visar långsam bakgrundsaktivitet och ofta fokala eller multifokala epileptiforma urladdningar. Troligen uppkommer anfällen i tuber som är områden i hjärnbarken med dysmorfa celler. Nervcellerna har en ökad mängd glutamatreceptorer och minskat antal GABA-erga interneuron, vilket bidrar till den starka överretbarheten. MRT av hjärnan visar utbredningen av tuber. Vid infantila spasmer är förstahands-behandlingen vigabatrin (GABA-transaminashämmare som ökar mängden GABA i hjärnan). ACTH kan användas om vigabatrin

inte ger effekt.

Vid andra anfallstyper följer man gängse behandlingsrekommendationer utifrån anfallstyp mm. Vid läkemedelsresistens övervägs andra behandlingsformer såsom epilepsikirurgi eller ketogen kost. I selekterade fall där anfallsstarten kan avgränsas till enstaka tuber kan resektion ge goda resultat. Både ketogen kost och vigabatrin har i djurstudier visat sig ge hämning av mTOR. Vagusnervstimulering är ofta mindre lämpligt vid TSC pga behov av tumörkontroller med MRT.

### Everolimus nu godkänt i Sverige

Vid växande tumörer i hjärna och njure har mTOR hämmare (everolimus, sirolimus) givit tumörminskning. Nyligen har en randomiserad placebokontrollerad multicenterstudie (Exist-3) visat anfallsminskning av everolimus vid epilepsi och är nu godkänt i Sverige. Prognosen för epilepsi vid TSC är sämre än vid epilepsi av annan orsak med terapiresistens i 2/3 av fallen jämfört med 25-30 procent. Trots det får 1/3 av de med TSC senare långtids-remission och 40 procent kan på sikt sluta med antiepileptika.

Prediktorer för en terapiresistent epilepsi är lång duration av infantila spasmer, förekomst/duration av hypsarytmi och TSC 2 genotyp. Riskfaktorer för psykisk utvecklingsstörning och autism är tidig anfallsdebut, infantila spasmer och terapiresistent epilepsi. Det är viktigt

att utbilda föräldrar i hur infantila spasmer och andra anfall ser ut så att man söker i tidigt skede. Nya internationella diagnoskriterier och behandlingsrekommendationer har kommit, se referenser. En arbetsgrupp på uppdrag av Svensk Neuropediatrik Förening (SNPF) kommer inom kort publicera "Handlägningsstöd vid TSC hos barn och ungdomar". Där kan ni läsa mer om denna mångfasetterade sjukdom.

### Referenser:

1. Northrup, H. and D.A. Krueger, Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol*, 2013. 49(4): p. 243-54.
2. Krueger, D.A. and H. Northrup, Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol*, 2013. 49(4): p. 255-65.
3. Curatolo, P., S. Jozwiak, and R. Nabbout, Management of epilepsy associated with tuberous sclerosis complex (TSC): clinical recommendations. *Eur J Paediatr Neurol*, 2012. 16(6): p. 582-6.
4. French, J.A., et al., Adjunctive everolimus therapy for treatment-resistant focal-onset seizures associated with tuberous sclerosis (EXIST-3): a phase 3, randomised, double-blind, placebo-controlled study. *Lancet*, 2016.

Maria Dahlin MD, PhD,  
överläkare  
Neuropediatrika enheten  
Astrid Lindgrens Barnsjukhus  
Karolinska sjukhuset, Stockholm

E-mail:  
maria.dahlin@sll.se



Gunilla Drake af Hagelsrum  
MD, överläkare  
Barnneurologen  
Drottning Silvias Barn och  
Ungdomssjukhus, Göteborg

E-mail:  
gunilla.drake@vgregion.se



## Teman i Barnläkaren 2017

	Utgivning:	Materialdag:
1. Diabetes	20 jan	15 dec
2. Allergi	24 mars	17 feb
3. Barncancer	22 maj	12 april
4. Epilepsi	21 juli	16 juni
5. Immunbrist hos barn	22 sept	16 aug
6. Metabola sjukdomar	24 nov	19 okt

[www.barnlakaren.se](http://www.barnlakaren.se)



Eftersom epilepsikirurgi innebär radikala ingrepp i hjärnan under en kritisk fas i barnens utveckling, är långtidseffekter på kognition, psykiskt mående och livskvalitet av stort intresse. Foto: Pixabay

## Hur går det för de minsta barnen som opereras för epilepsi?

Incidensen av epilepsi hos barn är som högst under det första levnadsåret, i synnerhet vad gäller anfall som inte svarar på farmakologisk behandling. Liksom för äldre barn och vuxna är resektiv epilepsikirurgi ett möjligt behandlingsalternativ för utvalda patienter med farmakoresistenta fokala anfall även under de första levnadsåren.

Epilepsi som debuterar under spädbarnsåret är i mycket hög grad förknippad med psykomotoriska utvecklingsavvikelser. Dessa beror till en del på den bakomliggande patologin i hjärnan men även okontrollerad anfallsaktivitet och biverkningar av antiepileptiska läkemedel antas spela roll. Internationella riktlinjer förordar därför att även de minsta barnen remitteras för ställningstagande till epilepsikirurgisk åtgärd, om två lämpliga farmakologiska behandlingsregimer prövats utan framgång (1). Utöver anfallsfrihet hoppas man även kunna uppnå en förbättrad psykomotorisk utveckling (2). Tidigare ansågs epilepsikirurgiska ingrepp på de allra minsta barnen vara förknippade med avsevärda risker för peroperativ morbiditet och mortalitet, men i och med förbättrad operationsteknik och peroperativt omhändertagande är ingreppen idag relativt säkra.

### Avsevärd minskning av anfallsfrekvensen

I en populationsbaserad svensk långtidsstudie undersöktes behandlingsresultaten efter resektiv epilepsikirurgi med avseende på anfallsfrekvens och antiepileptisk medicinering hos barn som opererats före fyra års ålder mellan 1995 och 2010 (3).

Studien byggde på prospektivt insamlade data från det svenska nationella epilepsikirurgiregistret. Fyrtiosju barn opererades under studieperioden. Medianåldern vid epilepsidebut var tre månader och vid operation två år och en månad. En majoritet hade någon form av psykomotorisk utvecklingsavvikelse. Två peroperativa komplikationer registrerades.

Vid tvåårs-uppföljningen var 21 barn (45 procent) anfallsfria och ytterligare 12 (26 procent) hade en mer än 75-procentig minskning av anfallsfrekvensen. Åtta av de anfallsfria barnen hade helt slutat med antiepileptiska läkemedel och 25 (53 procent) hade minskad medicinering jämfört med preoperativt. De bästa resultaten sågs hos de barn som genomgått operation i temporalloben alternativt hemisfärotomi samt hos dem vars epilepsi orsakats av utvecklingstumörer. Trettiofyra barn genomgick även långtidsuppföljning (fem eller tio år efter operationen) varav hälften var anfallsfria. Tio barn hade mer än 75 procent lägre anfallsfrekvens jämfört med preoperativt. Hos 11 av de anfallsfria barnen hade antiepileptiska läkemedel helt satts ut.

### Effektiv behandlingsmetod

Barnen som opereras under de första levnadsåren utgör en liten patientgrupp, även i epilepsikirurgiska sammanhang. Ett fåtal uppföljningsstudier utöver den svenska har publicerats, alla retrospektiva, och de svenska resultaten ligger väl i linje med dessa. Eftersom det rör sig om radikala ingrepp i hjärnan under en kritisk fas i barnens utveckling är långtidseffekter på kognition, psykiskt mående och livskvalitet av stort intresse. Det finns dock ännu inga robusta data på detta område varför det är för tidigt att dra några slutsatser om hur tidiga epilepsikirurgiska ingrepp påverkar icke-epilepsirelaterade utfallsmått.

Sammanfattningsvis visar de studier som gjorts att resektiv epilepsikirurgi är en effektiv behandlingsmetod även för utvalda barn under de första levnadsåren. En majoritet blir anfallsfria eller får en avsevärt minskad anfallsfrekvens och resultaten ser ut att stå sig även på lång sikt. Antiepileptisk medicinering kan minskas eller helt avslutas hos många av barnen. Slutligen bör det betonas att låg ålder inte ska förhindra att barn med farmakoresistenta fokala anfall remitteras för ställningstagande till epilepsikirurgisk åtgärd.

### Referenser:

1. Cross JH, Jayakar P, Nordli D, et al. Proposed criteria for referral and evaluation of children for epilepsy surgery: recommendations of the Subcommittee for Pediatric Epilepsy

*Surgery. Epilepsia. 2006;47:952-9.*

2. Loddenkemper T, Holland KD, Stanford LD, et al. Developmental outcome after epilepsy surgery in infancy. *Pediatrics. 2007;119:930-5.*
3. Reinholdson J, Olsson I, Edelvik A, et al. Long-term follow-up after epilepsy surgery in infancy and early childhood—a prospective population based observational study. *Seizure. 2015;30:83-9.*

Jesper Reinholdsson, AT-läkare,  
Helsingborgs lasarett.

E-mail:  
jesper.reinholdson@gmail.com



## Barns fantasi fungerar inte sämre för att kroppen gör det.

MinStoraDag hjälper svårt sjuka barn att förverkliga sina önskedrömmar.



MinStoraDag har ett 90-konto och granskas därför  
ärligen av Stiftelsen för Insamlingskontroll. Stöd  
oss på PlusGiro: 900513-3 eller Bankgiro: 900-5133.

## Epilepsi, svensk epidemiologisk studie: Samsjuklighet vid oprovocerade anfall hos barn



Artikelförfattaren Eva Åndell med patient som har diagnosen epilepsi (Karolinska Universitetssjukhuset). Foto: Medicinsk bild, Solna

Epilepsi är den vanligaste, allvarliga neurologiska sjukdomen i barndomen enligt WHO, bland annat då den samvarierar med andra utvecklingsneurologiska avvikelser. I det här doktorandprojektet har vi kartlagt utvecklingsrelaterad samsjuklighet hos barn som får ett första oprovocerat anfall och hur den utvecklar sig under de första åren efter anfallet. Vi har också studerat effekten av antiepileptisk behandling samt eventuell korrelation till utvecklingsrelaterade avvikelser.

I studien har vi utgått från SIRE; Stockholm Incidence Registry of Epilepsy som är ett populationsbaserat incidensregister för patienter som fick ett första oprovocerat epileptiskt anfall mellan augusti 2001 och december 2006. Personnummer på patienter som sökte vård i norra stor-

Stockholm (ungefär 1 miljon invånare) för misstänkta anfall, samt EEG-remisser till den lokala neurofysiologiska kliniken samlades ihop. Sex månader efter anfallet som ledde till att patienten sökte vård, indexanfallet, gjordes en journalgranskning. Vi bedömde om indexanfallet uppfyllde inklusionskriterierna och samlade in fördefinierade fakta om anfallstyp, anfallsetiologi och eventuell förekomst av utvecklingsneurologisk samsjuklighet (psykomotorisk utvecklingsförse- ning, tal/språk och inlärningssvårigheter, utvecklingsstörning autism, ADHD och psykiatrisk sjukdom såsom tics, depression) och cerebral pares, från journalen. Samsjukligheten bedömdes som misstänkt om det fanns en tydlig problembeskrivning i journalen av en sådan.

### Samsjuklighet vanligare hos de med upprepade anfall

I analyserna adderades misstänkta och diagnostiserade samsjuklig-

heter då vi bedömde att vi annars skulle få en stor underrapportering av problemen, bland annat på grund av väntetiderna för utredning. En ny datainsamling gjordes 24 månader efter indexanfallet för de patienter som var under 19 år vid indexanfallet. 766 barn inkluderades i 6-månaders-uppföljningen. Några färre (749) kunde inkluderas i 24-månaders-uppföljningen, framför allt på grund av utflyttning.

Vi fann en incidens för ett första oprovocerat anfall hos barn (0-19 år) på 67/100 000 med en åldersspecifik spridning mellan 30 och 204/100 000, högre incidens i de lägre åldersgrupperna men små könsskillnader (Adelow et al., 2009, Andell et al., 2015). Misstänkt eller diagnosticerad utvecklingsneurologisk samsjuklighet eller cerebral pares fanns hos cirka en tredjedel både efter 6 och 24 månader.

Samsjuklighet var vanligare hos de med upprepade anfall (2/3) inom 6 månader än hos de med ett enskilda anfall (2/5). De vanligaste samsjukligheterna var psykomotorisk utvecklingsförse- ning, tal/språk och inlärningssvårigheter och utvecklingsstörning. Många barn hade två eller fler samsjukligheter (Andell et al., 2015). De allra flesta, el- ler nästan 70 procent, var anfallsfria månad 13-24 efter indexanfallet

eller insättandet av antiepileptika. Nästan 200 barn hade fortfarande bara haft ett anfall (indexanfallet). Risken att ha anfall månad 13-24 var nästan tre gånger större för de med någon av de fördefinierade samsjukligheterna än för de utan samsjuklighet (för de med CP var risken ännu högre). Kring 40 procent av de knappt 500 patienter som valde att prova antiepileptika var anfallsfria månad 13-24 på det första läkemedlet de provade. Anfallsfrihet för de som provat tre eller fler läkemedel var betydligt lägre.

Sammanfattningsvis stämmer incidensen för ett första oprovocerat epileptiskt anfall väl överens med andra studier gjorda i liknande miljöer. Utvecklingsneurologisk samsjuklighet och cerebral pares är vanlig redan vid tidpunkten för ett första oprovocerat anfall, ökar inte under de första två åren, och ger en sämre prognos för anfallsfrihet. Om patienten inte svarar på det första eller andra antiepileptika som provas kan läkemedelsresistens misstänkas hos barn.

### Referenser:

1. Adelow, C., Andell, E., Amark, P., Andersson, T., Hellebro, E., Ahlbom, A. & TOMSON, T. 2009. Newly diagnosed single unprovoked seizures and epilepsy in Stockholm, Sweden: First report from the Stockholm Incidence Registry of Epi-

lepsy (SIRE). *Epilepsia*, 50, 1094-101.

2. Andell, E., Tomson, T., Carlsson, S., Hellebro, E., Andersson, T., Adelow, C. & Amark, P. 2015. The incidence of unprovoked seizures and occurrence of neurodevelopmental comorbidities in children at the time of their first epileptic seizure and during the subsequent six months. *Epilepsy Res*, 113, 140-50.

Eva Åndell, doktorand vid KBH, Karolinska Universitet med stöd från Centrum för Klinisk Forskning Sörmland, Uppsala Universitet. Barnneurolog på Barnkliniken Sörmland, Nyköping

E-mail: [eva.andell.jason@dll.se](mailto:eva.andell.jason@dll.se)

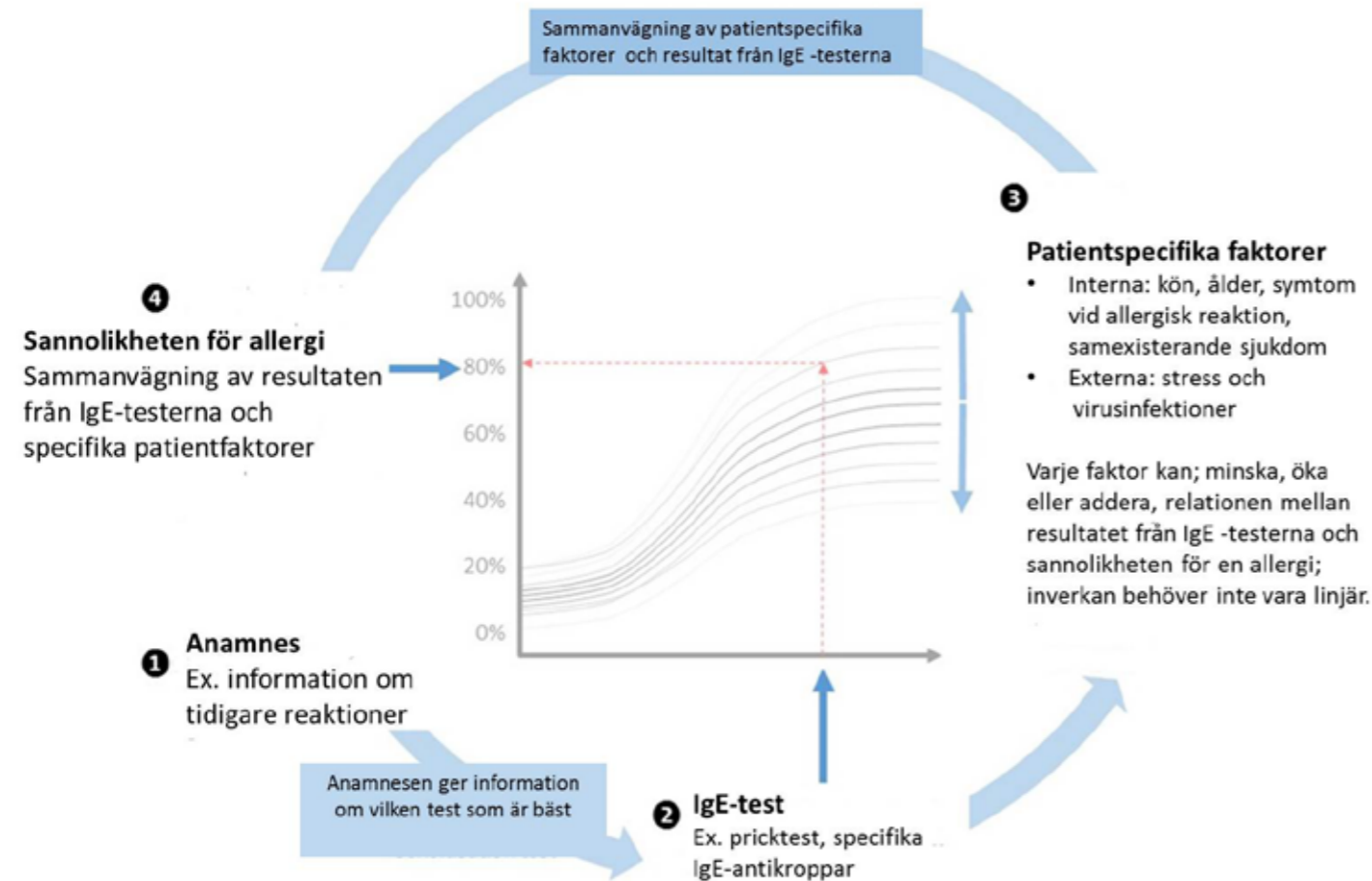


## Teman i Barnläkaren 2018

Utgivning:

- |                                   |         |
|-----------------------------------|---------|
| 1. Föräldraskap och utbildning    | 20 jan  |
| 2. Gastroenterologi               | 24 mars |
| 3. Barnmedicinska milstolpar      | 22 maj  |
| 4. Barn och psykofarmaka          | 21 juli |
| 5. Neonatologi-nya patientgrupper | 22 sept |
| 6. Barn och missbruk              | 24 nov  |

[www.barnlakaren.se](http://www.barnlakaren.se)



Figur 1. Schematisk figur för att illustrera den föreslagna metoden (1.) Anamnesen bör avgöra vilken IgE-sensibiliseringstest som är bäst. (2.) Varje resultat från IgE-testerna är associerat med en viss sannolikhet av klinisk allergi, vilket visas av den streckade röda pilen. (3.) Det exakta förhållandet mellan testresultat och sannolikhet för allergi varierar beroende på inre och yttre faktorer som kan göra klinisk allergi mer eller mindre trolig (4.) Sannolikheten av klinisk allergi kan bestämmas utifrån resultatet av IgE-testerna och vetenskapen om andra viktiga patientfaktorer; dessas exakta relation behöver fortfarande fastställas.

## Om anamnes och IgE-tester vägs samman kan patienten/familjen kan ta större ansvar för egenvård

Allergier är de vanligaste kroniska sjukdomarna i Europa. I Sverige är cirka 40 procent av befolkningen sensibiliserade d v s har IgE-antikroppar och många studier visar att ungefär hälften av dem som är sensibiliserade har allergiska symtom. Vanliga allergiska symtom är astma, rinit, konjunktivit, eksem, och anafylaxi.

Många icke-allergiska sjukdomar ger liknande symtom som vid allergisjukdomar, vilket gör det viktigt med tillförlitliga allergitester. Allergiska sjukdomar kan delas in i IgE-förmedlad och icke-IgE-förmedlad allergi. IgE-förmedlad allergi ger snabbt insättande symtom efter exponering för allergenet, och är förknippad med specifika IgE-antikroppar (sIgE-ak) mot det aktuella allergenet. Denna översikt fokuserar på IgE-förmedlad allergi där det idag finns olika rutinmässigt använda kliniska tester för att undersöka förekomsten av sIgE-ak. Syftet med översikten är att förbättra allergisjukvården genom information om hur man kan väga samman patientens anamnes med testresultaten vilket ökar möjligheten till en korrekt allergidiagnos och i förlängningen ger ett bättre omhändertagande av patienten. Det är även viktigt att läkarna strävar efter att ge patienten en tydlig information av testresultatens betydelse för att göra det möjligt för patienten

att ta ett större ansvar för sin egenvård.

### Betydelsen av patient-, miljö- och samverkande faktorer vid tolkningen av IgE-sensibiliseringstester

Patientens anamnes är den viktigaste faktorn att ta hänsyn till om allergitesting ska utföras. Anamnesen är även avgörande för att läkaren på ett korrekt sätt ska kunna tolka resultatet från IgE-sensibiliseringstesterna (IgE-testerna). Hud-prick test (SPT) och serologisk analys av sIgE-ak mot allergen har använts under många år för att diagnostisera IgE-förmedlad allergi. SPT kan i anslutning till ett patientbesök ge omedelbar information om IgE-sensibilisering mot specifika allergener. För analys av sIgE-ak i serum krävs att blodprovet skickas till ett laboratorium där det testas mot allergenextrakt eller mot enskilda allergena komponenter. Den största nackdelen med testerna



Hos förskolebarn och framför allt de under 1 års ålder, kan en låg nivå av sIgE-ak leda till en hög risk att reagera allergiskt. Ett äldre barn med samma sIgE-ak nivå mot samma allergen kan däremot ha en låg risk för allergisk reaktion. Foto: Ina Agency

är att de påvisar "sensibilisering" d v s om det finns IgE-antikroppar, vilket inte alltid är kopplat till "klinisk allergi". För att säkerställa diagnosen skulle provokationer behöva genomföras vilka är kostsamma och ibland förknippade med allvarliga allergiska reaktioner.

Sannolikheten för en allergisk reaktion kan dock bedömas med hjälp av resultat från IgE-testerna. Denna sannolikhet påverkas av patientspecifika faktorer såsom patientens ålder, etnicitet, misstänkt tidigare reaktion, samexisterande allergiska sjukdomar som exempel eksem, geografisk region, pollenexponering och kost. Ålder har stor betydelse för hur testerna ska tolkas. Hos förskolebarn och framför allt de under 1 års ålder, kan en låg nivå av sIgE-ak leda till en hög risk att reagera allergiskt. Ett äldre barn med samma sIgE-ak nivå mot samma allergen kan däremot ha en låg risk för allergisk reaktion. En annan patientspecifik faktor är fysisk ansträngning, och behöver tas med i beräkningen för att ställa en sannolik diagnos utifrån testresultaten. Ansträngning kan förvärra och ibland vara en förutsättning för att den allergiska reaktionen ska utlösas. För att bättre uppskatta sannolikheten för klinisk allergi bör man därför ta hänsyn till anamnesen/patientspecifika faktorer (för-test) när resultatet från IgE-testerna tolkas. Bedömning av patientspecifika faktorer tillsammans med resultaten från IgE-testerna (efter-test) visar hur troligt det är att patienten har en klinisk allergi.

### Förbättrad diagnostik genom att utvärdera SPT och sIgE-ak som kontinuerliga variabler

Traditionellt sett har pricktest och sIgE-ak delats upp i en positiv

eller negativ test beroende på en godtycklig cut-off, vanligtvis en kvaddelstorlek på 3 mm i diameter för pricktest och 0,35 kUA/l eller 0,1 kUA/l för sIgE-ak vilket är den tekniska gräns då sIgE-ak kan detekteras.

Det är ofta en kompromiss i frågan om hur användbara tester är då de med en god förmåga att upptäcka allergi oftast har en dålig förmåga att utesluta allergi och vice versa. Detta gäller även SPT och sIgE-ak. Även om dikotoma utfall (positiv/negativ test) är användbara på gruppnivå, är det mindre användbart för att tolka testresultat för enskilda patienter.

Att införa en kontinuerlig variabel med 95 procent positiva prediktiva värden bidragit till att ge läkarna ett patientperspektiv i stället för ett populationsperspektiv, och i och med det får man mer kliniskt relevant information från testresultaten. Tidigare studier har visat att barn med sIgE-ak mot ägg på 7 kUA/L eller SPT kvaddel > 13 mm har en risk på 95 procent att ha en äggallergi. De patienter som har SPT/sIgE-ak mot ägg under 13 mm/7 kU/l hamnar i en "gråzon" d v s under det 95 procentvärdet.

Ett annat tillvägagångssätt bygger på att förhållandet mellan testresultat och sannolikheten för allergi beräknas med hjälp av logaritmisk regression (ett statistiskt test som ger ett resultat baserat på en kontinuerlig skala eller kurva) och som ger ett procenttal för sannolikheten för att en individ har en allergi. Denna typ av analys ger ett resultat som beräknas på "genomsnittliga" patienter.

### Sammanvägning av patientspecifika faktorer med IgE-testresultatet för att förutsäga sannolikheten för allergi

Sannolikhetskurvor på gruppnivå kan användas för att uppskatta risken för allergiska symtom hos en "genomsnittspatient" med ett visst sIgE-ak-värde. Om man dessutom uppskattar hur troligt det är att de patientspecifika faktorer ("för-test") som patienten presenterar är allergiska kan informationen från "för-testen" användas tillsammans med IgE-tester ("efter-test") för att beräkna sannolikheten för en klinisk allergi dvs. sannolikheten för att ett en individ är allergisk jämfört med en person som inte har allergi. Även om detta tillvägagångssätt maximerar tillgänglig klinisk information har den inte fått så stor spridning bland kliniskt verksamma läkare kanske pga. bristen på referensområden och dess komplexitet.

Ett annat tillvägagångssätt är att skapa programmerbara beräkningssystem som väger samman patientspecifika faktorer med resultaten från IgE-testerna för att på så sätt ge en prognos av sannolikheten för klinisk allergi. Programmen bygger på logaritmiska regressionsmodeller med information från kliniska fall vilket medför att det är patienten snarare än befolkningen som är i fokus. Programmen ger en resultatsiffra som beskriver den procentuella risken för att en individ har en klinisk allergi (t ex 70 procent sannolikhet för allergisk sjukdom). Modellen har validerats i andra sammanhang men mer information från olika regioner och allergener krävs innan den kan användas rutinmässigt. Modellen är lättanvänd för läkare och enkel för patienten att förstå och skulle kunna vara till hjälp vid tolkning av resultat som faller inom "gråzonen" dvs. under det 95 procent positiva värdet.

### Resultat av IgE-tester ur ett patientperspektiv

Ibland använder läkarna IgE-tester som "allergitester" och patienter ser därför i allmänhet resultaten som en definitiv klinisk diagnos. Läkarna måste hjälpa patienter att förstå att dessa tester inte helt kan utesluta eller bekräfta en allergi. Inte heller kan de förutsäga svårighetsgraden av reaktionerna. En förståelse för detta är en förutsättning för patienten att ska kunna ta ansvar för sin egenvård. Det är viktigt att diskutera säkerheten av riskanalysen för att en enskild patient ska lita på resultaten och undvika allergenet eller genomgå en provokation för att säkerställa diagnosen. Enskilda patienter kan ha olika önskemål om vilka IgE-tester som ska användas och testresultaten måste hanteras därefter.

Allt eftersom vår förståelse för sambandet mellan SPT och sIgE-ak resultat och kliniska manifestationer av allergi ökar, har vårt sätt att tolka resultaten av IgE-testerna och dess användning i klinisk praxis förändrats. Innebörden av testresultatet för en specifik IgE-sensibi-

lisering varierar beroende på förekomsten av allergi i populationen, patientens ålder, etnicitet och närvaron av samexisterande kliniska sjukdomar till exempel eksem. Anamnesen kan också indikera att den allergiska reaktionen endast inträffar i närvaro av samverkande faktorer. För en enskild patient, kan risken för en klinisk allergi, uppskattas mer exakt om resultaten från IgE-testerna vägs samman med patientens anamnes (för-test) (figur 1). För att göra det möjligt för patienten att ta ett större ansvar för sin egenvård krävs det att läkarna strävar efter att ge patienten en tydlig bild av testresultatets betydelse.



## SK-kurser - suboptimalt utnyttjat kurssystem inom pediatriken?

En allmän uppfattning bland ST-läkarna i pediatrik verkar vara att systemet med specialistkompetenskurser (SK-kurser), i takt med ökade kurskrav, har blivit föråldrat och att resurserna bör kunna utnyttjas bättre för att komma så många till gagn som möjligt. För att få en bättre bild av verkligheten genomförde Barnläkare under Utbildning (BLU) en enkätundersökning kring detta där resultaten visar att en förändring bör komma till stånd.

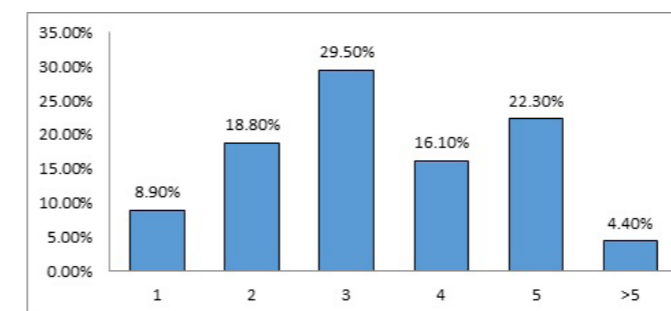


Bild 1

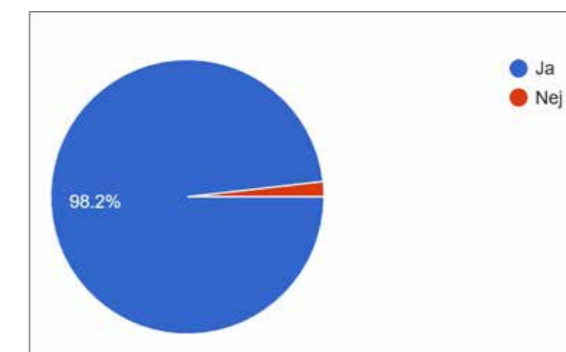


Bild 3

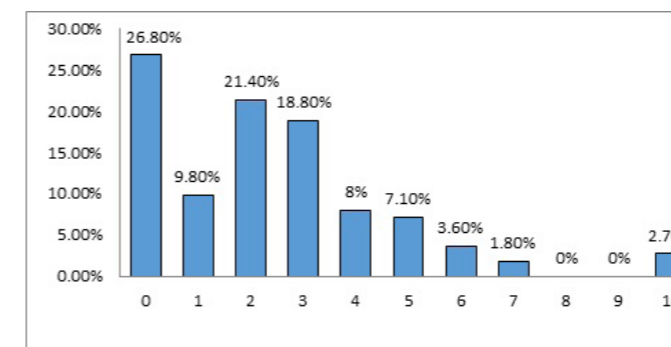


Bild 2

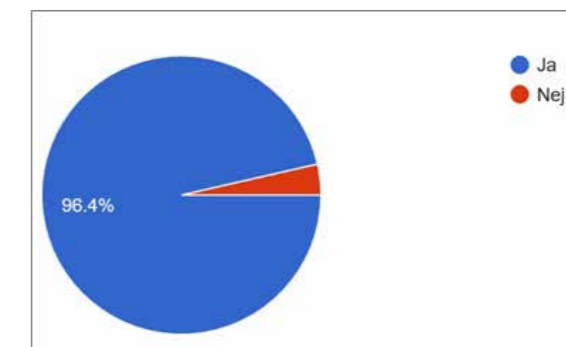


Bild 4

SK-kurser är statligt finansierade kurser avsedda för landets ST-läkare, där kursutbudet fastställs av Socialstyrelsen genom upphandling. Det slutliga målet är att bidra till den långsiktiga tillgången på specialistläkare.

Alla legitimerade läkare ges möjlighet att ansöka om högst två SK-kurser per termin.

Barn- och Ungdomsmedicin kan i genomsnitt upphandla cirka sex SK-kurser per termin där bruklig längd vanligen är fem dagar och deltagarantalet ungefär 35 personer.

För att möta de ökade kurskraven för ST-läkarna så har enskilda kliniker och regioner behövt arrangera egna intygsgivande kurser i allt högre utsträckning. Oklart är om den aktuella lösningen med SK-kurser har kompletterat dessa arrangemang, eller enbart existerat i ett parallellt universum.

För att överblicka de olika lösningarna över landet, och därigenom få ett bättre underlag avseende behovet av SK-kurser inför upphandlingen med Socialstyrelsen, genomfördes en enkätundersökning bland Sveriges ST-läkare i Barn- och Ungdomsmedicin på uppdrag av Utbildningsutskottet.

### Resultat

- 112 svarande från 29 kliniker (vilket motsvarar ca 30 procent av alla ST-läkarna inom barnmedicin i Sverige).
- Ca 75 procent kvinnor
- 80 procent i åldern 30-39 år
- Jämn geografisk spridning
- Relativt jämn fördelning avseende under vilket år av sin ST man befinner sig (se figur 1)

Resultatet av enkäten visar att 26,8 procent av ST-läkarna inte har gått en enda SK-kurs och att enbart 42 procent av de tillfrågade har kommit med på fler än två SK-kurser under sin ST (fig 2). På grund av svårigheten att komma in på SK-kurser verkar ST-läkarna täcka flerparten av kurskraven inom respektive delmål med hjälp av en kombination av interna och regionala undervisningsdagar. I stort sett alla av de tillfrågade anger att deras klinik får ta del av intygsgivande regionala utbildningar (fig 3) och lokala kurser inom de allmänna delmålen (fig 4).

Diskussion Nuvarande system med SK-kurser blir relativt godtyckligt sett ur den enskilde ST-läkarens perspektiv. Den eller de SK-kurser som man eventuellt antas till kan inte planeras in i förtid och där-

# Jag är så ensam här inne

Den psykiska ohälsan ökar bland barn och unga.  
Hjälp oss bryta trenden.

90 SVENSK  
KONTO INSAMLINGS  
KONTROLL

SWISHA DIN GÅVA TILL 9015041

BRIS

för inte harmonieras med de övriga kurser som ST-läkaren tänker gå under sina fem år, utan blir snarare betraktas som en "bonus". Då i princip alla regioner redan ger intygsgivande kurser kan man tänka sig att SK-kurserna istället kan utgöra en centraliserad, kompletterande verksamhet till dessa. Exempelvis kan "x" antal kurser erbjudas varje år som varje ST-läkare i pediatrik ska kunna räkna med att tillgodogöra sig under fem års utbildning. Förslagsvis kan dessa kurser täcka delmål som är svåra att tillhandahålla med god kvalitet inom varje enskild klinik/region, och sedan rulla med jämnt intervall istället för att en ny upphandling ska utföras varje år.

På så vis skulle kursplatserna fördelas jämnt mellan ST-läkarna och man skulle få en övergripande plan att förhålla sig till gällande

vilka kurser man inte behöver ordna med lokalt/regionalt. Kort sagt skapas då en tydlig nivåstrukturering. Via SK-kurser tas ansvar för några bestämda kurser som alla ST-läkare ska gå under sin utbildning, medan resterande kurser därmed blir ett regionalt ansvar.

Många lösningar med alltifrån små till stora förändringar kan tänkas förbättra vårt nuvarande system. BLU kommer nu att undersöka olika alternativ och återkoppla dessa till styrelsen för BLF och Utbildningsutskottet med förhoppning om att en förbättring kan åstadkommas!

Henrik Hill, Ordförande BLU, ST-läkare, Barn- och ungdomskliniken, Västmanlands sjukhus Västerås

Henriette Nickelsen, Vice-ordförande BLU, ST-läkare, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Huddinge, Karolinska Universitetssjukhuset

Antonios Loizos, Ledamot BLU, ST-läkare, Sachsska Barn- och ungdomssjukhuset, Södersjukhuset. E-mail: [info@blu.to](mailto:info@blu.to)



**DET ÄR INTE KONSTIGT.  
VÅRA BARN VILL VARA MED.**

PG 90 00 71 - 2 [www.rbu.se](http://www.rbu.se)



**RBU**

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar

Redaktör: Ola Nilsson

## Avhandlingar:

### Primary immunodeficiency in southern Sweden - strategies for diagnosis and clinical management

Vi studerade förekomsten av primär immunbrist (PID) hos barn i södra Sverige under en period av 4 år och beskrev de identifierade fallens demografiska, kliniska och immunologiska egenskaper. Flera specifika PID-diagnoser hittades (ca 4 nya fall/år), vilket innebär att de använda kriterierna för identifiering av PID-patienter var användbara. Användningen av en fördefinierad uppsättning immunologiska laboratorie-analyser, tagna vid det första undersökningstillfället, var fördelaktigt för tidig identifiering av immunbrist hos infektionsskänsliga barn.

I studien ingick också att utvärdera effekten av meningokockvaccin hos patienter med komplement C2-brist (C2D) och jämförde det med vaccinationssvaret hos friska personer. Vi fann att vaccinationen gav upphov till antikroppssvar hos C2D-patienter som motsvarande svaret hos friska kontroller. Dock hade C2D patienter, med tidigare historia av svåra infektioner sämre vaccinationssvar, dvs lägre antikroppsnivåer. Patienter med en speciell anlagstyp, som påverkar antikropparnas struktur och som betecknas G2M\*n/G2M\*n, hade generellt högre antikroppsnivåer efter vaccination. Vi beskrev den första svenska patienten med "purine nucleoside phosphorylase" (PNP) brist som befanns vara compound heterozygot för två nya mutationer i PNP-genen. PNP-brist leder till svår kombinerad immunbrist (SCID) och cirka två tredjedelar av patienterna får neurologiska problem. Patienten genomgick en botande stamcellstransplantation (HSCT)

och effekter på de neurologiska symtomen utvärderades. Efter HSCT botades immunbristen och patienten försämrades inte neurologiskt utan tvärtom, nådde nya åldersadekvata utvecklingssteg.

Slutligen beskrev vi en ny metod för behandling av SCID genom att framgångsrikt kombinera HSCT med en efterföljande "donor lymphocyte infusion" (DLI) - dvs ett andra transplantat från vilket vi filterade bort naiva T-lymfocyter men behöll minnes-T-lymfocyterna för att förstärka patientens immunförsvar mot virusinfektioner. Några veckor efter DLI var patienten infektionsfri och de transplanterade stamcellerna etablerade sig. Patienten utvecklade ingen GvHD och har numera ett välfungerande och fullt normalt immunförsvar.

Nicholas Brodzki, överläkare pediatrik, Medicinska Fakulteten, Lunds Universitet. Disputationen ägde rum 17:e maj 2016 Lund.

E-mail: [nicholas.brodzki@med.lu.se](mailto:nicholas.brodzki@med.lu.se)



### Long-term outcomes of epilepsy surgery - prospective studies regarding seizures, employment and quality of life

Epilepsi är den vanligaste kroniska neurologiska sjukdomen och det finns minst 60 000 personer i Sverige med epilepsi. För sofliga med fokal epilepsi utan anfallsfrihet trots medicinering kan epilepsikirurgi vara en bra behandling, om så bedöms lämpligt efter preoperativ utredning.

I en nyligen framlagd avhandling undersöktes resultaten av epilepsikirurgi efter minst fem år avseende anfall, medicinering, arbete och hälsorelaterad livskvalitet. De första två studierna baseras på Svenska Epilepsikirurgiregistret. Anfall samt epilepsimedicinering undersöktes fem och tio år efter epilepsikirurgi, med en kontrollgrupp som utretts men inte opererats. Vid uppföljningen sågs anfallsfrihet hos 62 procent av opererade vuxna och hälften av barnen, jämfört med 14 procent av icke-opererade vuxna respektive 38 procent av barnen. Anfallsfrihet sågs oftast vid MR-fynd, lägre anfallsfrekvens före operationen och kortare sjukdomstid. Efter tio år hade 43 procent av anfallsfria vuxna och 86 procent av anfallsfria barn helt slutat med epilepsimediciner.

Vi studerade även i hur stor utsträckning vuxna arbetar fem, 10 och 15 år efter epilepsikirurgi. Patienter som arbetade heltid före operationen och som sedan blev anfallsfria hade bäst resultat, men andelen som fortsatte att arbeta heltid sjönk successivt. Av dem med olika typer av bidragsförsörjning före operationen som blev anfallsfria, arbetade cirka 30 procent heltid efter fem och tio år. Opererade personer som blivit anfallsfria arbetade heltid endast i något mindre grad än befolkningen i allmänhet. Arbete före operationen, lägre ålder vid operationen samt uppnådd anfallsfrihet var associerat med högre

grad av sysselsättning.

I en studie av hälsorelaterad livskvalitet (enkät SF-36) undersöktes patienter under utredningen inför eventuell epilepsikirurgi samt efter i genomsnitt 14 år. Vid långtidsuppföljningen hade de opererade samma resultat som en ålders- och könsmatchad svensk referensgrupp, utom för social funktion och mental hälsa. Icke-opererade hade lägre nivåer än referensgruppen inom fem av åtta områden. På individnivå sågs förbättring av fysisk och mental hälsa hos hälften av de opererade jämfört med cirka en tredjedel av icke-opererade. Av alla opererade ansåg 95 procent att operationen totalt sett var av godo. Slutsatserna i avhandlingen kan förväntas vara till nytta vid individualiserad rådgivning om möjliga vinster och risker vid epilepsikirurgi även på längre sikt.

Länk till avhandlingen: <http://hdl.handle.net/2077/48660>

Anna Edelvik, specialistläkare i neurologi, Neurologmott, Sahlgrenska Universitetssjukhuset. Disputationen ägde rum 13:e januari 2017 Sahlgrenska, Göteborg.

E-mail: [anna.edelvik@vgregion.se](mailto:anna.edelvik@vgregion.se)



# Välbesökt Barnvecka i Göteborg

Årets Barnvecka blev en välbesökt tillställning. Drygt tusen deltagare reste från hela Sverige för att få lyssna på intressanta föreläsningar och delta i kurser och workshops. Mässgeneral Ralph Bågenholm är nöjd. När vi frågar vad som gjort extra starkt intryck på besökarna får han lov att fundera lite då han fått så många positiva kommentarer.

- Inviqningstalet med drottning Silvia var uppskattat, men också våra internationella föreläsare samt att de som vann pris för bästa avhandling o dylikt, fick presentera sina arbeten under egen "vetenskaplig" session. Även sessionen "Palliativ vård" var det många som talade varmt om, säger han. Barnläkaren återger en del av evenemanget i ett bildreportage.



Foto: Magnus Forslin.



Chefredaktören för Acta Paediatrica senior professor Hugo Lagercrantz och senior professor Göran Wennergren med årets Young Investigator Award-pristagare Dr. Cornelis J.H Pronk. Foto: Urban Tirén.



Anna Winberg, Umeå universitet, blev årets Rolf Zetterström-pristagare för bästa avhandling i pediatrik: Epidemiology of food hypersensitivity in school children. Här med BLF:s ordf. Anna Bårtås och vetenskaplig sekreterare/vetenskapsredaktör Ola Nilsson. Foto: BLF.



En av Barnveckans middagar hölls på Restaurang Trädgården, i Trädgårdsföreningen vid Nya Allén. Den första serveringen på denna plats öppnades 1858. Foto: Wikipedia.



Samuel Rhedin, Sachsska Barnsjukhuset, Stockholm, fick även detta år pris för den mest citerade artikeln publicerad under 2014. Foto: Göran Wennergren.



Gosskören bjöd på en stilfull och överaskande show vilket satte guldkant på middagen på restaurang Trädgården. Foto: Urban Tirén.



Som klippna och skurna ur 80-talet ...! På bilden t v bredvid Anna Bårtås, syns ordf. för Barnsjuksköterskeföreningen, Helena Wigert, som jämrar sig över att inte hinna med alla bestyr på kliniken idag. Foto: Urban Tirén.



Barnläkare och barnsjuksköterskor bjöd på rolig tidsresa från 1800-talet till nutid. Sketchen om 60-talets chica sjukhuskläder och avslappnade inställning till rökning, fick gästerna att skratta högt. Foto: Urban Tirén.



I kaffepausarna mellan föreläsningarna fylldes mässlokalen med deltagare.

Bandet "Beauty and the beasts" fick golvet att gunga med en rad välkända covers. Flertalet gäster syntes släppa loss i fartfull dans framför scenen på Rondo under onsdagskvällen. Sångaren i bild heter Ralph Pecker och är till vardags professor i urologi. Foto: Urban Tirén.



Acta Paediatricas medredaktör prof. em Martin Ritzén och Acta Paediatricas styrelseordförande, tillika Barnläkarens kulturredaktör, Göran Wennergren utanför föreläsningssalarna på mässan.



Posterutställningen var välbesökt. Foto: Magnus Forslin.

## Klimatseminarium på Barnveckan engagerade

Klimatförändringen orsakad av växthusgaser från mänsklig aktivitet utgör enligt WHO och Lancet Commission 2000-talets största globala hälsoproblem.

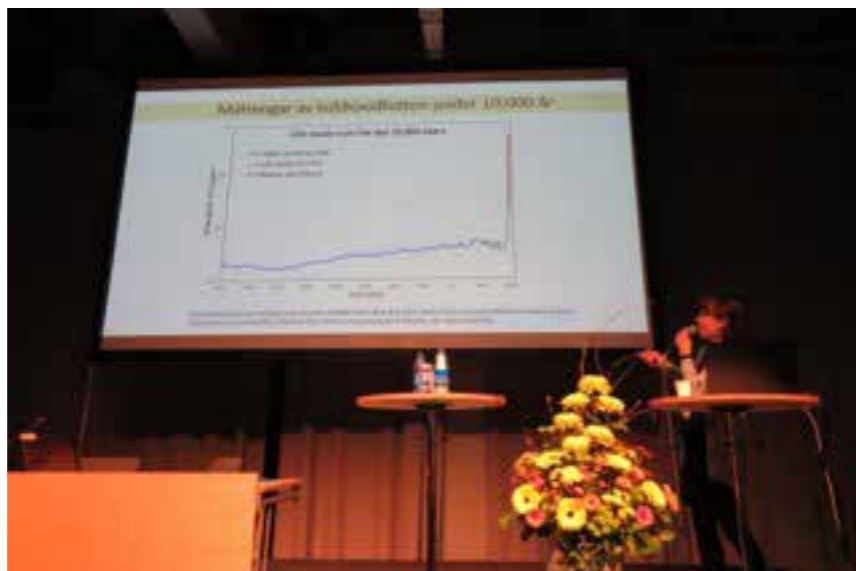


Foto: artikelförfattaren

Tre gånger så många extrema väderhändelser, som översvämningar, torka och stora bränder ägde rum mellan 2000-2009 jämfört med mellan 1980-1989.

Till detta ska adderas växande problem med torka, svält, svåra värmeböljor, spridning av infektioner som denguefeber och skadade och förstörda infrastrukturer med omfattande migration som följd. För barnläkare är dessa frågor särskilt viktiga eftersom risken att barn i ett förändrat klimat kan drabbas av skada och sjukdom, föräldraseparation, posttraumatisk stress och avbruten skolgång.

Under Barnveckan 2017 anordnade Läkare för Miljön i samråd med Läkareförbundets klimatgrupp ett seminarium med titeln Klimatet, hälsan och barnen. Anne von Heideman talade om klimatförändringens fysikaliska orsaker och effekter, Björn Fagerberg om de medicinska effekterna och Gösta Alfvén om de utsatta barnen samt om vikten av att barnläkarkåren engagerar sig aktivt.

Han citerade den amerikanske pediatrika föreningens uttalande från december 2015: failure to take prompt, substantive action - given

our current knowledge - would be an act of injustice to all children. Budskapet mottogs positivt och representanter för Barnläkarföreningen lovade konkret engagemang i framtiden.

Gösta Alfvén, docent, Karolinska Institutet, specialist i barnmedicin samt smärtlindring. Verksam vid Martina barnsjukhus.

E-mail  
gosta.alfven@slmk.org



**Många barn bär på en tung hemlighet.**  
Vi behöver fler mottagningar för barn som utsatts för våld i hemmet. Hjälp dem att lätta sitt hjärta. Ge ett bidrag på [www.raddabarnen.se](http://www.raddabarnen.se)  
Plusgiron 902003-3

**Rädda Barnen**  
Save the Children Sweden



(Fig 3) Sved målad 1893 av Eero Järnefelt. Målningen finns på Ateneum, Finlands Nationalgalleri. Foto: Finlands Nationalgalleri, fotograf Yehia Eweis. Public Domain, Creative Commons, CC0 1.0.

Redaktör: Göran Wennergren

## Konstpaus – Eero Järnefelts Sved

I förra numret av Barnläkaren handlade konstpausen om Helene Schjerfbeck's målning *Konvalescenten*. I detta nummers konstpaus återvänder jag till konstmuseet Ateneum i Helsingfors och en annan av ikonerna från den finländska konstens guldålder, Eero Järnefelts *Sved* från år 1893.

Erik (Eero) Järnefelt (1863–1937) växte upp i en högre ståndsfamilj i Helsingfors (Bild 1). Fadern var general och hög ämbetsman. Trots sin finlandssvenska bakgrund ivrade fadern för att ge finskan ställning som bildningsspråk och landets första officiella språk. Mamman kom från en adelssläkt med rötter i Baltikum, Sverige och S:t Petersburg. I mammans släkt fanns rik konstnärlig begåvning.

Redan under skoltiden gick Eero Järnefelt i Finska Konstföreningens ritskola. Efter studentexamen studerade han konst, först i S:t Petersburg, där hans morbror var en av hans lärare på konstakademien, och senare i omgångar i Paris. I Frankrike anslöt han sig till det naturalistiska friluftsmåleriet.

Fascinerades av svedjebruket som motiv

Efter hemkomsten från Paris ville Järnefelt skildra den finska landsbygden och det finska folket. Det sanna Finland fann han i Savolax.

Sommaren 1893 tillbringade Järnefelt med sin familj på gården Rannan-Puurula i byn Väisälänmäki vid Lapinlax i norra Savolax. Där fick han se svedjebruk som vid den tiden fortfarande var en vanlig odlingsmetod i norra Savolax. Svedjebruksmotivet fascinerade honom. Folk från gården blev modeller. Gårdens 14-åriga lillpiga Johanna Kokkonen fick bli modell för målningens centrala gestalt (Bild 2). I målningen har Järnefelt dock gjort henne yngre. Hennes huvud framhävs av den vita röken bakom som fungerar som en gloria av ljus (Bild 3). Beträktarens blick dras som av en magnet till flickans ögon och ansikte. Ansiktet är otigt, håret stripigt och magen är svullen. Gårdsägaren Jussi Puurunen syns till vänster i bakgrunden med spett i hand och hans bror Heikki syns längst fram (Bild 4). Längre bort skymtar två av gårdens pigor och en dräng.

Samhällskritisk folklivsskildring

Målningen köptes in av Finska Konstföreningen och hör till konstmuseet Ateneums mest populära verk. Den är ett av de finaste exemplen från den finländska konstens guldålder. Tavlan är Järnefelts mest kända. Målningens andra namn, *Trälar under penningen*, *Raatajat rahanalaiset*, går tillbaka på en versrad i Kalevala. Målningen väddjar till betraktarens känslor. Genom sin realistiska skildring av människornas hårda slit för sitt bröd väckte tavlan diskussion om den fattiga



(Fig 4) Eero Järnefelt, skiss till målningen Sved (skissen något beskuren).  
Foto: Daniel Nyblin. Werner Söderströms aktiebolags arkiv. Arkivsamlingarna, Finlands Nationalgalleri.



(Fig1) Porträttfoto av den unge Eero Järnefelt (något beskuret).  
Foto: Finlands Nationalgalleri /Arkivsamlingarna.



(Fig 2) Foto av Johanna Kokkonen (något beskuret).  
Sommaren 1893 fotograferade Järnefelt den fjortonåriga lillpigan Johanna Kokkonen på Väisälänmäkis sved. Hon blev modell för flickan i målningen Sved.  
Foto: Riksarkivet /Eero Järnefelts arkiv

befolkningens levnadsvillkor. Trots sin skönhet hör målningen till de mest samhällskritiska finländska folklivsskildringarna.

Svedjebränning var ett urgammalt sätt att få odlingsmark och innebar att skog högs ner och brändes. I den röjda markens svalnade aska såddes råg eller korn i hopp om att belönas med god skörd under det kommande året. Svedjebruk minner också om de historiska banden mellan Sverige och Finland. Mellan 1570-talet och 1660-talet lämnade många finska bönder Savolax och nordöstra Tavastland för att röja ny mark i nuvarande mellersta och norra Sverige. Skogsfinnarnas svedjebränning skapade nya kulturlandskap i Värmland, Dalarna, Närke, Gästrikland, Hälsingland, Ångermanland och Medelpad. Den finska kulturen överlevde i många generationer. Ännu på 1960- och 1970-talen lär det ha funnits män och kvinnor i norra Värmland som kunde tala finska.

Eero Järnefelt gick bort år 1937 vid 74 års ålder. Han är begravd på Sandudds kyrkogård i Helsingfors.

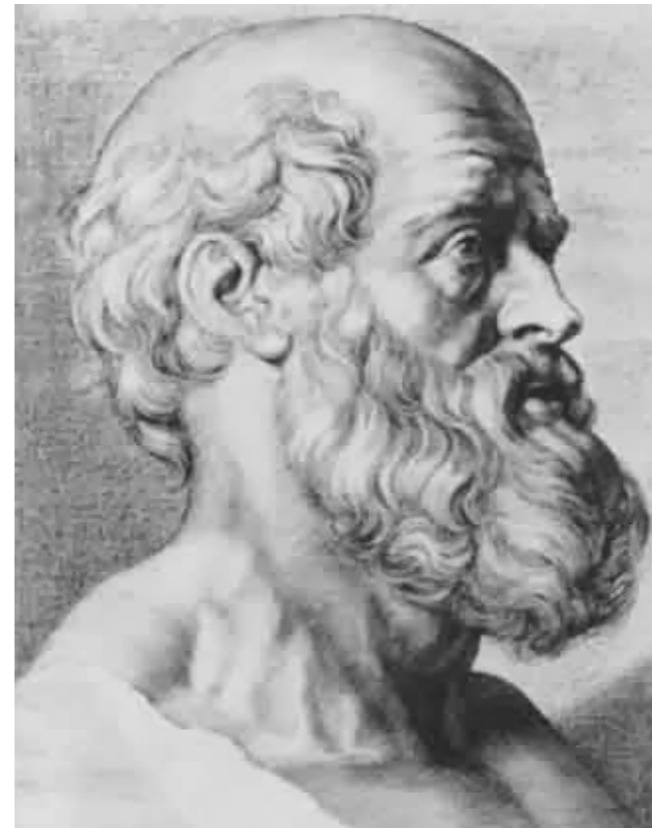
#### Referenser:

1. Konstmuseet Ateneum, Finlands Nationalgalleri. <http://www.ateneum.fi/klassikot/eero-jarnefelt-sved/?lang=sv>

2. Konttinen R. Eero Järnefelt. Biografiskt lexikon för Finland. <http://www.bl.fi/artikel.php?id=3497>
3. Harrison D. Skogsfinnarna tämjde svenska landskap. <https://www.svd.se/skogsfinnarna-tamjde-svenska-landskap/om/kultur:under-strecket>
4. Konstmuseet Ateneum, Finlands Nationalgalleri. Historier inom finsk konst. Hatje Cantz Verlag, Ostfildern, Tyskland. 2016.

Göran Wennergren, seniorprofessor, överläkare, Avdelningen för Pediatrik, Göteborgs universitet och Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

E-mail:  
[goran.wennergren@pediat.gu.se](mailto:goran.wennergren@pediat.gu.se)



Hippokrates (cirka 460 f.Kr.-370 f.Kr.) från Kos, är en av de mest framträdande personerna i medicinhistorien. Han kallas "läkekonstens fader" för sina bestående bidrag som grundare av den hippokratiska medicinska skolan som revolutionerade läkekonsten i Antikens Grekland.  
Foto: Wikipedia



Relief föreställande den grekiske guden Asklepios och hans dotter Hygieia ("Hälsa"). En av de "good guys" bland gudar som tillbads under antiken. Asklepios kännetecken är främst ormen som slingrar kring en stav och dyrkades p g a att han ansågs ha starka läkande krafter.  
Foto: Wikipedia

## Convulsioner och hjärtsprång

Synen på epilepsi har förändrats dramatiskt genom åren. Antikens tidiga uppfattningar grundades på kopplingar till gudar och andemakter av mindre gott renommé. Redan Hippokrates hävdade dock att epilepsi var en sjukdom som skulle behandlas med diet och läkemedel. Balans mellan olika kroppsvätskor var en viktig ingrediens i de antika förklaringsmodellerna.

Under renässansen började läkarvetenskapen i större grad förlita sig på observationer och försök. Det tog dock många århundraden att bryta det filosofiska och deduktiva tänkandet som grundlagts av Galenos och påverkat läkares praktik långt in på 1800-talet. Vår egen Nils Rosén von Rosenstein (1706-1773), ihågkommen som "pediatrikens fader", skrev ett avsnitt om epilepsi i sin fantastiska lärobok i pediatrik (1764).

Barn hafwa mycket sensibla eller lätt rödda nerver. Dessa äro ock, i proportion mot deras kropp, mycket större hos et barn, än hos en fullväxt. Och som barn hafwa mycken wätska uti sig, så hållas nerverne mer blöta; de täckas ock med ganska tunna hinnor, och hafwa således starkare känsel. Häråf kommer det, at barn så lätt äro underkastade ryckningar. När en eller annan lem ryckes på dem, säje wi, at de hafwa convulsioner; men ryckes hela kroppen, och de tillika äro blå i ansigtet, så säje wi at de hafwa hjärtsprång. Denna sjukdomen är således nära slägt med Fallande-Sot, och kallas därföre af Medicis, Epilepsia Infantilis, men af Hippocrates, Eclampsia.

Det som gör Nils Rosén von Rosensteins bok så intressant och

läsvärd än idag, 250 år efter dess tillkomst, är hans iakttagelser och beskrivningar:

Sjukdomen ser swår ut. Den är icke eller alltid så lätt at bota, som at förekomma. Fördenskul är det angeläget at kunna se förut, när man hafwer orsak at befara den. Man hafwer anledning at frukta för hjärtsprång, när man märker, at et barn ofta ler i sömnen, men i synnerhet när det är waket.

Begynner det sedermera at spela med ögonen, och wrida dem, antingen åt näsan, eller upåt pannan, samt blånar i ansigtet; då är sjukdomen för handen. Kroppen ryckes antingen hel och hållen, eller den ena lemman efter den andra, käftarna bitas ihop, och munnen är full af slem. Efter en kårtare eller längre stund, stannar alt detta, och barnet faller i en djup sömn, waknar ändteligen, och synes må någorlunda wäl. Häfwes imedlertid ej orsaken, så kommer gärna en dylik paroxysme igen wid samma tid, dagen därpå, och likaså tredje dagen. Därpå hörer sjukdomen up någon tid, men kan komma igen, så snart samma eller dylik orsak aggar dess nerver. Den slutas ej alltid så wäl, utan ganska ofta med döden. En Paroxysmus af Hjärtsprång består af 2:ne delar.

Den första är Ryckningarna, och den andra är deras påföljd, nämligen en djup sömn med särlande uti bröstet. Det är under denna, som de dö, och emedan de då ligga, såsom en hwilken är rörd af Slag, sägas sådana Barn dö af Slag, hwilket också i sanning är. Därföre se wi uti Weckobladet, at så många Barn angifvas, såsom döde af Slag, fast rättas orsaken varit Hjärtsprång.

Nils Rosén von Rosenstein avslutar sitt kapitel om epilepsi med följande kloka ord, som i hög grad bär sin aktualitet även idag:

Orsakerna till hjärtsprång äro flera. Skal det botas, så bör man weta hwilken nu är skuld därtill. Ty det är icke hjärtsprång i almänhet som skal botas, utan hjärtsprång hos et wissat barn, förorsakadt af en wiss orsak.



Nils Rosén von Rosensteins pediatriklärobok från 1764 finns i "nytryck" för 250 kronor inklusive moms och porto. Beställes genom jagervall@home.se.

Martin Jägervall, överläkare/  
Barnläkare, specialist i Barn-  
medicin, Barnneurologi och  
Skolhälsovård Centrallasarettet,  
Växjö

E-mail:  
jagervall@home.se



## Boktips!

Titel: Epilepsiboken

Sidor: 211 s

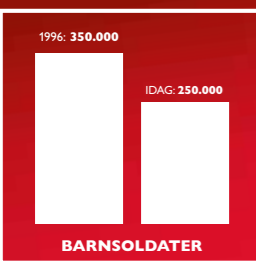
Författare: Lars Forsgren m fl, illustrationer

och layout: Lars Agélii

ISBN 9789163784453

Förlag: Utgiven av Svenska epilepsiförbundet,  
cop. 2016

Epilepsiboken ger grundläggande information om epilepsi, dess orsaker, yttringar och behandlingsmöjligheter samt lyfter fram aspekter som människor med epilepsi och deras familjer möter. Med såväl medicinska fakta och personliga berättelser illustreras konsekvenserna av epilepsi i vardagslivet. Den vänder sig i första hand till personer med epilepsi och anhöriga som söker djupare kunskap. Saklig kunskap är också viktig för personer som i sin yrkesutövning kommer i kontakt med epilepsi; t ex arbetskamrater eller personal inom socialtjänst, skola och sjukvård. Boken är också ett värdefullt redskap som utbildningsmaterial.



## Det var sämre förr.

När vi läser tidningar eller ser på TV får man lätt intrycket att vi lever i en tid av katastrofer och misär. Men faktum är att många saker är bättre än på länge. Titta bara på diagrammet här bredvid. Det visar att långsiktigt arbete ger resultat.

Bli Barnrättskämpe och arbeta för att miljontals barn får en bättre morgondag. Besök oss på [www.raddabarnen.se](http://www.raddabarnen.se) och bli månadsgivare idag.



OBS! Under kalendarier publiceras enbart kalendariepunkter som registrerats på BLF:s hemsida. Registrera därför din kurs/fortbildning på [www.barnlakarforeningen.se](http://www.barnlakarforeningen.se)

### SEPTEMBER

6-8/9 SLIPI 's 10:e Immunbristmöte

Info:

21-22/9 Neonatalt transportmöte

Info:a

28-30/9 International Society for Social Pediatrics & Child Health

Info:

### OKTOBER

9-13/10 Kurs i medfödda metabola sjukdomar

Info:

### NOVEMBER

14-15/11 Framtidens Medicin och Hälsa

Info: <http://www.sls.se/Utbildning/Framtidens-Medicin--Halsa/>

### DECEMBER

5/12 Konferens Idrott och astma

Info:

### 2018

23-27/4 Barnveckan 2018

Info: [www.blf.net](http://www.blf.net)

## Nästa nummer...

Nästa nummer har temat Immunbrist hos barn och utkommer den 22 september.

Det kommer dock att finnas tillgängligt på Barnläkarens hemsida [www.barnlakaren.se](http://www.barnlakaren.se) tidigare.

Varmt välkomna att medverka i tidningen. Glöm inte att skicka med ett högupplöst porträttfoto av er själva och att skriva under med namn, titel och arbetsplats och e-mail.

(exempel: anders andersson, barnläkare, barnkliniken, anders.andersson@hotmail.com).

Max 500 ord, 5 referenser/artikel.

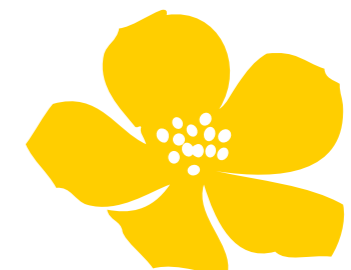
Tipsa gärna om nyheter: [info@barnlakaren.se](mailto:info@barnlakaren.se)



# För 700 spädbarn går solen ned alldeles för tidigt.

[www.solvanda.nu](http://www.solvanda.nu)

Plusgiro: 90 02 12 - 2



SPÄDBARNSFONDENS  
**solvanda**

## Alla solstrålar FÖRTJÄNAR EN GOD BÖRJAN!

För att kunna utvecklas som man ska, måste man få i sig näringen man behöver. Och då är smaken viktig. Resource® MiniMax® är en näringsdryck med ett komplett innehåll med goda och milda smaker av choklad, jordgubbe och banan/aprikos. Innehållet är baserat på ekologisk mjölk och grädde.

Rekommendera Resource MiniMax till alla små solstrålar som behöver extra energi med god smak!

MiniMax är ett livsmedel för speciella medicinska ändamål och ska användas i samråd med sjukvårdspersonal.

För produktfrågor ring 020-78 00 20.



ME  
EKOLOGISK MJÖLK  
OCH GRÄDDE

