



Foto: Getty Images

# Aktuell kunskap om kvinnors och barns hälsa

Utdrag från kunskapsdag om kvinnors och barns hälsa 27 april 2023



**Karolinska  
Institutet**

Citera gärna rapporten, men glöm inte att uppge källan. Bilder, fotografier och illustrationer kan vara skyddade av upphovsrätten. Det innebär att du måste ha upphovsmannens tillstånd för att använda dem.

Referera till rapporten enligt:

Bölte, S., Sävendahl, L., Gemzell Danielsson, K. (red.) (2023).

Aktuell kunskap om kvinnors och barns hälsa – utdrag från kunskapsdag om kvinnors och barns hälsa 27 april 2023.

Stockholm: Karolinska Institutet.

Redaktörer:

Sven Bölte, Center of Neurodevelopmental Disorders at Karolinska Institutet, Centrum för psykiatriforskning, Avdelningen för neuropsykiatri, Center of Neurodevelopmental Disorders (KIND), Institutionen för kvinnors och barns hälsa, Karolinska Institutet. [sven.bolte@ki.se](mailto:sven.bolte@ki.se)

Lars Sävendahl, Avdelningen för barnendokrinologi, Institutionen för kvinnors och barns hälsa, Karolinska Institutet. [lars.savendahl@ki.se](mailto:lars.savendahl@ki.se)

Kristina Gemzell Daniellsso, Avdelningen för neonatologi, obstetrik och gynekologi. Institutionen för kvinnors och barns hälsa, Karolinska Institutet. [kristina.gemzell@ki.se](mailto:kristina.gemzell@ki.se)

ISBN: 978-91-8016-930-1

Stockholm, mars 2023

Layout och tryck: Arkitektkopia, 2023

# Innehåll

Introduktion.....	5
Annie Lööf.....	7
Aron Anderson .....	8
Danijela Rundqvist.....	9
Petter Brodin.....	12
Ulrika Ådén .....	13
Angelica Lindén Hirschberg.....	14
Sophia Brismar Wendel .....	15
Kenny Rodriguez-Wallberg.....	16
Autism och adhd.....	19
Barnallergi och astma .....	25
Barncancer och barnkirurgi.....	31
Barn i världen – tidig upptäckt och hjälp i det lilla och stora.....	39
Barns nervsystem .....	43
Förlossning.....	49
Kvinnohälsa.....	51
Nyföddhetscreening, längdtillväxt och barndiabetes .....	57
Transplantation till barn – hur funkar det och vad händer på sikt? .....	63
Virusinfektioner under graviditeten och barnhälsa .....	69
Vård av det nyfödda barnet.....	75
Vård under graviditet och förlossning.....	81
Barnfetma/obesitas.....	89

A photograph of Kristina Gemzell Danielsson, a woman with blonde hair, wearing a white lab coat over blue scrubs and white gloves. She is smiling and holding a large, clear plastic container filled with a yellowish liquid. The background shows a laboratory setting with shelves containing various boxes and equipment.

## Kristina Gemzell Danielsson

*Prefekt och professor i  
gynekologi och obstetrik  
Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi  
Institutionen för kvinnors  
och barns hälsa*



# Introduktion

Varmt välkommen till en kunskapsdag om kvinnors och barns hälsa den 27 april 2023 i Stockholm!

Dagen vänder sig till dig som är ung eller äldre, patient eller anhörig, eller med erfarenhet av att vara patient eller anhörig, samt till dig som bara är allmänt intresserat av frågor kring kvinnors och barns hälsa. I denna programbok kan du ta del av korta beskrivningar av de olika föreläsningarna med introduktion av föreläsarna.

I plenarföreläsningarna får vi ta del av erfarenheter från de som själva har varit patienter och höra vad forskningen har betydtt för dem och deras möjligheter. Vi kommer att presentera de senaste rönen inom forskning, innovation och utveckling av nya behandlingar och annat hälsofrämjande arbete för att förbättra kvinnors och barns välbefinnande. Programmet ger flera exempel på folkhälsoinsatser liksom högspecialiserad sjukvård ur ett regionalt, nationellt och internationellt perspektiv. Parallella delseminarier ger dessutom möjlighet till fördjupning inom en rad specifika ämnen kring kvinnors och barns hälsa med chansen att möta och diskutera aktuella frågor med forskarna i delseminarier och diskussionspaneler.

I delseminarierna kan man ta del av vad som händer när man vill bli förälder, även efter att ha genomgått behandling av svår sjukdom, kanske med nedfrysta ägg eller spermier, eller sent i livet. Vi får veta vad som händer när man väntar barn och drabbas av virusinfektioner, betydelsen av när avnavigeringen sker, genetikens betydelse och olika aspekter på kön samt perspektiv på att föda barn inklusive vattenförlossning. Projektet Min barnmorska, med sammanhållen vårdkedja under graviditet, födsel och eftervård presenteras och diskuteras som en möjlig väg för att utveckla vården. Vidare får vi veta vad som händer under de första timmarna efter förlossningen, vad nyföddhetscreening för metabola sjukdomar innebär och hur livets första månader avgör risken för sjukdomar senare i livet.

Föräldraskap belyses ur olika aspekter som betydelse av stödinsatser till den nyblivna föräldern, att vara förälder till barn med medfödda sjukdomar, eller till ett barn som varit allvarligt sjukt som nyfödd, föräldrars upplevelse av att delta i forskningsstudier med sitt barn och etiska dilemman för föräldrar till svårt sjuka barn.

Hur mår världens barn och vilka är de största utmaningarna? Forskning kring ohälsa och sjukdom hos barn inkluderar också hur vi kan förebygga detta, vilka behandlingar som kan erbjudas och vad som händer på sikt liksom stöd vid övergången till vuxenlivet t ex för barn med autism och adhd. Dessutom behandlas bäckenbotten – kvinnans bästa stöd – men ofta tabu och vi får hjälp att reda ut vad som är sant eller falskt angående klimakteriet.

Kunskapsdagen arrangeras av Karolinska Institutet i ett samarbete mellan flera institutioner och i samarbete med hälso- och sjukvården inom Region Stockholm. Vår gemensamma vision är att ta fram ny kunskap som leder till förbättrad hälsa för alla.

*Kristina Gemzell Danielsson*



# Annie Lööf



*Min dotters första månader  
var de mest prövande i livet.”*



# Aron Anderson



*Låt ingen annan bestämma var dina gränser är och vad som är möjligt just för dig!"*





# Danijela Rundqvist



*Min hockeykarriär lärde mig att med mod och hårt jobb så uppnås mina drömmar. Tack vare IVF så uppfyllde jag min största dröm – att bli mamma.”*









## Petter Brodin

*Professor i immunologi, barnläkare  
Avdelningen för klinisk pediatrik  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

## Immunsystemets utmognad hos nyfödda barn – av betydelse för hälsa livet ut

Människans immunsystem utgörs av ett komplicerat nätverk av specialiserade vita blodkroppar och proteiner som är livsnödvändiga för oss. De skyddar oss ifrån infektioner och cancerutveckling och individer som saknar fungerande immunsystem dör ofta tidigt i barndomen. Människors immunsystem besitter en enorm inneboende kraft men när eller om systemet är felaktigt reglerat kan det även orsaka skada såsom vid autoimmuna sjukdomar, allergier och kroniska inflammationstillstånd. Idag vet vi inte riktigt varför och hur dessa tillstånd uppstår men de ökar i frekvens och fler och fler barn lider av svår födoämnesallergi och många autoimmuna sjukdomar orsakar svårt lidande. Vi har nyligen visat att immunsystemets sammansättning och funktion varierar bland friska individer som konsekvens av miljöfaktorer såsom infektioner, vacciner, födoämnen och bakteriefloren. Vi vill förstå NÄR och HUR dessa miljöfaktorer formar vårt immunsystem. Vår hypotes är att födseln och den allra första tiden i livet är särskilt betydelsefull eftersom immunsystemet då är under utveckling och samtidigt möter mängder av bakterier, virus, födoämnen och infektioner för allra första gången. Vi tror att immunsystemet under denna kritiska tid i livet anpassar sig till dessa miljöfaktorer och formas för livet och etablerar individens framtida risk för sjukdom involverande immunsystemet.

Mitt arbete som barnläkare ger mig unik inblick i dessa tillstånd och underlättar även tillgång till blodprover från nyfödda barn som föds på den klinik där jag arbetar. I vår forskargrupp har vi även utvecklat nya metoder för samtidig analys av immunsystemets alla celler och proteiner ur mycket små blodvolymmer som är möjliga att få från små barn. I våra pågående studier följer vi upp nyfödda barn över tid samtidigt som tarmbakterier och födoämnen övervakas och analyseras i relation till immunsystemets mognad. Vi har hittills publicerat flera arbeten och visat att vi kan följa utvecklingen av immunsystemet över tid hos nyfödda barn och jämföra mönster mellan barn som föds med kejsarsnitt och vaginal förlossning, barn som ammar eller får modersmjölksersättning, och hos barn med olika bakteriesammansättning i tarmen. Vi har sett stora skillnader hos barn med olika sammansättning i sin tidiga tarmflora och nu går vi vidare med noggranna undersökningar av specifika kemiska föreningar, metaboliter och bakteriemolekyler som kan ge oss mekanistisk förståelse för hur immunsystemet utvecklas under inflytande av koloniserande mikrober tidigt i livet.

Vi hoppas med dessa kunskaper kunna optimera omhändertagandet av alla nyfödda barn så att deras immunsystem och mikrobiella flora får bästa möjliga start i livet och ger upphov till långvarig hälsa utan felaktigt utvecklade och dysreglerade immunsystem som leder till allergier, autoimmunitet och inflammation.



## Föräldraskap till ett barn som varit allvarligt sjuk som nyfödd

Att bli förälder under normala omständigheter kan vara rosenskimrande och harmoniskt, eller omtumlande och krisartat. Oavsett vilket, innebär föräldraskapet att livet förändras, att föräldrarna utvecklas och lär sig och att inget blir som innan barnet föddes. De nätverk i hjärnan som är aktiva när föräldrar tar hand om sina barn har kartlagts, så kallade "caregiving networks" och man kan se hur de stärks för varje timme som tillbringas med det nyfödda barnet. Samtidigt utvecklas barnets hjärna och anknytning till närvarande vuxna uppstår.

Att bli förälder till ett svårt sjukt barn är ofta förenat med större påfrestningar. En del föräldrar får en krisreaktion, viket är naturligt. Utan rätt stöd och behandling kan det utvecklas till ett svårare tillstånd. Risken för ångest och depression är dubblerad hos föräldrar till mycket för tidigt födda barn jämfört med föräldrar som fått fullgångna barn. När man frågar dessa föräldrar ett år efter barnets födelse, så fortsätter de skatta högt på ångest och depressions-symptomen och cirka en femtedel har posttraumatisk stress två år efter barnets födelse.

Ett nyfött barn som är sjukt eller mycket för tidigt fött är än mer sårbart om föräldrarna är sköra, t ex på grund av stark krisreaktion, psykisk ohälsa eller social utsatthet. Stöd till föräldrarna är därför viktigt för att främja att föräldrar tar till sig barnet och barnets anknytning till föräldrarna.

Föräldrars upplevelse av att barnet föds för tidigt har studerats med kvalitativa studier. Från början av vårdtiden uppkommer en brist på kontroll och närhet till barnet. Föräldrar kan uppleva en känsla av maktlöshet, sorg, skuld, ångest och oro. Det finns också många praktiska utmaningar för föräldrar när det gäller att få livet att fungera under tiden på neonatalavdelningen och perioden kan sträcka sig över flera månader.

Enligt Socialstyrelsens rekommendationer bör föräldrar och barn inte separeras och föräldrars möjlighet till närvaro och delaktighet i vården av barnet bör säkerställas. Aktivt stöd till föräldrar att förstå barnets beteenden och signaler ska ges, hud-mot-hudvård ska erbjudas och vårdmiljön ska anpassas efter barnets mognad.

När föräldrarna är närvarande och delaktiga i vården på detta sätt, finns det förutsättningar att ge grundläggande stöd till dem under vårdtiden och dessutom identifiera de som behöver hjälp med specifika stödsatser psykologiskt och socialt.

Efter att familjen skrivits ut efter en lång vårdtid på sjukhuset eller hemsjukvården är det inte ovanligt att familjer känner sig övergivna, som att de står ensamma med ett stort ansvar. När vi undersökte detta i en intervjustudie fann vi att första året hemma upplevdes som förlängd tid av oro för barnets medicinska tillstånd liksom oro för föräldrarnas eget känslotillstånd och relation. I en randomiserad kontrollerad studie (Stockholm preterm interaction based intervention) har vi undersökt om ett manualbaserat hembesöksprogram under första levnadsåret, i första hand ämnat att stärka föräldrabarn-interaktionen och barnets utveckling, också kan förbättra föräldrars psykiska hälsa och känslan av att de är bäst lämpade att ta hand om sitt barn.

Foto: Stefan Zimmermann



### Ulrika Ådén

*Professor i neonatologi, barnläkare  
Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*



### Annie Lööf

*fd partiledare för Centerpartiet och  
mamma till Saga född i vecka 28*



## Angelica Lindén Hirschberg

*Professor i obstetrik och gynekologi  
med särskild inriktning på fertilitet,  
gynekolog, överläkare*

*Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*



## Danijela Rundqvist

*fd elithockeyspelare*

## Hormonella störningar med påverkan på fertilitet hos idrottsskivninnor

Idrottsskivninnor på elitnivå ägnar sig åt hård fysisk träning, ofta flera timmar dagligen, år ut och år in, med målet att överträffa sig själva i fysisk prestation och för att nå den allra yttersta toppen inom sin gren. Det är en imponerande satsning som är till stor glädje inte minst för allmänheten men som kan innebära ett högt pris och riskera hälsan för den enskilda idrottaren. Idag vet vi att idrottsskivninnor i högre grad än idrottsmän drabbas av skador och medicinska komplikationer. Elitidrottande skivninnor har en ökad risk för ätstörningar och hormonella rubbningar ledande till menstruationsstörningar samt förlust av benmassa. Vad beror det på?

Hård träning som är nödvändig för att prestera på elitnivå innebär högt energibehov som många idrottare inte alltid lyckas kompensera med ett tillräckligt kaloriintag och de utvecklar därmed relativ energibrist. Det är också vanligt med en medveten strävan efter magerhet, det vill säga låg mängd kroppsfett i förhållande till muskelmassa, eftersom detta är en viktig faktor för idrottsprestation i flera discipliner inklusive uthållighetssporter och estetisk sport. Det är uppenbart att det inom elitidrotten kan finnas motstridiga intressen mellan prestation och hälsa.

Forskning har visat att skivninnor är mer känsliga för konsekvenserna av kronisk energibrist än vad män är. Kronisk energibrist innebär en stress för kroppen och stimulerar bland annat stresshormoner som hämmar menstruationscykeln. Samma sak gäller för ätstörningar, som medför en uppenbar risk för energibrist med hämmande inverkan på menstruationscykeln som följd. Det är välkänt att långvarigt menstruationsbortfall och östrogenbrist har samband med förlust av benmassa samt ökad risk för skelettskada som t ex stressfraktur som är två till fyra gånger vanligare hos idrottsskivninnor med menstruationsbortfall. En annan uppenbar konsekvens av menstruationsbortfall är infertilitet. Definitionsmässigt är dock menstruationsbortfall till följd av kronisk energibrist en funktionell störning och innebär inte något organfel. En sådan störning kan normaliseras spontant vid framför allt optimerat näringsintag och anpassad träning.

Kronisk energibrist är dock inte den enda förklaringen till menstruationsrubbningar hos idrottsskivninnor. Idag vet vi att det också kan finnas ärftliga orsaker. Polycystiskt ovariesyndrom (PCOS) är en vanlig hormonell rubbning hos skivninnor som innebär ökad produktion av manliga könshormoner, vilket stör ägglossningen och kan ge menstruationsbortfall. Skivninnor med detta syndrom har ofta välutvecklad muskelmassa och starkt skelett. Forskning visar att syndromet kan ha prestationsmässiga fördelar och skulle kunna bidra till att vissa skivninnor selekteras till idrotten. PCOS kan också påverka fertiliteten och vid graviditetsönskan kan det behövas hormonbehandling för att stimulera ägglossning, eller i slutändan, provrörsbefruktning.

## Att bli mamma sent i livet – ett medicinskt perspektiv

*Vad är att bli mamma "sent i livet"?* Ofta används gränsen över 35 år inom forskning av praktiska skäl för att få lagom stora grupper att studera, eftersom det är ganska få kvinnor som föder sitt första barn efter 40-årsåldern. Detta har dock långsamt förändrats, så att andelen kvinnor som skjuter upp barnafödandet tills de fyllt 40 år har tredubblats i Sverige de senaste tre decennierna. Nu är cirka 2,5 procent av alla förstagångsmammor över 40 år och liknande trend ses i hela västvärlden.

*Varför spelar det någon roll om en är äldre?* Det är vanligare att det är svårt att bli gravid själv, vanligare med missfall och kromosomavvikelser. Det är också vanligare med en del komplikationer under senare delen av graviditeten, som högt blodtryck, diabetes och moderkakssvikt som gör att fostret växer dåligt. Det beror på att den äldre kroppen är lite sämre rustad att klara av den belastning som en graviditet innebär för blodkärlen, ämnesomsättningen och immunsystemet. Det finns ingen specifik gräns för när dessa komplikationer börjar öka, men antagligen redan i 25-årsåldern och smygande med ökande ålder. Kvinnans ökande ålder vid barnafödandet har också kopplats till ökad risk för autism och liknande tillstånd, men även några former av barncancer.

*Vad kan en göra åt saken?* Samhället bör främja tidigare familjebildning på så många sätt det går. Åldern är svår att påverka för den enskilda kvinnan, men andra saker som spelar roll för en bra graviditet går att påverka: rökning och obesitas är lika viktiga riskfaktorer enligt en stor svensk-norsk registerstudie från 2014. Rökstopp och att uppnå normal vikt kan ändra riskerna. Mödravården hjälper och ger råd till äldre kvinnor som väntar första barnet. Det finns också möjlighet att göra fosterdiagnostik för att ta reda på om fostret utvecklas normalt och det är tätare kontroller av blodtryck och blodsocker. Diabetes, högt blodtryck, havandeskapsförgiftning och moderkakssvikt går till viss del att förebygga med rätt kost och tabletter. När det är dags att föda barn är det oftare så att äldre kvinnor som väntar första barnet föder med planerat kejsarsnitt eller efter igångsättning för att undvika riskerna med överburenhet. I en svensk registerstudie från 2019 såg man att 79 procent av 40-plussare som försökte föda sitt första barn vaginalt gjorde det. De hade inte ökad risk för att brista mycket i underlivet eller att barnet skulle må dåligt vid födseln jämfört med jämförelsegruppen i ålder 25 till 29 år. I andra studier har man dock sett ökad risk för dessa komplikationer. Slutligen ska en komma ihåg att de allvarliga komplikationerna i absoluta tal är väldigt få och oavsett när en får barn är det en fantastisk händelse som förändrar livet.

Foto: Carin Wesström



### **Sophia Brismar Wendel**

*Docent i obstetrik och gynekologi,  
överläkare*

*Institutionen för kliniska  
vetenskaper*

*Danderyds Sjukhus*





Foto: Anders Norderman

## Kenny Rodriguez-Wallberg

*Professor i reproduktiv onkologi,  
överläkare, gynekolog, obstetriker,  
subspecialist i reproduktiv  
medicin*

*Institutionen för onkologi och  
patologi*

## Fertilitetsbevarande åtgärder, varför är det viktigt och för vem?

För unga kvinnor och män som överlever cancer är risken för infertilitet en stor källa till oro. 2006 kom de första internationella riktlinjerna för bevarande av fertilitet efter cancer som ett resultat av ett tvärvetenskapligt samarbete mellan reproduktionsmedicinska specialister och onkologer. Ur detta utvecklades det nya medicinska området 'Fertilitetsbevarande' eller 'Reproduktiv onkologi' som det också kallas.

I Sverige har vi det största programmet för fertilitetsbevarande vid Karolinska Universitetssjukhuset. Vårt forskarteam har sedan många år tillbaka samlat kliniska patientdata, och vårt team har också framgångsrikt samarbetat med övriga svenska universitetssjukhus, för att kunna sammanställa och analysera data på nationell nivå.

Eftersom de flesta unga cancerpatienter förväntas bli långtidsöverlevare är god livskvalitet oerhört viktigt, men oro över infertilitet och familjebildning påverkar livskvaliteten negativt. Hos patienter med bröstcancer, som är den vanligaste cancerformen bland kvinnor i fertil ålder, är prognosen för långtidsöverlevnad god. 88 procent av kvinnorna som diagnostiseras innan 45 års ålder är fortsatt friska fem år efter behandling. Men till de negativa konsekvenserna av behandlingen hör bland annat påverkan på fertiliteten och ett för tidigt klimakterium. Genom att erbjuda en fertilitetsbevarande behandling i samband med cancerbehandlingen kan många, trots sin sjukdom, ha möjlighet att bilda familj senare i livet.

De etablerade metoderna för fertilitetsbevarande behandling innebär i de allra flesta fall att kvinnan så snabbt som möjligt efter sin diagnos stimuleras hormonellt för att äggen ska mogna. Under denna behandling förekommer äggstocks- och östrogenproduktion som kan ligga flera gånger högre än naturligt och många känner en oro över att behandlingen skulle kunna ha negativa konsekvenser på sjukdomsförloppet. Andra faktorer som kan försvåra behandling är:

1. Graden av sjukdom. Vid akuta sjukdomstillstånd finns inte möjlighet att ta sig tid till att mogna ut ägg.
2. Kvinnans ålder, då det biologiska åldrandet minskar möjligheten till framgångsrik behandling.
3. Att vissa behandlingar kräver att man opererar bort livmodern eller kraftigt påverkar livmoderslemhinnan och därmed omöjliggör framtida graviditet.

Våra forskningsresultat har gett betryggande data kring säkerheten för bevarande av fertilitet hos bröstcancerpatienter, och resultaten stöder bruk av både nedfrysning av ägg, embryon och äggstocksvävnad. Vår kliniskt inriktade forskning har också bidragit till förståelsen av de interindividuella skillnaderna mellan olika behandlingar och olika patientgrupper, vilket också ger skillnader i risken för infertilitet. Genom att fortsätta studera och analysera fertiliteten hos kvinnor och män efter cancer ökar vi hela tiden möjligheterna för dem som drabbats att slippa oro för fertilitet efter sitt tillfrisknande.









# Autism och adhd



Foto: Jens Hillner

## Sven Bölte

*Professor i barn- och ungdoms-  
psykiatrisk vetenskap, psykolog*

*Center of Neurodevelopmental  
Disorders (KIND), Centrum för  
psykiatrforskning*

*Avdelningen för neuropsykiatri*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

# Autism och adhd

Utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar, i Sverige framför allt kallad utvecklingsrelaterade neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (NPF), omfattar enligt de internationella diagnosystemen ICD-11 (Världshälsoorganisation) och DSM-5 (American Psychiatric Association): intellektuell funktionsnedsättning (förekomst 1 procent i barnåldern), kommunikationsstörningar (t ex språkstörningar, 8 procent), autism (1-2 procent), adhd (inklusive add, 6 procent), inlärningsproblem (t ex dyslexi, 10 procent) och motoriska störningar (t ex tics, 5 procent). Totalt uppskattats upp till 18 procent av alla barn och ungdomar ha någon form av NPF som utgör ett betydande hinder att motsvara samhällets allmänna förväntningar på vardagsfungerande i olika livsområden, som i familj, skola (senare arbete) och på fritiden.

NPF beror på genetiskt betingad annorlunda neurologisk funktion, utveckling och mognad, men även biologiska och extrema psykosociala miljöfaktorer kan spela roll i uppkomsten. Funktionsnedsättningarna är medfödda eller debuterar tidigt i livet och påverkar en person i större eller mindre utsträckning hela livet. NPF är uttryck av neurologisk mångfald, men är kopplat till en sårbarhet för psykiatriska tillstånd och kroppsliga sjukdomar. NPF är karakteriserat genom olikheter i sättet att tänka, uppleva och bearbeta information. Det kan också innebära nedsatta funktioner som skapar missförstånd och varierande grad av utmaningar att fungera i ett samhälle som sällan är byggt för eller tar hänsyn till behov som personer med NPF har. Jämfört med kroppsliga funktionsnedsättningar är NPF inte lika synliga, vilket leder till att personer med NPF kämpar med stigmat att inte vilja anpassa och anstränga sig, medan de i själva verket oftast försöker och inte förmår.

För många som lever med NPF är tillstånden inget som de känner att de "har", utan något som de "är", det vill säga de anser att det ingår i deras personlighet och identitet. Därför är idag målsättningen vid flertalet insatser inte att bota utan att arbeta för att adressera och förhindra möjliga negativa konsekvenser av att leva med NPF, t ex psykisk och kroppslig ohälsa, problem i skolan, arbetslöshet, socialt utanförskap, låg livskvalitet och ohälsosam livsstil. Detta görs genom att öka möjligheter till inläring och utveckling av färdigheter samt ge information om NPF till personer med diagnoserna, deras anhöriga samt andra i deras omgivning. Dessutom är det viktigt med anpassning av den sociala och fysiska miljön till personer med NPF för att bemöta deras förutsättningar och skapa tillgänglighet. Det gäller att upptäcka NPF och andra möjliga samtida tillstånd eller sjukdomar tidigt för att kunna börja med insatser i god tid. Vid stöd av personer med NPF är det också viktigt att inte enbart fokusera på deras utmaningar utan även deras styrkor, intressen och preferenser. Både för att hitta hållbara vägar in i samhället för personer med NPF och för att undvika att de enbart får negativ återkoppling, vilket skapar stigma och minskar acceptans av diversitet i samhället.

Diagnoserna autism och adhd uppfattas idag som de två stora inom NPF-området. De har fått mycket uppmärksamhet i media, men kunskapsnivån i samhället är låg och tyvärr är felaktiga uppfattningar om diagnoserna vanliga. Autism kännetecknas av svårigheter i socialt samspel och kommunikation samt oflexibla beteendemönster och adhd av svårigheter att reglera uppmärksamhet, aktivitetsnivå och impulser. Det är inte ovanligt att båda tillstånden uppträder i en kombinerad form. Viktiga frågor för personer med egen diagnos



och anhöriga är oftast: vad är orsaken till diagnoserna, vad måste jag som anhörig veta och vad kan jag göra, samt vad händer när jag som anhörig inte kan stödja mitt barn längre, respektive vilken hjälp finns för mig som person med autism eller adhd att bli självständig, ha egen ekonomi, skapa utbildning, jobb och eget boende.

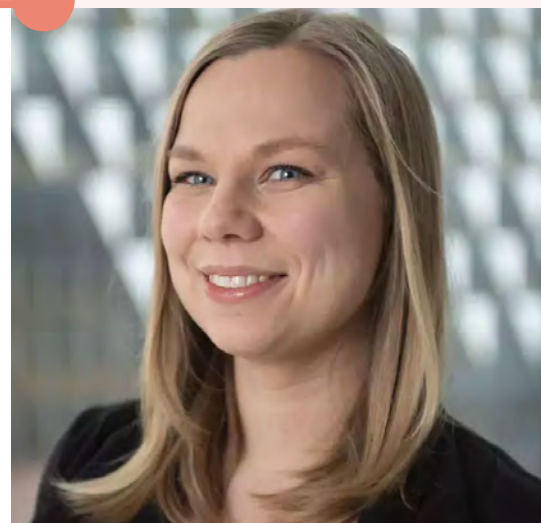
## Vad behöver jag veta om genetik vid autism?

Autism är en utvecklingsrelaterad funktionsnedsättning och visar sig i sättet en person upplever, förstår och kommunicerar med omvärlden och andra människor. Med hjälp av familje- och tvillingstudier, har man kunnat visa att det finns en starkt genetisk komponent vid autism med ärftligheten på cirka 90 procent. Studier av specifika gener och genetiska varianter har också gett oss en bättre förståelse för vilka genetiska faktorer som kan bidra till utvecklingen av autism. Den viktigaste informationen har varit att det är hundratals gener kopplat till autism, och alla dessa gener har markanta funktioner under tidig utveckling av hjärnan. Till exempel behövs många av de generna för att stamceller ska utvecklas till nervceller, och andra gener är viktiga för att få fram kopplingar, synapser, mellan nervceller.

Med hjälp av dessa genetiska fynd från forskningsstudier och genetiska tester, så som analys av kopietalsändringar och sekvensering av hela genuppsättningar, kan vi redan fastställa en mer exakt molekylär diagnos hos cirka 20–30 procent individer med autism. Trots detta är implementering av genetiska tester efter autismsdiagnos begränsat i Sverige. Vi har också kunnat kartlägga den kliniska bilden av de subgrupper med mer sannolikhet att ha ett sällsynt genetiskt tillstånd som orsak till autism. Det är viktigt att identifiera de individer som kan få nytta av genetisk testning för mer specificerad molekylär diagnos som i sin tur kan leda till bättre behandling och stöd för individer med autism. Till exempel ökar vissa av dessa genetiska faktorer också risken för olika komplikationer och somatiska sjukdomar, och information om detta kan hjälpa att få fram en mer individualiserad plan för uppföljning och vård. Det finns ett stort intresse hos familjer och vuxna med autism att ta del av genetisk information men många etiska frågor är viktiga att diskutera. Fortsatt forskning syftar till att identifiera genetisk information som kan användas till att ännu mer skraddarsy behandlingar och interventioner inom autism. Till exempel har vi kunnat visa att en genuppsättning kan påverka utfallet av social färdighetsträning.

Trots dessa framsteg i att förstå den genetiska bakgrunden till autism är vår förståelse fortfarande begränsad och mer forskning behövs för att förstå komplexiteten av de genetiska faktorerna vid autism och deras interaktioner med miljön.

Foto: Ulf Sirborn



### **Kristiina Tammimies**

*Docent i medicinsk genetik, biolog  
Center of Neurodevelopmental  
Disorders (KIND)  
Avdelningen för neuropsykiatri  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*



## Tatja Hirvikoski

*Docent i klinisk psykologi, psykolog*

*Center of Neurodevelopmental Disorders (KIND)*

*Centrum för psykiatriforskning*

*Avdelning för neuropsykiatri*

*Institutionen för kvinnors och barns hälsa*

## Föräldraskap när barnet har adhd, autism eller intellektuell funktionsnedsättning

Många förknippar föräldraskap med glädje och meningsfullhet, men föräldraskap innebär också utmaningar och stress. När barnet har en utvecklingsrelaterad funktionsnedsättning (t ex autism, adhd, intellektuell funktionsnedsättning och rörelsenedsättning) eller en kombination av flera funktionsnedsättningar, kan vardagens krav ibland överstiga föräldrarnas resurser att möta kraven. Resurser kan innefatta faktorer såsom tid, egen förmåga eller stöd från andra.

Föräldrastress innebär alltså en stressreaktion som uppstår när kraven i föräldraskap är större än de egna resurserna. Föräldrar till barn med funktionsnedsättning upplever högre grad av stress i vardagen än föräldrar till typiskt utvecklande barn. De faktorer som stressar föräldrar till barn med funktionsnedsättning kan vara kopplade till praktiska frågor såsom tillgång till stöd och insatser, eller samordning av kontakter inom vård och skola. Ytterligare stressfaktorer kan vara kopplade till egna tankar och känslor, såsom oro inför framtiden eller skuld känslor gentemot barnets syskon som man har svårt att hinna med. På sikt kan hög föräldrastress leda till psykisk ohälsa, t ex ångest och depression.

Acceptance and Commitment Therapy (ACT) är en utveckling av kognitiv beteendeterapi. I ACT arbetar man med strategier kring acceptans och medveten närvaro samt strategier kring förändring i den egna värderade riktningen. Vi har utvecklat en ACT-baserad gruppbehandling (Navigator ACT) specifikt för föräldrar som har barn med en funktionsnedsättning och som upplever hög grad av föräldrastress eller psykisk ohälsa. Nu utvärderar vi behandlingens säkerhet och effektivitet i flera studier i samarbete med Habilitering & Hälsa, Region Stockholm samt flera andra habiliteringsverksamheter i Sverige.

Föräldraskap kan vara extra komplicerat när inte bara barnet, utan även föräldern själv har en funktionsnedsättning. Vi har i våra studier sett att föräldrar som själva har mycket adhd-symptom upplever hög grad av föräldrastress i vardagen. Det kan handla om svårigheter med att organisera familjevardagen, men också svårigheter med emotionsreglering och konflikter som kan uppstå. Våra studier visar att adhd-kurser med fördel kan anpassas så att de fungerar bra även för föräldrar med egna adhd-symptom. En del föräldrar med egen adhd kan också behöva mer anpassat stöd för att utveckla föräldrafärdigheter på det sätt som de önskar. Vi utvärderar just nu ett föräldrastödsprogram specifikt anpassat till föräldrar med egen adhd (Improving Parenting Skills Adult ADHD, IPSA).

## Stöd i övergången till vuxenlivet vid autism och adhd

Övergången till vuxenlivet präglas av en ökad frihet och möjligheter att forma sin egen framtid. Samtidigt ställs höga krav på att fatta egna beslut och att anpassa sig till ändrade förväntningar. På kort tid sker stora förändringar inom flera livsområden. Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (NPF) som autism och adhd kan försvåra denna övergång, vilket bland annat återspeglas i att det blivit allt vanligare med boendestöd och aktivitetsersättning för unga vuxna med NPF. Svårigheter uppstår ofta i samband med stora omställningar, som att flytta hemifrån, börja arbeta, eller byta vårdkontakter. Stödet är i dag ofta otillräckligt, vilket innebär en stor belastning för anhöriga och kan få långtgående konsekvenser för den unges framtida livschanser, livskvalitet och hälsa.

Det är tydligt att det finns ett stort behov av stöd i vardagen under övergången till vuxenlivet, för att kunna navigera i dagens komplexa samhälle. Däremot är det inte helt klarlagt hur stödet ska ges på bästa sätt. Vid centret KIND genomför vi för närvarande en serie studier för att öka kunskapen kring detta. Vi har intervjuat boendestödjare runt om i landet om deras arbete med att stötta unga vuxna med NPF. Intervjuerna visar att personalen har ett stort engagemang, men också att verksamheten inte alltid är anpassad för målgruppen och att det finns en stor efterfrågan efter mer kunskap om NPF. Personalen betonar även vikten av att hitta rätt balans mellan självständighet och stöd i kontakten med de unga vuxna. För att möta de behov som finns har vi på KIND utvecklat stödprogrammet TRANSITION för unga vuxna med NPF.

I TRANSITION ingår en serie webbföreläsningar med information som kan vara relevant för den som är på väg in i vuxenlivet. De områden som avhandlas är utbildning, arbete, ekonomi, boende, hälsa, relationer, fritid och delaktighet i samhället. Med utgångspunkt i föreläsningarna reflekterar deltagarna tillsammans med en mentor kring sin nuvarande situation och sina framtidsplaner. Baserat på detta formulerar de därefter mål, bryter ner målen i mindre delar, och börjar ta steg i den utstakade riktningen. En pilotstudie inom psykiatrisk verksamhet tyder på att både deltagare och personal är nöjda med upplägget, och att de som genomför programmet lyckas ta konkreta steg mot sina mål. I nuläget pågår utvärderingar av TRANSITION både inom boendestöd och inom det kommunala aktivitetsansvaret för ungdomar som varken arbetar eller går i skola. Våra studier visar även att det blivit allt vanligare att olika tekniska lösningar används för att ge boendestöd på distans. Unga vuxna med NPF ser både för- och nackdelar med detta. Vi arbetar nu med att ta fram en modell för att utröna när och hur det kan vara lämpligt att ge stöd på distans, och när sedvanligt stöd är att föredra.



### Ulf Jonsson

*Docent i barn- och ungdoms-  
psykiatrisk forskning, psykolog  
Center of Neurodevelopmental  
Disorders (KIND), Centrum för  
psykiatrforskning  
Avdelningen för neuropsykiatri  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*







# Barnallergi och astma



## Björn Nordlund

*Docent i barn- och ungdoms-  
allergologi*

*Avdelningen för klinisk pediatrik  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

# Barnallergi och astma

Astma är en av de vanligaste kroniska sjukdomarna i världen, och förekommer hos mer än 300 miljoner barn och vuxna. Astmasymptom hos förskolebarn är vanligt, men i de allra flesta fall (cirka 60 procent) så växer symptomen bort med åldern. Många barn kommer ändå att ha kvar sin astma under hela uppväxten och även in i vuxen ålder. Faktorer såsom ärftlighet, återkommande luftvägsinfektioner och sänkt lungfunktion, flera allergier och dålig astmakontroll ökar risken för kvarstående astma.

Det har under de senaste åren även uppmärksammats att barn och ungdomar med astma oftare har icke-allergiska sjukdomar såsom typ 1-diabetes, neuropsykiatriska funktionsnedsättningar, mag-tarmsjukdomar och övervikt än de utan astma. Oro och ångest är också vanligt förekommande problem i befolkningen och kan vara svåra att skilja från symptom på astma såsom andnöd eller tungandning. Internet-baserad kognitiv beteendeterapi indikerar en lovande behandlingseffekt för astma-relaterad oro.

Matallergier är den allergisjukdom som ökat mest hos barn de senaste 10 åren och medför stora utmaningar för drabbade barn och deras familjer, för sjukvården och för samhället i stort. Man har studerat möjligheten att förebygga allergi med smakprov innehållande jordnöt, mjölk, vete och ägg från 3 månaders ålder och visat att risken för matallergi minskade med 58 procent vid tre års ålder.

Studier med olika former av allergenspecifik immunoterapi, behandling med gradvis ökande dos av allergen till en patient, har prövats i olika former för matallergi. Metoden med mest lyckade resultat är oral immunoterapi (OIT) där en underhållsdos uppnås och på så sätt skapar tolerans mot allergenet.

Ett OIT-läkemedel för behandling av jordnötsallergi i åldern 4-17 år har nyligen godkänts i Sverige och en studie pågår för yngre barn.

## Kan man förebygga allergi?

Behandlingen av matallergi är vanligen att utesluta specifika matvaror ur kosten. Det saknas effektiva åtgärder som förebygger matallergi. Matallergi med risk för akut livshotande allergisk reaktion drabbar 2-5 procent av alla barn i Sverige. Det leder ofta till rädsla, social stigmatisering och försämrad livskvalitet hos barn och deras familjer. I vår forskning undersöker vi om det går att förebygga allergi med tidig åtgärd som består av smakprov innehållande jordnöt, mjölk, vete och ägg från 3 månaders ålder. Resultat vid tre års ålder visade att risken för matallergi minskade med 58 procent, riskminskningen var tydligast för jordnötsallergi (65 procent) i jämförelse med kontrollgrupp. Resultaten är viktiga eftersom exempelvis jordnötsallergi är en livslång allergi som ökar risken för allvarliga allergiska reaktioner. Vidare såg vi ingen negativ effekt av smakprov på amning i jämförelse med kontrollgruppen.

Nya studier är planerade för att undersöka preventionseffekten på matallergi i skolåldern. Forskningen kommer även fokusera på om tidiga smakprov av jordnöt kan förebygga andra typer av allergiska reaktioner genom korsreaktivitet, t ex björk-pollenallergi eller oralt allergisyndrom (OAS) som ger klåda i mun och hals på grund av intag av födoämnen som innehåller PR-10-proteiner (nötter, morot, äpple med mera). Preliminära resultat indikerar att tidiga smakportioner stimulerar till en mer varierad kost och näringsintag upp till ett års ålder. Det kan ge positiva hälsoeffekter på utveckling av tarmflora och immunförsvar vilket kommer att undersökas i kommande studier.

Forskningen baseras på PreventADALL studien som är ett stort samarbetsprojekt i Norge (Fredrikstad och Oslo) och Sverige (Stockholm). I Sverige leds studien av Björn Nordlunds forskargrupp på Karolinska Institutet.

## Från barndom till vuxen ålder – växer astma bort?

Astma är en av våra vanligaste folksjukdomar i Sverige och även globalt sett. Ungefär 10 procent av barn och vuxna är drabbade, och lindriga former av astmaliknande besvär (t ex förkylningsastma) är ännu vanligare hos små barn. Man brukar beskriva astma som en kronisk inflammatorisk sjukdom i luftvägarna, vilket kan ge symptom i form av andnöd, tryck över bröstet, hosta, pipande eller väsande andning. En akut astmaattack kan till och med bli livshotande för den drabbade, men lyckligtvis är dödsfall kopplade till astma mycket ovanligt i Sverige idag. Symptomen varierar ofta över dygnet eller över olika tidsperioder. Behandlingen består av regelbunden medicin som dämpar inflammationen i luftvägarna (framför allt inhalationssteroider) och olika former av luftrörsvidgande medicin, eftersom inflammerade luftrör drar ihop sig och ger varierande grad av trång passage för luften till och från lungorna. För personer med svår astma finns även så kallade biologiska läkemedel tillgängliga idag.

Det är välkänt att många olika faktorer kan påverka barns risk att få astma, t ex om någon annan i familjen eller släkten har astma (det vill säga ärftlighet och genetiska faktorer), för tidig födsel, föräldrars rökning, exponering för luftföroreningar, fukt och mögel i bostaden, kost och livsstil samt avsaknad av gynnsam mikroflora i omgivningen (att växa upp på en bondgård ger däremot skydd mot astma och allergi). Flera faktorer samverkar vid astma och medför att kroppens immunförsvår programmeras på ett sätt som får luftrören att bli inflammerade och känsliga för yttre faktorer som dofter, kall luft, partiklar i luften, virus och allergen.

Astmasymptom hos förskolebarn är alltså vanligt, men i de allra flesta fall (cirka 60 procent) så växer symptomen bort med åldern. Många barn kommer ändå att ha kvar sin astma under hela uppväxten och även in i vuxen ålder. Vilka faktorer talar då för att barn kommer ha kvar sin astma? Senaste årens forskning där man följt stora grupper av barn tills de blivit vuxna har givit en hel del ny kunskap om risken för kroniska besvär. Risken ökar om en eller flera av följande faktorer förekommer:

- stark ärftlighet
- samtidig allergi mot flera olika ämnen
- samtidig hönsnuva eller eksem
- samtidig fetma
- återkommande luftvägsinfektioner
- sänkt lungfunktion
- dålig astmakontroll

En viktig fråga för vårdpersonal som jobbar med barn och ungdomar med astma är hur vi ska kunna öka chanserna att barnastma växer bort och minska riskerna för att astma blir kronisk. Här behöver vi ta till oss de senaste forskningsrönen och erbjuda individanpassad vård och uppföljning för varje barn. Om allergin är kraftig bör t ex immunterapi erbjudas, om fetma förekommer bör professionell hjälp erbjudas och om lungfunktionen är påverkad och astmakontrollen är låg bör vi optimera astmabehandlingen på bästa sätt. Även om mera forskning behövs så har vi med rätt omhändertagande och kunskap goda möjligheter att förhindra att barns astma blir bestående under uppväxt och vuxen ålder.

Foto: Stefan Zimmermann



### Erik Melén

*Professor i barnmedicin, överläkare,  
barnallergolog*

*Sachsska barn- och ungdoms-  
medicinska sjukhuset*

*Institutionen för klinisk forskning*





## Catarina Almqvist Malmros

*Professor i klinisk epidemiologi,  
barnläkare, barnallergolog  
Institutionen för medicinsk  
epidemiologi och biostatistik*



## Marianne Bonnert

*Postdoktor och psykolog  
Centrum för psykiatrforskning,  
Institutionen för klinisk neurovetenskap*

## Astma och oro – finns det ett samband och går det att behandla?

Astma är en av de vanligaste kroniska sjukdomarna i världen, och förekommer hos mer än 300 miljoner barn och vuxna. Det är väl känt att individer med astma ofta även har andra allergiska sjukdomar såsom eksem, födoämnesallergier och hösnuva. Det har under de senaste åren även uppmärksammats att barn och ungdomar med astma oftare har icke-allergiska sjukdomar såsom typ 1-diabetes, neuropsykiatriska funktionsnedsättningar, mag-tarmsjukdomar och övervikt än de utan astma.

Vi har studerat samsjuklighet mellan astma och icke-allergiska sjukdomar såsom typ 1-diabetes, neuropsykiatriska funktionsnedsättningar, mag-tarm-sjukdomar och övervikt i kliniska och befolkningsbaserade studier, samt i studier baserade på tvillingar. Där har vi funnit tydliga samband både inom individer och mellan syskon och tvillingar i samma familj. En del av sambandet kan förklaras av arv eller gemensamma faktorer i miljön, vilket innebär att behandling av samsjukligheten också skulle kunna mildra astman. Det finns även möjlighet att lära mer genom undersökning av lungfunktion, immunologi och genetik, samt att undersöka astmans svårighetsgrad och interaktioner mellan arv och miljö.

Oro och ångest är ett vanligt förekommande problem i befolkningen, och beräknas drabba drygt 10 procent under en livstid. Astmasymptom kan vara svårt att skilja från symptom på oro eller ångest, såsom andnöd eller tungandning. Det finns risk för att symptomen sammanblandas; man kan få oro av astma, men också astma av oro. Personer med oro relaterad till astma kan då känna av astman mer, och undviker fler situationer än nödvändigt. Att rikta in sig på överdrivet undvikandebeteende hos astmapatienter med oro kan således vara en viktig psykologisk process som kan förbättra livskvalitet och astmakontroll. Internetförmedlad kognitiv beteendeterapi (KBT) har visat sig vara en effektiv behandling för olika hälsotillstånd och har flera fördelar såsom tillgänglighet, standardisering och tidseffektivitet.

Vi har genomfört en utveckling av internetförmedlad KBT för astmarelaterad oro hos vuxna patienter och har nyligen publicerat två studier. I den första fallstudien så utvecklade och testade vi genomförbarheten av behandlingen i form av ett åtta veckors exponeringsbaserat KBT-protokoll för astmarelaterad oro. I den andra pilotstudien översatte vi behandlingen till internetbaserad KBT. De flesta deltagare (89 procent) rapporterade god effekt av behandlingen, och astma-oro förbättrades avsevärt. Data från veckovisa skattningar visade att en minskning av undvikandebeteende predicerade en minskning av astma-oro den följande veckan genom hela behandlingsperioden. Resultaten indikerar en lovande behandlingseffekt för astmarelaterad oro. Vi har nu påbörjat rekrytering till en randomiserad kontrollerad studie där effekten av vårt nya protokoll jämförs med en kontrollgrupp. Målet med projektet är att utveckla en effektiv internetförmedlad KBT-baserad behandling som kan ge många med astma och oro tillgång till god behandling och ökad livskvalitet. Mer information finns på hemsidan <https://ki.se/meb/mantra>. I nästa steg kommer vi utveckla samma behandling för föräldrar och barn med astma.

Sammanfattningsvis finns det ett tydligt samband mellan astma och icke-allergiska sjukdomar. Det förefaller även som att orosrelaterad astma går att behandla med internetförmedlad KBT. Detta indikerar vikten av att identifiera patienter med astma där prevention, behandling och uppföljning behöver förbättras. Vi ser fram emot fortsatta studier om astma och samsjuklighet med stor relevans för individer och deras familjer, för sjukvården och folkhälsan.

## Kan man bota matallergi?

Förekomsten av allergisjukdomar har ökat de senaste 50 åren. Cirka 25 procent av alla barn och ungdomar har någon form av allergi och kring 5–8 procent lider av matallergi. Matallergier är den allergisjukdom som ökat mest hos barn de senaste 10 åren och medför stora utmaningar för drabbade barn och deras familjer, för sjukvården och för samhället i stort. Idag finns ingen etablerad botande behandling mot matallergi utan de drabbade måste undvika livsmedlet i fråga. Allergi mot jordnötter och nötter är oftast livslång. Allergi mot mjölk och ägg växer oftast bort men ungefär 20 procent får en bestående allergi. Barn med matallergi upplever sänkt livskvalitet och lever under ständigt hot om att få en allvarlig och potentiellt livshotande allergisk reaktion.

Vi står nu förhoppningsvis inför ett stort paradigmskifte kring hur vi ska behandla barn med matallergier. Vi har i hela västvärlden under många år haft ett passivt förhållningssätt med strikt undvikande av allergen men studier pekar mot att ett mer aktivt förhållningssätt kring matallergier är bättre.

Studier med olika former av allergenspecifik immunoterapi (AIT), behandling med gradvis ökande dos av allergen till en patient har prövats i olika former för matallergi. Metoden med mest lyckade resultat är oral immunoterapi (OIT). Principen vid OIT är att den allergiska individen äter till en början mycket låga doser och sedan successivt ökande mängder av allergenet i fråga till en underhållsdos uppnås och på så sätt skapar tolerans mot allergenet. De hittills publicerade OIT studierna har visat varierande resultat, framför allt vad gäller säkerhet och effekt, vilket sannolikt beror på skillnader i studiedesign vad gäller typ av allergen, dos, ålder på deltagare, syfte med studien, osv. Det finns flera publicerade systematiska översiktsartiklar för OIT mot olika livsmedel med olika underhållsdos och olika upplägg. Studierna visar att majoriteten av barn som genomgår OIT blir desensibiliserade, det vill säga tål mer av maten i fråga efter en tids behandling, men biverkningar är vanliga. Biverkningar i form av lindriga allergiska reaktioner drabbar i stort sett alla som deltar och en mindre andel (som mest kring 20 procent) har någon gång fått reaktioner som krävt adrenalininjektion. Ett OIT-läkemedel för behandling av jordnöttsallergi i åldern 4–17 år har nyligen godkänts i Sverige men finns ännu inte tillgängligt för förskrivning.

De fåtal tidigare publicerade OIT-studier utförda på yngre barn, yngre än fyra år, indikerar en åldersgradient mot att OIT är mer framgångsrik och säkrare ju yngre barnet är. Inga stora säkerhetsproblem har framkommit i dessa studier och högre frekvens av desensibilisering efter OIT-behandling än för äldre studiedeltagare har noterats. Detta stämmer väl överens med de senaste årens forskning kring förebyggande av matallergi, att tidig introduktion av all slags mat förebygger utveckling av matallergi. På samma sätt skulle man kunna tänka sig att tidig behandling med OIT när en matallergi uppkommit, medan immunsystemet fortfarande är föränderligt i hög grad, skulle kunna vända de immunologiska processerna och skapa tolerans. Vår jordnötts-OIT-studie "SmaChO" undersöker om OIT mot jordnöttsallergi med låga behandlingsdoser, långsam uppdosering och till små barn, kan användas för att bota jordnöttsallergi. Preliminära resultat är lovande. Vi planerar nu en kommande studie med OIT mot annan matallergi. Vår framtidsvision är att direkt starta oral immunoterapi (OIT) så fort en matallergi uppkommit i tidig barndom, i stället för att som idag rekommendera strikt undvikande av livsmedel som utlöser allergiska reaktioner. Detta är ett helt nytt sätt att angripa matallergi.

Foto: Marcus Gustafsson



### **Anna Asarnej**

*Docent i pediatrik, överläkare,  
barnallergolog*

*Avdelningen för klinisk pediatrik  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*







# Barncancer och barnkirurgi



Foto: Bildmakarna KI

## Anna Nilsson

Lektor i barnonkologi, överläkare i barnonkologi  
Avdelningen för barnonkologi och barnkirurgi  
Institutionen för kvinnors och barns hälsa



## Tomas Wester

Professor i barnkirurgi  
Avdelningen för barnonkologi och barnkirurgi  
Institutionen för kvinnors och barns hälsa

# Barncancer och barnkirurgi

Varje år insjuknar cirka 350 barn i Sverige i barncancer. I begreppet barncancer ligger alla former av tumörsjukdomar hos barn där de vanligaste är olika typer av leukemi följt av hjärntumörer och därefter tumörer i andra organ som skelett, lever och njurar med flera. Trots att dessa sjukdomar alla klassificeras som ovanliga så är barncancer tillsammans med olycksfall den vanligaste dödsorsaken hos barn och ungdomar i Sverige idag.

Vår forskningsavdelning grundades för drygt 30 år sedan då man insåg att forskning kring olika aspekter av barncancer behövde samlas under samma tak för att ge snabbare resultat. På vår avdelning idag bedrivs forskning inom flera områden; preklinisk (laborativ), klinik och omvårdnad. I den prekliniska forskningen arbetar vi med att förstå uppkomst av cancer i olika modellsystem (t ex celler från patienter, organiska cellsamlingar, djur) och att i dessa system också testa nya möjliga behandlingsmetoder. Stora delar av denna typ av forskning görs i djurmodeller men viktiga upptäckter behöver bekräftas i tumörmaterial från barn. Vår forskningsavdelning samarbetar därför nära med barncanceravdelningen på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna och barntumörbanken där prover från patienter samlas. Forskning kring hjärntumörer, neuroblastom och histiocytoser har varit särskilt framgångsrik genom åren.

I den kliniska forskningen har vi genom olika register följt hur det går för de barn som drabbats av cancer genom att registrera fakta om sjukdomen, vilken behandling som har getts, eventuella komplikationer som har uppstått och om barnet har tillfrisknat. Ett bra exempel är vår registerforskning rörande akut lymfatisk leukemi (ALL) som bidragit till att behandling mot ALL förbättrats enormt; från en nästan alltid dödlig sjukdom till att vi idag kan bota drygt 90 procent av alla barn som drabbas. Generellt har överlevnaden i barncancer ökat konstant sedan 1970-talet. På senare år har forskning kring barncancer också fokuserat på akuta och långsiktiga biverkningar som kan drabba barn med cancer. Dagens behandlingsmetoder med cellgifter, kirurgi och strålterapi kan ge akuta bieffekter men även påverka på det växande barnet på lång sikt. Målet för vår forskning är att bidra till ökad överlevnad och samtidigt färre långsiktiga hälsoproblem i vuxen ålder. Att vara förälder eller syskon till ett barn med cancer är en livsomvälvande erfarenhet och vår omvårdnadsforskning rör bland annat familjens upplevelser av att ha ett sjukt barn och hur man kan stödja dem. Vi bedriver också forskning kring hur etisk stress, som kan uppstå i en vårdssituation med ett svårt sjukt barn, påverkar sjuksköterskor och läkare i deras dagliga arbete. Vår avdelning jobbar tillsammans för att vår forskning ska bidra till framtidens vård för barn med cancer.

Barnkirurgi är en specialitet som tar hand om barn med medfödda missbildningar i mag-tarm-kanalen och urinvägarna. Landets fyra barnkirurgiska kliniker som finns i Stockholm, Uppsala, Göteborg och Lund behandlar även äldre barn med kirurgiska sjukdomar i tarmen och urinvägarna, t ex blindtarmsinflammation. Sedan 2018 har behandlingen av vissa ovanliga missbildningar i Sverige centraliserats till Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm och Skånes Universitetssjukhus i Lund. Detta har givit väldigt goda förutsättningar att utveckla verksamheten och att bedriva forskning och utbildning. Föräldrar till nyfödda barn med en missbildning har många frågor. De undrar över orsaken till missbildningen och hur den kommer att påverka barnet på lång sikt. Den barnkirurgiska forskningen omfattar både grundläggande forskning rörande genetiska och molekylära mekanismer bakom olika missbildningar och patient-

nära klinisk forskning med uppföljningsstudier, behandlingsstudier och registerforskning. Syftet med forskningen är att öka kunskapen om olika missbildningar och barnkirurgiska sjukdomar och på så sätt skapa förutsättningar för bättre information till patienter och föräldrar, effektivare behandlingsformer och individualiserad vård utifrån den enskilda individens förutsättningar. De senaste åren har mycket arbete ägnats åt hur överföring bör ske från barnsjukvård till vuxensjukvård. Vår forskargrupp har haft stort fokus på ändtarmsmissbildningar (avsaknad av ändtarmsöppning), Hirschsprungs sjukdom (avsaknad av tarmens nervsystem), nekrotiserande enterokolit (svår tarminflammation som drabbar för tidigt födda barn), esofagusatresi (medfött avbrott i matstrupen), medfött diafragmabräck (öppning i mellangärdesmuskeln som leder till att bukens organ ligger i bröstkorgen när barnet föds) och akut blindtarmsinflammation. En del av gruppen är särskilt intresserad av att undersöka genetiska förklaringar till i första hand missbildningar i urinvägarna och uppföljning av barn med blåsexstrofi.

## Att växa upp med medfött diafragmabräck

Varje år föds cirka 25 barn i Sverige med medfött diafragmabräck (CDH). Diafragmamuskeln skiljer lungorna från buken och bildas redan under graviditetsvecka sju till nio. Vid diafragmabräck har muskeln slutits ofullständigt, vilket medför att bukens organ kan glida upp i bröstkorgen, på den plats där lungorna hos det lilla fostret ska bildas. Detta får till följd att lungorna blir mindre och får en sämre funktion. Barnen mår bra så länge de ligger i mammans mage men när de föds och ska dra sitt första andetag märks oftast att något är fel. Idag upptäcks drygt hälften av alla barn med diafragmabräck före födseln vid det riktade ultraljudet i graviditetsvecka 17–19. Upptäckten av bräcket gör det möjligt att planera för barnets födsel så att omhändertagandet optimeras. Hur länge barnet behöver vårdas på sjukhus är oftast beroende av hur sjuka lungorna är och variationen är stor, alltifrån några veckor till månader. Tack vare många års forskning och utveckling av intensivvården har överlevnaden ökat till idag 85 procent. Många av de barn som fötts med diafragmabräck får under uppväxten besvär relaterade till nedsatt lungfunktion men också andra symptom till följd av sitt diafragmabräck.

I vår forskning har vi undersökt hur det går senare i livet för barn och ungdomar födda med diafragmabräck, hur det har påverkat dem och deras föräldrar i olika avseenden. Att vara svårt sjuk i nyföddhetsperioden ger ofta en tuff start i livet och det är lätt att tro att det skulle påverka livskvaliteten senare i livet. Vi har sett att barn födda med CDH skattar en god livskvalitet men att föräldrarnas skattning av sitt barns livskvalitet skiljer sig åt. Kanske beror det på att det främst är föräldrarna som bär barnens historia genom att minnas hur den första tiden var och rädsorna som säkert fanns kopplade till den? Att vara född med en nedsatt förmåga innebär inte att bli av med något som tidigare fanns. Förmågan att utveckla olika strategier har säkerligen stor betydelse för hur tillfredsställelsen med livet upplevs.

Vår forskning är grundat i ett klinisknära samarbete där kontaktytan mot såväl barn, ungdomar och deras föräldrar har stor betydelse.



### Elin Öst

*Medicine doktor*

*Avdelningen för reproduktiv hälsa*

*Institutionen för kvinnors  
och barns hälsa*



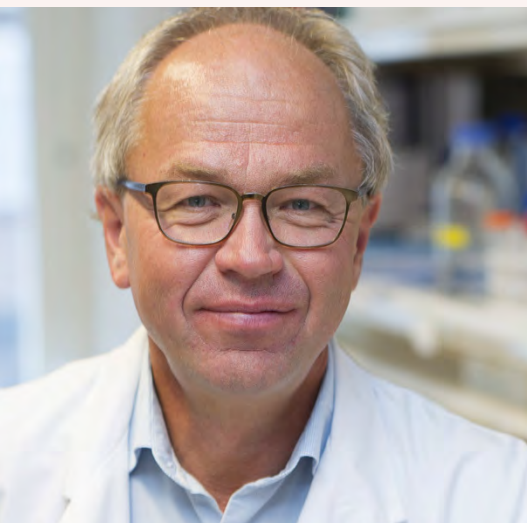


Foto: Ulf Sirborn

## Per Kogner

*Professori barnonkologi, barnläkare  
Avdelningen för barnonkologi och  
barnkirurgi*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*



Foto: Nimib Baryawno

## Diana Treis

*Medicine doktor, barnläkare  
Avdelningen för barnonkologi och  
barnkirurgi*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

## Precisionsmedicin – ett nytt sätt att bota barncancer

Barncancer är jämte olycksfall en av de främsta anledningarna till död hos barn och ungdomar i Sverige. Dramatiskt förbättrad överlevnad uppnåddes under andra hälften av nittonhundratalet genom intensifierad cytostatikabehandling (cellgifter). Då cytostatika riktar sig mot alla celler i kroppen som delar sig fort, begränsas doseringen av biverkningar. Barn, som ju vanligen vid insjuknande i cancer är i övrigt friska, tål större mängd cytostatika än vuxna i förhållande till kroppsvikten. Ändå skedde intensifieringen av barncancerbehandlingen till priset av ökade – ibland livslånga – biverkningar, samtidigt som vi fortfarande bara botar drygt 80 procent av barncancerpatienterna.

I medicinens alla områden har individualiserade behandlingar varit i ropet sedan ett par decennier. Genom att studera patientens biomarkörer kan sjukdomen närmare karakteriseras och läkemedel anpassas i högre grad än vad som tidigare varit möjligt.

Vid behandling av cancer skall behandlingen skräddarsys till tumörcellerna, vars arvsmassa (DNA) i regel skiljer sig från personens övriga celler. Cancer-cellerna har genom förändringar i sitt DNA tillskansat sig fördelar, t ex förstärkta signaler för ökad celldelning och tillväxt, eller att signaler om tillväxstopp och vila ignoreras. Medan cancer hos vuxna, som ju ofta utvecklats över många år, i regel innehåller en mängd olika sådana DNA-mutationer, är antalet mutationer lägre i barncancer. Detta kan innebära att den enskilda mutationen har större sjukdomsframkallande betydelse hos barn.

Vi presenterar två patientfall som belyser hur precisionsmedicin kan revolutionera behandlingen vid barncancer. Båda barnen befann sig i ett kritiskt läge där ordinarie behandling antingen inte kunde ges på grund av livshotande biverkningar, eller inte haft tillräcklig effekt på tumörsjukdomen. I nära samarbete mellan olika forskare analyserades i detalj såväl tumörernas arvsmassa som deras gen- och proteinuttryck. De upptäckta förändringarna modellerades på olika sätt, och cellernas och molekylernas signalvägar undersöktes. Resultaten möjliggjorde identifiering av en tumöranpassad målstyrd behandling som vände en utsiktslös medicinsk situation till långtidsöverlevnad.

Flera decenniers forskning har resulterat i ett ökande antal onkologiska precisionsläkemedel, tyvärr ofta tillgängliga bara för vuxna. Att matcha rätt patient till rätt substans i rätt skede av behandlingen är utmanande. Här behövs ökad kunskap. Stora forskningsinsatser, exempelvis den internationella samarbetsstudien INFORM, analyserar alla svåra barntumörer, t ex vid återfall. GMS, Genomic Medicine Sweden, är ett nationellt projekt där alla barn med cancer undersöks med helgenomsekvensering. Dessa projekt bidrar till ökad förståelse, men kan också föreslå bättre behandling för det enskilda barnet. Vår vision är att i framtiden ska varje barncancerpatient erbjudas en effektiv precisionsbehandling, helst utan biverkningar.

## Föräldrars upplevelse av att tillfrågas om deltagande i randomiserade studier

De framsteg som har gjorts de senaste decennierna inom barncancer är till största delen tack vare gemensamma behandlingsprotokoll och randomiserade kliniska studier (RCT), det vill säga studier där man lottar deltagarna till olika behandlingsarmar inom studien för att sedan kunna jämföra behandlingsresultat och biverkningar mellan behandlingsarmarna.

Randomisering innebär att de barn vars föräldrar samtyckt till att delta i studien blir lottade till vilken behandling inom studien de kommer att få. Forskningen bygger på en hypotes om att det ena behandlingsalternativet kan ge ett bättre behandlingsresultat, eller färre biverkningar, än det andra alternativet vilket man därför vill undersöka, men det är alltså inget man på förhand vet.

Dessa studier är viktiga för att kunna fortsätta utveckla behandlingsprotokollen, men att vara förälder till ett barn som nyss fått en cancerdiagnos och kort därefter få information om och behöva ta ställning till deltagande i en klinisk studie kan vara svårt. Därför är det angeläget att utvärdera hur familjerna uppfattar processen kring information och förfrågan om studiedeltagande (informerat samtycke).

Vi har genomfört en enkätstudie i Sverige, Finland och Danmark 2013–2019 med föräldrar vars barn behandlats för akut lymfatisk leukemi (ALL) enligt NOPHO ALL2008-protokollet och här presenteras data för den del som rör familjernas upplevelse av samtyckesprocessen kring de randomiserade studierna som ingick i protokollet.

Av de som deltog i enkätstudien hade 483 föräldrar till 279 barn blivit tillfrågade om RCT-deltagande. En majoritet av föräldrarna upplevde att de fått tillräckligt med information och tid för att fatta sitt beslut och att processen generellt hade fungerat tillfredsställande. Anmärkningsvärt var dock att nästan hälften av alla föräldrar tyckte det var betungande att fatta ett beslut, och hos de som tackat nej till deltagande var siffran över hälften.

När enkätsvar jämfördes mellan föräldrar som tackat nej till RCT jämfört med de övriga föräldrarna fanns det signifikanta skillnader vid fyra påståenden: lägre förtroende för studiens utformning, lägre skattning på om tillräckligt med information givits, mer betungande att fatta beslut, och skulle i lägre utsträckning fatta samma beslut igen hos de som tackat nej.

De äldre barnen (över 12 år) hade i stor utsträckning varit delaktiga i beslutet om RCT-deltagande, medan mycket få av de yngsta barnen hade varit delaktiga.

Detta stämmer väl med tidigare nordisk forskning, som visat att ålder är en viktig faktor för om man vill delta i randomiserade studier eller inte.



### **Nina Mogensen**

*Doktorand, specialistläkare  
Avdelningen för klinisk pediatrik  
Institutionen för kvinnors och barns  
hälsa*



### **Mats Heyman**

*Docent i barnonkologi, överläkare  
Avdelningen för barnonkologi och  
barnkirurgi  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*



## Pernilla Pergert

*Docent i vårdvetenskaplig barncancerforskning, specialistsjuksköterska - barn och ungdom*

*Avdelningen för barnonkologi och barnkirurgi, Institutionen för kvinnors och barns hälsa*



## Carina Rinaldo

*Doktorand, specialistsjuksköterska - barn och ungdom*

*Avdelningen för barnonkologi och barnkirurgi, Institutionen för kvinnors och barns hälsa*



## Charlotte Weiner

*Doktorand, specialistsjuksköterska - barn och ungdom*

*Avdelningen för barnonkologi och barnkirurgi, Institutionen för kvinnors och barns hälsa*

## Etiska dilemman för föräldrar i barncenvård

Etiska dilemman uppstår när det finns en konflikt mellan olika värden. Värden är något som anses gott/rätt. Konflikten kan uppstå inom/mellan personer. I barnsjukvården kan t ex sjuksköterskor och föräldrar ha motstridiga perspektiv gällande vad som är gott/rätt för barnets bästa. Hälso- och sjukvårdspersonal i barncenvården upplever dagligen etiska dilemman. Dessa inkluderar dilemman gällande barnets självbestämmande vid t ex procedurer när fasthållning behövs för att ta ett blodprov. Ett annat dilemma är då sannings-sägandet begränsas för att skydda barnets hopp. För att stödja hälso- och sjukvårdspersonal i att hantera etiska dilemman finns olika sorters etikstöd. Forskning om föräldrars etiska dilemman är mycket begränsad. Vidare är föräldrarna hänvisade till vänner för att diskutera etiska dilemman i vården av deras barn eftersom etikstöd till föräldrar saknas i Sverige idag.

*Etiska dilemman för föräldrar.* I ett projekt om etiska dilemman har vi genomfört fem fokusgruppsintervjuer med föräldrar i barncenvården från Stockholm, Lund och Umeå. Det föräldrarna tyckte var viktigt var att få anpassad och ärlig information, bli sedda och respekterade som familj, men också få möjlighet att lita på och överlämna ansvaret till vården. De etiska överväganden som föräldrar stod inför var att de ofta tvivlade på sitt ansvar i vården, de hade ofta svårt att balansera rollen som förälder och vårdare. Många föräldrar oroade sig för det medicinska ansvaret som de automatiskt upplevde att de tilldelades, exempelvis att lägga om sår, ge barnet injektioner och att dosera potenta läkemedel rätt. I efterhand tvivlade de på om de verkligen hade skyddat sitt barn tillräckligt i vård situationerna och om de borde ha sagt ifrån när barnet led. Framför allt grubblade föräldrarna över om det alltid var nödvändigt att utsätta barnet för de smärtsamma procedurer som utfördes. I ett annat projekt studeras föräldrars och barns deltagande i etikstöd i barncenvården och förhoppningen är att tillsammans skapa en moralisk kompass som kan användas vid etiska dilemman.

*Etiska dilemman när barn/ungdomar är potentiella donatorer till sitt sjuka syskon.* Stamcellstransplantation är en väl etablerad behandling vid allvarliga blod-/cancersjukdomar. När den potentiella donatorn är under 18 år tillkommer etiska aspekter då den minderårige kan sakna kunskap/rättighet att fatta eget beslut. I Sverige har föräldrarna rättighet och skyldighet att fatta beslut om donation, men de har dubbla lojaliteter till barnet som potentiell donator och det svårt sjuka syskonet. Vi har intervjuat barn/ungdomar som har donerat stamceller till sitt sjuka syskon som överlevt, men också deras föräldrar. Familjen fick veta att syskon är de bästa donatorerna och att det är riskfritt för dem, men ingen hade diskuterat känslomässiga/psykologiska risker. Föräldrarna beskrev stolt donatorns insats, att det var värt besväret eftersom det räddat livet på deras sjuka syskon och att de friska barnen blev glada när de kunde hjälpa till. De flesta hade aldrig tvekat att låta det friska barnet donera. Ingen uttryckte att de upplevde en dubbel lojalitets-situation. Föräldrarna beskrev att de inte räckte till för de friska barnen, utan hade fullt fokus på det sjuka syskonet. Oron för transplantationen var större än för donatorn. De upplevde att allt var bra när det friska barnet inte klagade men förstod att barnet var hänsynsfullt och inte ville belasta.



## NORDFERTIL

### – 10 år fertilitetskonservering i pojkar med cancer

Dagens cancerbehandlingar blir mer och mer effektiva, vilket innebär att allt fler personer som behandlats för barncancer når vuxen ålder. Detta gör det alltmer viktigt att fokusera på biverkningar och framtida livskvalitet, t ex manlig infertilitet. Cancerbehandling med kemoterapi och radioterapi kan orsaka skador på köns-cellerna så att det medför framtida infertilitet. Detta beror på att behandlingen som används för att hämma de snabbt växande cancercellerna också negativt påverkar spermieproducerande celler, det vill säga de testikulära stamcellerna. Infertiliteten kan vara tillfällig eller bli permanent, det beror på typ och dos av behandling, samt patientens ålder.

Fertilitetsbevarande åtgärder är möjliga för pojkar som kommit så långt i sin pubertet att de börjat producera spermier, spermier kan då nedfrysas för framtida behov. För ännu inte könsmogna pojkar finns dock ingen enkel lösning, då deras spermier inte är utvecklade. Trots intensiv forskning finns stor okunskap kring hur stamcellerna utvecklas till spermier. Detta beror till stor del på att resultat från djurexperimentella studier inte är direkt överförbara på människa då spermieutvecklingen skiljer sig markant mellan människa och djur. Även om det idag går att frysa testikelvävnad från pojkar före puberteten, så finns det ingen kliniskt tillgänglig metod för hur vävnaden ska kunna användas för att möjliggöra biologiskt faderskap. Nya stamcellbaserade cellodlingsmetoder som etablerats inom andra medicinska områden, t ex organoider (små cellgrupper som bildar miniorgan i kultur), kan ge nya verktyg för forskning om spermatotogenes. Testikulära organoider kan i framtiden användas för att undersöka riskerna för testikeln vid olika cancerbehandlingar av pojkar och ge svar på hur stamcellerna skulle kunna skyddas vid behandlingen.

Tillsammans med kollegor inom det multi-disciplinära Nordisk-Baltiska forskningsnätverket NORDFERTIL ([www.NORDFERTIL.org](http://www.NORDFERTIL.org)), fokuserar vi på att utveckla nya metoder för bevarande av framtida fertilitet och hormonfunktion hos unga pojkar som genomgår behandlingar eller har en grundsjukdom som kan påverka den framtida fertiliteten. NORDFERTIL startades 2012 av en grupp läkare och forskare från de nordiska länderna. Idag har vi medlemmar från deltagande centra i Sverige, Finland, Island, Norge, Danmark, Estland, Lettland and Litauen. Eftersom det ännu inte finns någon etablerad metod för att bevara fertiliteten hos pojkar före pubertet, fokuserar vår forskning på nedfrysning/lagring av testikelvävnad och de testikulära stamcellernas utveckling till spermier.

Utöver vår forskning ska vi också ta fram mer information om behandlingsrelaterade fertilitetsproblem, vilket kommer att vara till nytta för de behandlande läkarna då de ska informera patienter och deras familjer om möjliga testikel-skadande effekter i samband med den planerade cancerbehandlingen.

Foto: ESHRE



### Jan-Bernd Stukenborg

*Lektor i experimentell reproduktionsbiologi- och medicin  
Avdelningen för barnonkologi och barnkirurgi  
Institutionen för kvinnors och barns hälsa*



### Cecilia Petersen

*Medicine doktor  
Avdelningen för barnonkologi och barnkirurgi  
Institutionen för kvinnors och barns hälsa*



# Barn i världen – tidig upptäckt och hjälp i det lilla och stora





Foto: Ulf Sirborn

## Eric Herlenius

*Professor i barnmedicin, överläkare i barnmedicin*

*Avdelningen för klinisk pediatrik*

*Institutionen för kvinnors och barns hälsa*

# Barn i världen – tidig upptäckt och hjälp i det lilla och stora

AIM – AI i Medicin hjälp för tidig upptäckt av hotande patientsvikt

KLINIKOMICS – Real tids Precisionsmedicin för den individuella patienten.

Barn. Barn, barn. Data. Data, data. AIM – Artificiell och mänsklig Intelligens i barnmedicin.

Allting förändras. Inte minst inom vården ändras förutsättningarna i rask takt.

Vår kapacitet, nu och imorgon, att hantera, lagra och analysera enskilda individers data ökar exponentiellt. Samtidigt ökar mängden individdata lavinartat och i takt med att precisionsmedicinen får brett genomslag med skraddarsydd behandling baserad på just DIN genetik, DIN proteinprofil samt DITT beteende, så kommer informationshantering bli en fundamental funktion för värdeskapande långt bortom dagens journaltexter och gränsvärdesbaserad vård.

Titta och lyssna på patienten! Subtila förändringar i fysiologiska patientvariabler utgör tidiga signaler för begynnande svikt och behov av ändrade ökade behandlingsinsatser. Infektioner hos små barn är svåra att upptäcka men snabbt insatt behandling är livsavgörande. Då symptomen hos nyfödda är svårtolkade, tar man hjälp av blodprover, men infektionsvärden stiger först efter många timmar och bakterier kan ta dagar att odla.

För mer akut omhändertagande/övervakning finns etablerade bedömningar av vitalparametrar, så kallade Early Warning Scores (EWS). Dessa är dock personalkrävande och kräver direkt observation av patienter samt är baserade på gränsvärden. Idag används och införs förbättrade pediatrika bedömningsskalor, Pediatric Early Warning Score (PEWS).

Med de massiva ökande datamängderna, behöver vi som individer och vårdpersonal hjälp med att tolka de massiva mängder information som finns. Detta kräver ett multidisciplinärt samarbete. Genom semiautomatisk djup maskin inlärningsbaserad EWS – DeepNEWS bör vi både kunna tidigare upptäcka, behandla och skydda barn ifrån livshotande händelser.

Vår målsättning är och vi genomför nu utveckling av övervakningssystem som upptäcker små men tidiga förändringar i andningsmönster och hjärtrytm orsakade av infektioner. Härigenom varnas vårdnadsgivare tidigt, så att effektiv behandling kan påbörjas innan barn/patienter blir allvarligt sjuka. Med DeepNEWS verkar potentiellt livshotande händelser kunna upptäckas ett DYGN innan dagens gränsbaserade vård upptäcker dem! Det räddar liv och minskar sjuklighet.

Vi kartlägger kliniska händelseförlopp och jämför med data från övervakningssystem för puls, andning och syremättnad samt utvecklar analysalgoritmer som kan identifiera olika typer av allvarliga händelser. Med artificiell intelligens kan vi analysera stora mängder data snabbt och ta hänsyn till individuella faktorer

som kön, ålder och vikt. Detta möjliggör en skalbarhet till andra patientgrupper som t ex vuxna med covid-19. I nuläget har vi data från drygt 1500 nyfödda barn samt 5000 vuxna covid-19-patienter. Dessa stora datamängder är essentiella för att ta fram effektiva och pålitliga algoritmer och Clinical Decision Support Systems. Systemet har potential att minska behovet av invasiva åtgärder (t ex blodprover) och byggs på redan tillgänglig utrustning på sjukhusens avdelningar, vilket underlättar snabb etablering i den kliniska vardagen. Med förbättrad diagnostik, skräddarsydd till patienten, kan allvarliga sjukdomstillstånd upptäckas innan de blir livshotande!

Basal neurovetenskap som bistår och nu används för direkt tillämpbar individualiserad realtids precisionsmedicin. Vi ser fram emot att under de kommande åren etablera helt nya rutiner för patientdatabehandling och möjligheter att tidigt ta hand om och bättre hjälpa våra barn och patienter.

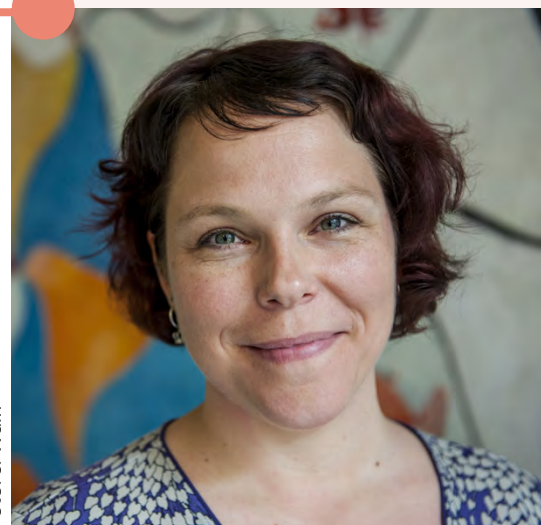
## Tidig upptäckt och behandling av barn som försämras – kedjan som räddar liv?

Tre faktorer är viktiga för att förbättra prognosen hos en akut sjuk patient: tidig upptäckt av svikt i vitala funktioner, tidigt insatta åtgärder samt att barnet tas om hand av ett team med rätt kunskaper och färdigheter. Rätt kompetens handlar både om att veta vad som behöver göras medicinskt och i omhändertagandet av barnet så att rätt insatser görs, på rätt sätt och vid rätt tidpunkt. Då mycket av vårdens arbete sker i team handlar rätt kompetens också om att ha en säkerhetskultur där försämring av barnets tillstånd fångas upp och flaggas till teamet, att teamets medlemmar är tränade i att kunna kommunicera och samarbeta i en kritisk situation och att de har en tydlig gemensam bild av hur teamet ska agera vid en akut situation. Inom vården och många andra industrier har man utvecklat kloka standardiseringar för just sådana situationer som ger teamet spelregler kring när och hur de ska agera på och samarbeta kring ett barn som försämras och behöver stabiliserande åtgärder. På ALB arbetar vi sedan 2006 med säkert teamarbete som en viktig strategi för att bidra till säker vård.

Att regelbundet träna akut omhändertagande, kommunicera och samarbeta på ett strukturerat sätt och att använda gemensamma arbetsätt vid eskalerande eller akuta situationer är viktiga delar. Bedömningsskalor av vitalparametrar, så kallade Early Warning Scores (EWS) syftar till att öka patientsäkerheten genom att standardisera såväl bedömning av patienters vitalparametrar som vilka åtgärder sviktande vitalparametrar leder till, och därmed ge ett effektivt akut omhändertagande varje gång en försämring inträffar. En av de tidigaste pediatrika bedömningsskalorna, Pediatric Early Warning Score (PEWS), utvecklades i Brighton och publicerades 2005. De flesta PEWS-instrument tar med bedömning av vitalparametrar knutna till andning, cirkulation samt beteende/neurologi. Studier har visat att PEWS bidrar till tidigare upptäckt av barn med sviktande vitalparametrar, lägre frekvens av hjärtstopp och tidigare transport till intensivvård.

Barnsjukhuset har utvecklat arbetsätt för tidig upptäckt och behandling av barn med sviktande vitalfunktioner. Det handlar om allt från att känna igen hur det ser ut när ett barn blir kritiskt sjukt till hur vi utvecklat säkra arbetsätt så att vi kommunicerar och samarbetar i teamet för att stödja och behandla barnet – *kedjan som räddar liv*.

Foto: J. Wulff



### **Kiku Pukk Härenstam**

*Medicine doktor, barnläkare, Bitr. överläkare barnakutvård, docent i hälso- och sjukvårdsorganisation Avdelningen för klinisk pediatrik Institutionen för kvinnors och barns hälsa*



## Helena Hildenwall

*Docent i global barnhälsa,  
specialistläkare i barn och  
ungdomsmedicin*

*Institutionen för global folkhälsa*



## Tobias Alfvén

*Professor i global barnhälsa  
Institutionen för global folkhälsa*

Foto: Johan Adegren, SÖS sjukhusfotografer

## Hur mår världens barn? – de största utmaningarna för Agenda 2030

Varje år dör knappt sju miljoner barn och unga innan de upplevt sin 20-årsdag. Cirka fem miljoner av dessa dödsfall sker redan innan fem års ålder. Med den teknik och kunskap vi har idag skulle två tredjedelar av dessa dödsfall kunna förebyggas med relativt enkla medel. Att det då fortfarande dör ungefär 14 000 barn under fem år varje dag är en skandal.

Ändå har stora framgångar skett under de senaste årtiondena; barndödligheten har mer än halverats sedan 1990, och i början av 1800-talet dog nästan vartannat barn före sin femte födelsedag. Vaccin, läkemedel, infektionskontroll och inte minst förbättrade levnadsförhållanden har bidragit till bättre överlevnad. Infektionssjukdomar dödar inte längre lika många barn som tidigare men kvarstår som en av de vanligaste orsakerna till små barns död. Hälsa är dock inte bara en fråga om att överleva utan handlar också om att få möjligheterna att utvecklas och uppnå sin fulla potential. Parallellt med de gamla hoten mot barns hälsa, som infektioner och undernäring, växer nyare hot fram i form av klimatförändringar, konflikter, ökad psykisk ohälsa, inaktivitet och övernutrition. För ett gott liv ska alla barn och unga få växa upp i trygghet och utvecklas med tillgång till en familj, vatten och sanitet, mat, skola, framtidshopp och möjlighet att leka och lära.

År 2015 antog alla FN:s medlemsländer Agenda 2030 och de globala målen för hållbar utveckling. Agenda 2030 är vår tids grundläggande handlingsprogram för att avskaffa extrem fattigdom, minska ojämlikheter och orättvisor, främja fred och rättvisa och skydda miljön genom 17 mål och 169 delmål som ska vara uppfyllda till år 2030. Om man verkligen läser Agenda 2030 är det en mycket stark text och om vi kunde använda oss av den som vägvisare i större utsträckning skulle utvecklingen i världen se annorlunda och mer hoppfull ut. Mål 3 är det mål som har särskilt fokus på hälsa och delmål 3.2 är det delmål som specifikt berör barns hälsa. Delmålets ambition är att inga spädbarn eller barn under fem år ska dö av orsaker som hade kunnat förebyggas. Men barns hälsa och välbefinnande påverkas direkt och indirekt av större delen av de globala målen. För att nämna några av målen; ingen fattigdom, ingen hunger, god utbildning, jämställdhet, rent vatten och sanitet, hållbara städer och minskade klimatförändringar.

Barn är en av samhällets mest utsatta grupper med begränsade möjligheter att påverka sina egna förutsättningar. Det är också barn och unga tillsammans med kommande generationer som ska ta del av de samhällsförändringar som genomförs idag och utveckla framtidens strategier. För att uppnå Agenda 2030 måste barn ställas i centrum för de globala målen och vägleda vårt agerande, nationellt såväl som internationellt.



# Barns nervsystem







# Barns nervsystem

Neuropediatrik är ett begrepp som ofta används synonymt med barnneurologi, men som också kan anses omfatta området i en vidare bemärkelse där även rehabilitering och helheten för barn med neurologiska sjukdomar ingår. Att ta ett sådant helhetsgrepp är helt avgörande för de multisjuka barn och ungdomar som sköts inom rehabiliteringen och barnneurologin. Sjukdomar och skador i nervsystemet kan dock te sig på många olika sätt, en del är akuta och övergående medan andra är livslånga och kan vara associerade med en mängd relaterade sjukdomar. Då många sjukdomstillstånd som inte är primärt neurologiska ofta debuterar med avvikande utveckling hos barn så är utredningar av olika typer av utvecklingsförseningar en stor del av det arbete som görs. Det innebär att barnneurologin omfattar både akut vård av svårt sjuka barn men också utredningar i öppenvård och vidare hjälp under hela barndomen för en stor mängd sjukdomar.

Just detta breda spektrum av ett mycket stort antal olika tillstånd är kännetecknande för barnneurologin och de senaste årens kunskapsutveckling på flera områden har varit oerhört omvälvande. Allt fler tillstånd som tidigare kategoriserades som ospecifika syndrom får nu sin förklaring och ibland leder det till förbättrade möjligheter att behandla och i bästa fall bota. Neurologin som helhet är i ett mycket dynamiskt skede där utvecklingen sker mycket fort.

Några av de områden där utvecklingen varit allra mest häpnadsväckande de senaste åren är helt nya terapier som finns för barn med svåra muskelsjukdomar där man nu använder så kallad genterapi i kliniskt bruk. Det innebär att barn med genetiska sjukdomar kan få sina gener ersatta med fungerande genkopior, något som innebär en revolution. På samma sätt har möjligheten att diagnosticera olika typer av epilepsier hos barn genom att sekvensera alla gener i en individ inneburit att en majoritet av alla barn med epilepsi nu får en orsak diagnosticerad. Slutligen har kunskapsläget avseende barn med motorikstörningar inklusive cerebral pares förbättras.

Foto: Ulf Sirborn



## Ronny Wickström

*Professor i barnneurologi,  
barnläkare*

*Avdelningen för neuropediatrik  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*





Foto: Rick Guidotti

## Thomas Sejersen

*Professor i neuropediatrik,  
överläkare i barnneurologi  
Avdelningen för neuropediatrik  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

## Nya genombrott i behandlingar för muskelsjukdomar hos barn

Spinal muskelatrofi (SMA) tillhör en av de vanligare muskelsjukdomarna hos barn och var innan tillgång till sjukdomsmodifierande behandling den vanligaste genetiska orsaken till död i spädbarnsåldern. SMA kännetecknas av muskelsvaghet orsakad av nedbrytning av de främre motornerven i ryggmärgen. Den vanligaste typen av SMA orsakas av mutationer i SMN1-genen (survival motor neuron). Sjukdomen förekommer i ett spektrum av olika svårighetsgrader som klassificeras som typ 1-3. Den svåraste formen, typ 1, är också vanligast och förekommer hos 60 procent av dem med SMA. Få med SMA typ 1 överlever 2 år utan behandling. Sammantaget förekommer SMA hos cirka 1 av 10 000 födda barn. Variationen i svårighetsgrad förklaras till allra största delen av olika antal kopior av SMN2, en gen som är mycket lik SMN1, men som uttrycks mycket sparsamt på grund av ofullständig splitsning. Just detta utnyttjas som angreppspunkt för två av de tre nya medicinska sjukdomsmodifierande behandlingarna vi nu har tillgång till mot SMA, nusinersen (Spinraza) som efter laddningsdoser ges via lumbalpunktion (ryggstick) var fjärde månad, och risdiplam (Evrysdi) som ges dagligen som intag av flytande lösning. Båda verkar genom att öka nivåerna av SMN2. En tredje behandling, onasemnogene abeparvovec (Zolgensma) bygger istället på att tillföra SMN1-genen som genterapi. Detta ges som engångsbehandling i form av intravenös infusion. Vi har nu i Sverige haft tillgång till nusinersen sedan 2017, och risdiplam samt onasemnogene abeparvovec sedan 2022. Onasemnogene abeparvovec är den första genterapi som kommit till användning inom ordinarie sjukvård. Totalt har nu cirka 120 individer med SMA erhållit behandling med någon av de tre sjukdomsmodifierande läkemedlen. Alla tre former av behandling är effektiva för att bromsa förlusten av motorneuron, förbättra överlevnad och motorisk funktion, och har hos en stor andel barn rentav visats kunna ge en helt normal motorisk utveckling om behandlingen sätts in innan symptomdebut. För alla tre behandlingar ska ett nationellt behandlingsråd för SMA godkänna att kriterier för behandlingsstart är uppfyllda innan den startar. Behandlingarna har generellt bättre effekt ju tidigare de sätts in, eftersom möjligheten att bromsa en fortskridande motorneurondöd då är större. Det innebär att vi skulle få ett ännu mycket bättre totalt behandlingsresultat om vi via nyföddhetscreening framöver skulle kunna fånga upp barn med SMA innan symptomdebut.

## Genetikens betydelse för förståelsen av svåra epilepsier hos barn – ett paradigmskifte

Epilepsi är den vanligaste kroniska neurologiska sjukdomen och kännetecknas av återkommande epileptiska anfall. Ett epileptiskt anfall orsakas av okontrollerade elektriska urladdningar i hjärnan. Symptomen vid epileptiska anfall varierar och kan innefatta muskelryckningar, grumlat medvetande, ändrat beteende med mera. Utöver anfall, förekommer vid vissa epilepsier också andra neurologiska, kognitiva och psykiatriska symptom. Vid vissa typer av epilepsi finns en ökad dödlighet. I Sverige finns cirka 70 000 personer med epilepsi, varav 10 000 barn och ungdomar. Risken att insjukna är störst under det första levnadsåret samt från 70–80 års ålder. Av barn som insjuknar med epilepsi under första levnadsåret, får ungefär hälften en intellektuell funktionsnedsättning och ungefär lika stor andel får en så kallad läkemedelsresistent epilepsi med fortsatta anfall trots behandling med anfallsförebyggande epilepsiläkemedel.

Historiskt har vi kunnat klarlägga sjukdomsorsaken i endast cirka en tredjedel av alla fall med epilepsi. Det har bidragit till att läkemedelsbehandlingen är lindrande och inte botande, och inte sällan ineffektiv, eftersom vi inte har kunnat rikta behandlingen mot (den okända) sjukdomsorsaken. Till påvisade orsaker till epilepsi hör olika förvärvade hjärnskador såsom stroke, syrebrist kring förlossningen, hjärntumörer, infektioner i hjärnan och traumatiska hjärnskador. Epilepsi kan också orsakas av medfödda hjärnmissbildningar och ämnesomsättningssjukdomar. Hos den övriga majoriteten har vi, utifrån tvilling- och familjestudier, anat att genetiska faktorer är viktiga. Först på 2010-talet har vi börjat få verktygen att undersöka detta på allvar.

Många av de barnepilepsier som börjar under de första levnadsåren orsakas av en "bokstavsförändring" i den genetiska koden i en gen. Människans cirka 20 000 gener, våra arvsanlag, utgör "recept" för våra cellers tillverkning av proteiner vilka styr det mesta som sker i vår kropp och vår hjärna. Med ny genetisk teknik, så kallad massiv parallell DNA-sekvensering, kan vi idag påvisa en genetisk orsak hos 35–50 procent av de små barn med epilepsi som vi utreder. Vi vet då vilken gen och vilket protein som orsakar epilepsin och vi kan rikta vår behandling mot den orsaken. På så vis kan vi använda de epilepsiläkemedel vi idag redan har tillgång till på ett bättre och individualiserat sätt och många nya behandlingar, inklusive genterapi, är under utveckling. Den här nya möjligheten till en mer precis behandling riktad mot den enskilda individens sjukdomsorsak, med bättre effekt och mindre biverkningar, kallas precisionsmedicin. Med precisionsmedicinsk behandling av epilepsi hoppas vi att bättre kunna förebygga inte bara anfall utan också övriga neurologiska, kognitiva och psykiatriska symptom och i vissa fall även helt bota individen. För små barn med svår epilepsi där hela barnets utveckling kan påverkas handlar det då om att komma in med effektiv behandling så tidigt som möjligt för att få bästa möjliga effekt. En genetisk diagnos möjliggör också genetisk vägledning, fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk testning (PGT).

Foto: Johan Garsten



### Tommy Stödberg

*Medicine doktor, överläkare i barnneurologi*

*Avdelningen för neuropediatrik  
Institutionen för kvinnors och barns hälsa*



## **Kristina Tedroff**

*Docent i neuropediatrik, barnläkare  
och barnneurolog*

*Avdelningen för neuropediatrik*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

## **Motorikstörningar inklusive cerebral pares**

Barn och unga som har en avvikande motorisk utveckling; den kan vara försenad, alla förväntade motoriska färdigheter kanske inte uppnås eller den kan vara typisk först men sedan förändras och kanske försämras, har en motorikstörning. Ofta finns också symptom från muskler eller balansorgan som normalt inte finns, det kan t ex vara spasticitet, en form av ökad muskelspänning, dystoni är en annan typ av förändrad muskelspänning eller tonus som är mer plötslig och oförutsägbar till sin karaktär. Finns dessa extrasymptom påverkar de ofta viljemässiga rörelser negativt och förhindrar många vardagliga aktiviteter.

Allra mest frekvent är cerebral pares (CP) som är det vanligaste motoriska funktionshindret hos barn i den industrialiserade världen. Hjärnskadan som resulterar i CP har oftast uppkommit redan under graviditeten (prenatalt) hos barn som föds i fullgången tid, medan förtidigt födda barn oftast får skadan i anslutning till eller snart efter förlossningen (perinatalt), en liten andel av barnen har fått en skada senare under de första 2 åren (postnatalt). Risken att utveckla CP ökar kraftigt med minskande graviditetslängd. För barn födda före 28 veckor är förekomsten av CP 60–80 per 1000 levande födda, jämfört med 1–1,5 per 1000 för barn födda efter fullgången graviditet. Ändå är mer än hälften av barnen som får CP fullgångna. Totalt får cirka 2–3 per 1000 levande födda barn i Europa CP. Hos mer än hälften förekommer också andra funktionsnedsättningar, t ex kognition, synfunktion, perception och/eller kommunikation. Sömnrubbingar, smärta och nutritionsproblem är också vanliga. Barn med CP har i 95 procent av fallen en avvikande motorisk utveckling redan första levnadsåret.

Betydligt ovanligare än CP är det med primära, oftast genetiska/ärftliga motorikstörningar hos barn. Förenklat uttryckt debuterar dessa hos ett barn vars första motoriska utveckling varit typisk men där individen under förskoleåren eller ända upp i vuxen ålder får lokaliserade symptom och kanske succesivt försämrade motorik, ofta med inslag av oregelbundet förekommande ofrivilliga rörelser t ex dyskinesier. Att tolka, bedöma och behandla denna typ av motorikstörning är ofta komplext och svårt.

Jag berättar kort om dystoni som är ett motoriskt symptom som finns både vid CP och andra motorikstörningar. Hur man kan identifiera dystoni och ge exempel på behandling som varit hjälpsam för en del. Sedan kommer jag kort redogöra för situationen för unga vuxna med CP i Stockholm delvis ur ett delaktighetsperspektiv.



# Förlossning



## Eva Wiberg-Itzel

*Docent i obstetrik, överläkare  
Institutionen för Klinisk forskning  
och utbildning, Södersjukhuset*

# Förlossning

## SAVE-studien

SAVE-studien är en randomiserad, kontrollerad multicenterstudie på fullgångna och lätt för tidigt födda barn. Studien kommer genomföras på ett stort antal förlossningsenheter i Sverige däribland Södersjukhuset i Stockholm.

Varje år dör cirka 2,6 miljoner barn i världen under första levnadsmånaden, en andel av dödsfallen är förlossningsrelaterade. Denna överdödlighet kan reduceras med hjälp av neonatal hjärt-lungräddning (HLR). Cirka 5 procent av fullgångna nyfödda behöver aktiv andningshjälp för att börja andas. Gällande nyfödda fullgångna som föds efter att ha utsatts för asfyxi vid födelsen är det vetenskapliga underlaget bristande vad gäller tidpunkten för när man ska avnavla. Under graviditeten sker fostrets gasutbyte av syre och koldioxid via moderkakan, liksom utbyte av näringsämnen och avfallsprodukter. Blodcirkulationen mellan foster och moderkaka sker via navelsträngen och cirka en tredjedel av barnets blodvolym befinner sig vid varje givet tillfälle i moderkaka och navelsträng. Vid födsel vid fullgången tid har fostret en total blodvolym på cirka 120 ml/kg, varav cirka 35 ml/kg befinner sig i moderkakan. En stor del av denna blodvolym (25–30 ml/kg) kommer att överföras från moderkaka till det nyfödda barnet om man väntar 3–5 minuter med att avnavla. För fullgångna välmående barn i Sverige var rutinen fram tills 2008 att avnavla inom 30 sekunder efter födelsen. Syftet var att underlätta att ta ett blodgasprov från navelsträngen. Efter 2008 tillämpas "sen avnavling" (det vill säga efter 3 minuter) på friska välmående barn i Sverige.

En Cochrane-review från 2013 visade att nyfödda som avnavlats sent hade högre hemoglobinkoncentrationer vid 24–48 timmars ålder samt hade en halverad risk för järnbrist vid 3–6 månaders ålder. En randomiserad studie på 400 svenska barn, visade att genom fördröjd avnavling vid 3 minuter minskar neonatal anemi med 80 procent, järnbrist vid 4 månaders ålder med 90 procent samt att man erhåller positiva effekter på finmotorik och socialt beteende vid 4 års ålder. I en fortsatt randomiserad studie på 540 nyfödda i Nepal påvisades en kvarstående relativ minskning av järnbrist och järnbristanemi med 40–45 procent vid 8 månaders ålder och en absolut risksänkning med 9 procent av anemi vid 12 månaders ålder. I de flesta studier har man exkluderat nyfödda i behov av återupplivning. Det saknas evidens för en rekommenderad lämplig tidpunkt för avnavling hos dessa barn. I praktiken innebär det att när barn föds med nedsatt vitalitet kommer den som förlöser barnet att snarast möjligt klippa av navelsträngen och överföra barnet till en yta förberedd för återupplivning, antingen i förlossningsrummet eller i ett angränsande rum.

### *Intervention i SAVE-studie*

Fullgångna nyfödda randomiseras till att vid behov av återupplivning avnavlas efter 3 minuters ålder (interventionsrupp) eller efter 30 sekunder (kontrollgrupp) som är dagens praxis. I interventionsgruppen kommer återupplivning genomföras med intakt navelsträng i anslutning till modern under de första 3 minuterna, men i övrigt inte skilja sig från gällande praxis. Kontrollgruppen som avnavlas efter 30 sekunder kommer genomgå återupplivning enligt idag gällande klinisk praxis.

# Kvinnohälsa





## Angelica Lindén Hirschberg

*Professor i obstetrik och gynekologi  
med särskild inriktning på fertilitet,  
gynekolog, överläkare*

*Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

# Kvinnohälsa

Kvinnohälsa är ett vitt begrepp som handlar om fysiologiska förlopp, symptom, sjukdomar och behandlingar som rör kvinnor och där könshormoner spelar en stor roll. Många hävdar att kvinnohälsa är ett oprioriterat område för forskning och innovation. Kan det delvis bero på att gränsen för det normalfysiologiska och onormala ibland kan vara svårdefinierad? Faktum är att basal kunskap saknas inom flera områden av kvinnohälsa.

Om vi börjar med något så grundläggande som kön, hur definieras det egentligen? Med dagens kunskap vet vi att det är viktigt att skilja på olika aspekter av kön. Det biologiska könet styrs av kromosomer och hormoner medan könsidentitet är en subjektiv upplevelse av att tillhöra eller inte tillhöra ett visst kön. Könshormoner spelar stor roll för utvecklingen av könstypiskt utseende och för hur vi uppfattar en individs könstillhörighet. Överproduktion av manligt könshormon som testosteron hos en kvinna kan ge olika symptom som t ex ökad kroppsbehåring och manlig fettfördelning med bukfetma. Ökad kroppsbehåring är ingen sjukdom i sig men ett symptom som kan påverka individens uppfattning om egen kvinnlighet och orsaka mycket lidande för många kvinnor.

Bäckenbotten är en underskattad muskelplatta hos kvinnor som ger stöd åt urinrör, slida och ändtarm och som påverkas av könshormoner. Funktionsrubbnig av bäckenbotten kan orsaka urinläckage, avföringsläckage och framfall av slidans väggar eller av livmodern. Samtliga symptom kan påverka livskvaliteten på ett avgörande sätt. Inte sällan beror funktionsrubbnigen på en skada på mellangården som har uppstått efter en vaginal förlossning. Det behövs bättre metoder att upptäcka och åtgärda dessa skador hos de med uttalade besvär.

Klimakteriet är en naturlig biologisk händelse och benämner tiden före och efter den sista menstruationen (menopaus). Under denna period minskar successivt östrogenproduktionen från äggstockarna, vilket kan leda till olika symptom. Cirka 75 procent av alla kvinnor drabbas av värmevallningar, svettningar och sömnproblem och en tredjedel av alla kvinnor i klimakterieåldern har så svåra besvär att de önskar någon form av behandling. Det finns många myter och missledande uppfattningar om klimakteriet som inte gagnar kvinnor. Idag finns effektiv och säker behandling som kan erbjudas de allra flesta som har uttalade besvär.

## Olika aspekter på kön – kromosomer, hormoner och behåring

Alla människors utveckling – oberoende om vi har 45, 46 eller 47 kromosomer, om vi har X, XX, XXY eller XY eller någon annan kromosomuppsättning – börjar likadant. I tidig graviditet har fostret inget biologiskt kön eller egentligen är det så att alla foster ser likadana ut: som flickfoster. Men efter 6–7 veckors graviditet så kommer de foster med Y-kromosom som också innehåller rätt sorts gener att utveckla testiklar.

Våra kromosomer styr således om det ska utvecklas testiklar eller äggstockar. Testiklarna och äggstockarna (och minst ett 70-tal olika gener) styr i sin tur hur vi utvecklas – beroende på vilket hormon som utsöndras mest får vi attribut som vi förknippar med kvinnor – bröst och mens eller attribut vi förknippar med män – mörk röst och hår på bröstet. Men alla har vi lite av alla hormoner och det är nivåerna av hormonerna eller hur vår kropp svarar som styr hur det blir i slutänden.

Östrogen är det dominerande hormonet hos kvinnan och produceras framförallt av äggstockarna. Det ger t ex bröstutveckling och typiskt kvinnlig fettfördelning. Men kvinnor har också testosteron dock i betydligt lägre nivåer än män. Testosteron är det som ger kvinnor hår under armarna, över vulva och på benen. Testosteron bidrar också till sexlust och möjlighet att bygga muskler.

Men, vi är alla olika, och vissa kvinnor har mer testosteron. Det beror ofta på ett tillstånd som heter polycystiskt ovariesyndrom (PCOS). Vid PCOS tillverkar äggstockarna mycket testosteron och ungefär 10 procent av alla kvinnor uppfyller kriterierna för PCOS. De vanligaste symptomen är gles eller utebliven menstruation, akne, övervikt och hirsutism.

Hirsutism innebär ökad kroppsbehåring av manlig typ. Det handlar om grövre och mörkare behåring som typiskt är lokaliserad till överläpp och haka, runt bröstvårtor, under naveln på nedre delen av magen, i ryggslutet samt i ljumskar och på låren. Den ökade behåringen beror ofta på ökad produktion av testosteron men ibland av ökad känslighet för testosteron i hårsäckarna.

Finns det något bra med PCOS? Ja såklart, det är den vanligaste menstruationsrubningen hos kvinnor som tävlar i de olympiska spelen och det är vanligt hos elitidrottare. Forskning har visat att kvinnor med PCOS får mer muskelmassa och starkare skelett.



### **Hedvig Engberg**

*Medicine doktor, specialistläkare  
i gynekologi och obstetrik  
Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*



## **Emilia Rotstein**

*Medicine doktor, specialistläkare  
i gynekologi och obstetrik*

*Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi*

*Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*

## **Bäckenbotten – kvinnans bästa stöd**

Det är naturligt att föda barn, så varför skulle det då kunna föra med sig negativa följder för föderskans kropp?

I Sverige föds runt 200 000 barn varje år. Var tjugonde kvinna kommer att drabbas av förlossningsskador av bäckenbotten med kortsiktiga och långsiktiga konsekvenser. Trots att besvären försämrar kvinnans livskvalitet påtagligt upplevs de ofta som svåra att öppet tala om vilket gör att diagnos och behandling ofta dröjer.

Den kvinnliga bäckenbotten kan liknas vid en tratt som utgörs av muskler och bindväv. I den smala delen av trattens skål ligger urinblåsa, livmoder och tjocktarm. I den öppna (innersta) delen av tratten finns den djupa bäckenbottenmuskeln, levatormuskeln.

Levatorn är som en hästsko av muskler som framtill fäster i blygdbenet och baktill mot korsbenet och svanskotan. Den har en slits framtill som släpper igenom urinröret, slidan och ändtarmen.

När vi är uppe och rör på oss spänns muskeln omedvetet, och då kläms urinrör, slida och tarm ihop framåt och stängs till så att vi inte hela tiden behöver knipa aktivt för att hålla tätt. När vi vill tömma blåsa eller tarm, eller ha sex så slappnar muskeln av och öppnar upp sig.

Om levatorn inte fungerar som den ska blir det en dragkamp och istället för att effektivt stänga till slitsen kommer den istället att krystas större, eller stängs till när vi ska slappna av. På sikt kan detta leda till uttänjning av bindväv och muskelfästen och ge framfall eller dysfunktion i hela bäckenbotten.

I den nedre delen av bäckenbotten, vid bäckenets utgång befinner sig mellangårdens muskler som förankrar mellangårdens och ändtarmens muskler, bindväven och levatortratten.

När dessa olika nivåer i bäckenbotten inte samspelar kallas det för dysfunktion. Det kan handla om muskelskador som ger en försämrad styrka eller överspändhet som försämrar bärkraften på sikt. Detta kan yttra sig på många sätt, i form av smärta i rörelse eller vila, eller vid samliv. Det kan också ge både läckage och svårigheter att tömma blåsa eller tarm, eller olika former av framfall. Strukturerna som utgör bäckenbotten påverkas av graviditeter, förlossningar, klimakteriet, men även övervikt eller kroniskt ökad belastning orsakad av förstoppning eller hosta.



## Vad är sant eller falskt om klimakteriet?

Klimakteriet är en naturlig del i kvinnans åldrande när östrogenproduktionen från äggstockarna successivt avtar och fertiliteten upphör. Cirka sju av tio kvinnor har symptom på fallande östrogennivåer i form av svettningar, värmevallningar och sömnproblem och en tredjedel av alla kvinnor i klimakteriet har så pass uttalade symptom att de önskar behandling. Om man vänder på det, är det cirka 25 procent av alla kvinnor som inte har några påtagliga symptom. Helt klart är att övergångsperioden kan upplevas väldigt olika och att variationen i symptom och svårighetsgrad är stor. Det är lätt att tro att den egna erfarenheten av klimakteriet är allmängiltig.

Tyvärr finns många myter och missledande uppfattningar om klimakteriet och hormonbehandling som inte gagnar kvinnor. Tidpunkten för sista menstruationen, menopaus, är huvudsakligen styrd av genetiska faktorer men kan påverkas av vissa livsstilsfaktorer såsom rökning som tidigarelägger menopausen med i genomsnitt två år. En vanlig missuppfattning är att överviktiga kvinnor har mindre symptom eftersom de producerar mer östrogen i fettväven, i själva verket är det tvärtom. Vi vet att det är särskilt viktigt med hälsosam livsstil under klimakteriet, exempelvis regelbunden fysisk aktivitet motverkar klimakteriesymptom och ogynnsam viktuppgång. En annan missuppfattning är att så kallad östrogendominans kan ge "muffinsmage" när östrogen istället befrämjar en hälsosam kvinnlig fettansamling på höfter och lår.

Hormonbehandling kan rekommenderas till kvinnor med östrogenbristsymptom som påverkar livskvaliteten negativt. Idag finns effektiv och säker behandling som kan erbjudas de allra flesta som har uttalade besvär men många kvinnor är tveksamma till hormonbehandling på grund av rädsla för att östrogen ska orsaka bröstcancer. Faktum är att det saknas vetenskapliga bevis för att östrogen ensamt ökar risken för bröstcancer utan det är kombinationen östrogen och progesteron (gulkroppshormon) som har störst betydelse för bröstcancer-risken. Progesteron ges som tillägg till östrogen för att motverka östrogenstimulerade cellförändringar i livmoderslemhinnan. Bioidentiskt progesteron är likt det kroppsegna hormonet och har blivit allt vanligare som tillägg till östrogen jämfört med syntetiskt progesteron. Det finns en allmän uppfattning om att bioidentiskt progesteron är bättre än det syntetiska men det är ännu inte visat. På Karolinska genomför vi nu en studie för att studera eventuella skillnader i effekt och säkerhet mellan bioidentiskt och syntetiskt progesteron i kombination med östrogen.



### **Angelica Lindén Hirschberg**

*Professor i obstetrik och gynekologi  
med särskild inriktning på fertilitet,  
gynekolog, överläkare*

*Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*



# Nyföddhets- screening, längdtillväxt och barndiabetes





Foto: Danish Saroee

## Lars Sävendahl

*Professor i barnendokrinologi,  
barnläkare*

*Avdelningen för barnendokrinologi  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

# Nyföddhetscreening, längdtillväxt och barndiabetes

Alla nyfödda barn i Sverige erbjuds screening för ett flertal medfödda behandlingsbara sjukdomar med det så kallade PKU-provet. Det är ett blodprov som tas i ett blodkärl på barnets handrygg så snart som möjligt efter att barnet blivit 48 timmar gammalt. Screeningen startade 1965 då man började screena barn för fenyketonuri (PKU) och har vid flera tillfällen efter det utökats när nya metoder och behandlingar har blivit tillgängliga. I dagens screeningprogram ingår ett flertal ämnesomsättningssjukdomar och ett par hormonella sjukdomar. Alla dessa sjukdomar leder till svåra funktionsnedsättningar eller död om de inte behandlas. Behandlingarna består främst av hormoner i tablettform och av kostrestriktioner och kosttillskott. Screeningen har en väl etablerad infrastruktur, med provtagning och analys på PKU-laboratoriet vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS) vid Karolinska Universitetssjukhuset. Deltagandet är mycket högt och resultatet från screeningen är oftast färdigt när barnet blivit sex dagar gammalt.

Barnets längdtillväxt följer oftast en tillväxtkanal på tillväxtkurvan. För det friska barnet ska tillväxten kunna relateras till föräldrarnas längd. Smärre avvikelser kan vara kopplade till svårigheter att mäta barn men så fort en avvikelse omfattar mer än ett mättilfälle finns ofta en bakomliggande orsak. Det nyfödda barnets storlek är beroende av graviditetens längd. Det genetiskt stora barnet bromsar exempelvis sin tillväxt mot slutet av fostertiden när utrymmet börjar bli för trångt. Nyfödda barn korrigerar sin tillväxt efter födelsen mot sin genetiska tillväxtpotential. Barn som växer upp med god hälsa följer i princip sin tillväxtkanal men perioder av sjukdom och psykosocial stress kan leda till avvikelser i tillväxtkurvan. Effekten av sådana avvikelser på slutlängden blir större, ju fortare barnet borde vuxit under den aktuella perioden. Kraftiga tillväxtavvikelser under första levnadsåret avspeglar sig därför tydligt i slutlängden. Avvikelser under puberteten, vid vanlig bantning, anorexi eller sjukdom, kan också leda till betydande påverkan på vuxenlängd.

Barndiabetes är en autoimmun sjukdom som leder till att barnet inte kan producera insulin som behövs för att kroppen ska kunna skapa energi och för att hålla blodsockernivån på en jämn nivå. Barndiabetes leder till högt blodsocker och kan också leda till ketoacidosis som kan vara mycket farligt för barnet. Barn som får diabetes behöver behandlas med insulin som sprutas in i kroppen genom antingen insulinpennor eller en insulinpump. Det kan behöva göras flera gånger om dagen och behöver ske resten av livet. Ett barn med diabetes kommer att ha andra behov än andra barn. Man behöver vara mer noga med vad man äter och dricker, och se till att ta insulin regelbundet varje dag. Så länge blodsockernivåerna hålls under kontroll kommer barnet i de allra flesta fall kunna leva ett normalt liv och göra alla aktiviteter som andra barn kan.

## Nyföddhetscreening för medfödda metabola sjukdomar

Syftet med nyföddhetscreeningen är att identifiera barn med medfödda behandlingsbara sjukdomar innan barnet blir sjukt. Nyföddhetscreeningen startade i Sverige 1965 med screening för PKU vilket också givit screeninglaboratoriet dess namn. Sedan dess har nära 6 miljoner barn provtagits. Numera ingår 25 sjukdomar i screeningprogrammet. De har olika orsaker och symptom men har det gemensamt att de är behandlingsbara om barnet identifieras innan symptom hinner utvecklas. Obehandlade leder en del av sjukdomarna till risk för död i nyföddhetsperioden eller barnåren medan andra leder till intellektuell funktionsnedsättning. Nyfödda barn provtas därför så snart som möjligt efter 48 timmars ålder.

Varje sjukdom för sig är ovanlig men tillsammans utgör de en betydande andel av medfödda sjukdomar hos barn. Totalt hittar vi 80 till 100 barn med någon av sjukdomarna varje år. Det föds 110 till 120 000 barn per år i Sverige vilket betyder att cirka 1/1500 barn identifieras och behandlas. Antalet falska larm är lågt, mindre än 0,05 procent.

Allt fler sjukdomar har lagts till över tid. Införandet av tandem masspektrometri, MSMS, 2010 har gjort det möjligt att analysera ett stort antal ämnen samtidigt och därmed utöka antalet sjukdomar i screeningen betydligt. Sjukdomar som ingår i screeningen måste uppfylla flera krav – det ska gå att identifiera barnet/patienten med en effektiv och säker analys och det ska finnas en säker behandling som är effektiv om den sätts in i tidigt skede.

PKU (fenylketonuri), den första sjukdomen man screenade för i Sverige, beror på nedsatt förmåga att omsätta/omvandla aminosyran fenylalanin till tyrosin vilket är toxiskt för hjärnan. Barnen utvecklar svår intellektuell funktionsnedsättning och epilepsi. Behandlingen består av diet med proteinreducerad kost och tillskott av specialprodukter som innehåller en aminosyrablandning utan fenylalanin. Med tidigt insatt behandling kan de leva normala liv. Flera andra sjukdomar som påverkar omsättningen av protein som leder till ansamling av sura giftiga metaboliter i blod och urin ingår sedan 2010 i screeningprogrammet. De behandlas med en liknande strategi, specialdiet och tillskott utan den aminosyra de inte tål samt specifika vitaminer.

Nedsatt förmåga att använda fett som energikälla leder till lågt blodsocker, muskelpåverkan och i vissa fall hjärtpåverkan. Dietbehandlingen består i dessa fall av fettsnål kost och frekvent matintag med extra tillskott av kolhydrater. De sjukdomar i screeningen som beror på en hormonbrist, kongenital hypotyreos och kongenital binjurebarkhyperplasi (CAH) kan behandlas med tabletter; sköldkörtelhormon respektive hydrokortison. Det senaste tillägget i screeningen är primär immunbristsjukdom där nya behandlingsmöjligheter gör att det nu finns anledning att screena för detta.

Foto: Bildmakarna KI



### Anna Nordenström

*Adj professor i barnendokrinologi och medfödda metabola sjukdomar, överläkare*

*Avdelningen för barnendokrinologi  
Institutionen för kvinnors och barns hälsa*



## Ola Nilsson

*Docent i barnendokrinologi,  
barnläkare*

*Avdelningen för barnendokrinologi*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

## Avvikande tillväxt hos barn och ungdomar

Barns tillväxt är en genetiskt programmerad process som samtidigt är känslig för kroppslig sjukdom, näringsintag liksom fysisk och psykisk stress. För det individuella barnet är därför tillväxten en känslig, sammanfattande, indikator på både fysisk och psykisk hälsa. Tillväxtkurvan ger en noggrann beskrivning av barnets individuella tillväxtförlopp och är därför ett essentiellt instrument för barnläkarens bedömning av barn med olika symptom och sjukdomar. Det är därför mycket viktigt att mätningar av längd och vikt görs regelbundet av alla barn och ungdomar på BVC och i skolan.

När barn växer så beror det på att skelettet tillväxer. Skelettets tillväxt sker i de så kallade tillväxtplattorna, vilka är tunna broskstrukturer som finns i ändarna av de långa rörbenen samt i ryggens kotor. Den totala tillväxtpotentialen för varje individ präglas under fosterstadiet och är alltså till stor del genetisk betingad, men kan också modifieras under barnets tillväxtperiod. Trots detta har det dominerande synsättet på tillväxtreglering samt på kort- och långvuxenhet länge varit centrerat på tillväxthormon. Nyare forskningsrön har dock visat att det finns ett stort antal regulatoriska system och mekanismer som kontrollerar tillväxten. Följaktligen finns det utanför tillväxthormonsystemet ett stort antal genetiska och molekylära defekter som kan orsaka störningar av tillväxten. Den traditionella synen på tillväxt centrerad kring tillväxthormon har därmed blivit för smal för att omfatta det ständigt växande antalet defekter som orsakar tillväxtrubbningar. Därför behövs ett bredare koncept baserat på det uppenbara faktumet att alla tillväxtstörningar nödvändigtvis orsakas av dysfunktion i tillväxtplattan. Av detta följer att dysfunktion i något av alla de regulatoriska system som styr tillväxtplattan kan orsaka kort- eller långvuxenhet. Följaktligen kan kortväxthet mer allmänt klassificeras som en primär (defekt i tillväxtplattan) eller sekundär (defekt i systemiska faktorer) störning av tillväxtbrosket. Detta synsätt kombinerat med de senaste framstegen ökar de barn med uttalad kort- och långvuxenhet som kan få en exakt, mekanistisk diagnos. Dessa framsteg har redan lett till utveckling av flera specifika, effektiva och säkra behandlingar mot tillväxtsjukdomar. Detta är en utveckling som vi ännu bara sett början av och kommer leda till dramatiskt förbättrade livsvillkor för många patienter med svåra tillväxt- och skelettsjukdomar.



## Diabetes hos barn och ungdomar. Insulinbehandling och teknikutveckling – mycket har hänt på 100 år

Insulinet upptäcktes 1921 från bukspottkörtel-extrakt av Fredrik Banting, Charles Best och medarbetare. Först att behandlas var en tonårspojke i Kanada 1922. Trots en del problem med orent insulin initialt så var detta en formidabel succé och många döende barn kunde behandlas. 1923 tilldelades forskarna nobelpris. Från början hade insulinet mycket kortvarig effekt då det var i en vattenlösning. På 1930-talet började man med insulin i en zinklösning och då med längre effekt. Det dröjde dock ända fram till 1980-talet innan man kunde utveckla syntetiskt framställt humaninsulin. De senaste 30 årens utveckling av DNA-teknik har revolutionerat möjligheterna att utveckla insulinanaloger med mer önskad verkningsstid.

Nu finns det flera olika insulinanaloger med såväl lång som kort duration. Trots strävan att utveckla snabbare insulinanaloger kommer det dock alltid att finnas en fördröjning i upptaget av insulin från underhuds-fettet till blodbanan, något som är en utmaning då man vill efterlikna kroppens egen insulinproduktion.

Parallellt med utvecklingen av insulin så har teknikutvecklingen gått allt snabbare och det är där de största framgångarna vad gäller behandling har skett.

Fram till 1980-talet gavs insulinet uteslutande i sprutor men därefter används nu alltmer avancerade pennor. Dagens pennor kan med teknikens hjälp kopplas till appar som underlättar dosering och behandling.

Den första insulinpumpen utvecklades på slutet av 1970-talet men den var stor som en ryggsäck och insulinet gavs direkt i blodet. Den första mindre insulin-pumpen för mer allmänt bruk kom 1982.

Behandlingen med insulin styrs ju helt av de blodsockervärden som uppnås. Därför är det viktigt med monitorering av sockernivån och även här har utvecklingen gått snabbt. Ända fram till slutet på 1970-talet var det urinkontroller som gällde. Då kom de första blodsockermätarna för hemmabruk. Nästa steg i avläsning av behandlingen var utvecklingen av sensorer som läser av sockernivån i underhuds-fettet kontinuerligt. Den första sensorn kom 1999.

Utveckling från pumpar som "bara" kan leverera insulin på ett förutbestämt sätt till dagens automatiserade pumpar som pratar med en sensor har skett snabbt det senaste årtiondet.

Målet är att få en behandling som så mycket som möjligt kan efterlikna kroppens eget sätt att ge insulin, det vill säga en "artificiell bukspottkörtel".

Teknikutvecklingen har betytt mycket för behandlingen av barn med typ 1-diabetes. Idag har så gott som alla barn och ungdomar med diabetes en glukos-sensor och cirka 75 procent har insulinpumpbehandling. Förbättringen ligger dels på kontrollsidan då blodsockernivån mycket lättare kan hållas inom målområdet. Risker för komplikationer kan på så vis minskas. Men lika mycket betyder de automatiserade pumparna för uttröttade småbarnsföräldrar som med en sådan pump får en förbättrad nattsömn och livskvalitet.



### Jenny Salemyr

*Medicine doktor, barnläkare*

*Avdelningen för barnendokronologi*

*Institutionen för kvinnors och barns hälsa*





Transplantation  
till barn – hur  
funkar det och  
vad händer på  
sikt?





## Maria Herthelius

*Docent i pediatrik*

*Enheten för Pediatrik, CLINTEC*

*Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*

# Transplantation till barn – hur funkar det och vad händer på sikt?

## Njurtransplantation till barn

Njurarnas uppgift är att upprätthålla en normal sammansättning av vatten, salt och mineraler i kroppens vävnader och organ. Njurarna producerar också hormoner som reglerar bland annat blodtryck och produktionen av röda blodkroppar.

Vid så uttalad njursvikt att balansen i kroppen inte längre kan upprätthållas med hjälp av läkemedel finns två behandlingsalternativ; dialys eller njurtransplantation. Njurtransplantation är överlägsen dialys på många sätt. Efter en lyckad njurtransplantation får man oftast en bättre njurfiltration än vad man kan uppnå med dialys; 60–90 procent av normal filtration vid transplantation att jämföra med cirka 20 procent vid dialys. En annan fördel med transplantation är en högre grad av frihet då man slipper vara bunden till en dialysmaskin många timmar i veckan. Detta är en aspekt som är extra viktigt för barn som har behov av att få gå i skola, sporta och träffa jämnåriga kamrater med mera för att utvecklas normalt.

För att kunna genomgå njurtransplantation behöver man vara så stor att en njure får plats i bukhålan. Detta brukar infalla vid en vikt på cirka 10 till 12 kg. Således behöver de allra minsta barnen, exempelvis de som föds med njursvikt, behandlas med dialys innan njurtransplantation kan genomföras.

För att kroppens immunsystem inte ska stöta bort den transplanterade njuren behöver man behandlas med immundämpande läkemedel. Det är helt nödvändigt att ta medicinerna som ordinerats då så lite som en missad dos kan räcka för att trigga en kaskad av reaktioner som skadar njuren och på sikt eventuellt kan leda till förlust av transplantatet. Behandlingen är livslång.

Den immunhämmande behandlingen leder till en ökad risk för infektioner. Urinvägsinfektion är den enskilt vanligaste infektionen, men olika virusinfektioner är också vanligt förekommande. Ungefär 30 procent behöver sjukhusvård för infektion vid ett eller flera tillfällen det första året efter njurtransplantation, men efter det första året avtar risken för infektioner. Risken för cancer är också ökad jämfört med normalpopulationen, men 75 procent av de som drabbas blir friska från sin cancer.

I Sverige utförs idag njurtransplantation till barn vid fyra olika centra; Stockholm, Göteborg, Lund och Uppsala. Vid dessa centra transplanteras sammantaget cirka 10–20 barn per år. Resultaten, som succesivt förbättrats sedan man började med transplantation till barn i Sverige på 1980-talet, är nu mycket goda; 5-årsöverlevnaden är för patienterna 95 procent och för njurarna 90 procent. Livskvaliteten ökar efter njurtransplantation jämfört med dialys och är i paritet med den för barn med exempelvis astma eller diabetes. Sammantaget är njurtransplantation idag den bästa behandling vi har att erbjuda barn med svår och kronisk njursjukdom.

## Barnlevertransplantation

Sedan flera decennier finns det möjlighet att rädda livet på svårt leversjuka barn genom transplantation. Årligen levertransplanteras cirka 15–20 svenska barn, detta sker på de två specialistcentra i Stockholm respektive Göteborg. Tack vare stadigt förbättrad kirurgisk teknik och tillgång till allt fler riktade läkemedel mot avstötning är prognosen numera mycket bra. Detta gör att vi idag även transplanterar barn med sjukdomar som inte är dödliga men som skapar stort lidande och där transplantationen ger markant bättre livskvalitet.

Allvarlig leversjukdom hos barn är ovanligt, men kan inträffa i alla åldrar, från spädbarn till tonåringar. Orsakerna är oftast helt andra än de som gör vuxna leversjuka. I många fall kan vi idag diagnosticera och behandla svår leversjukdom hos barn med läkemedel, men levertransplantation är för en mindre grupp en mycket viktig sista utväg. Inför levertransplantation görs undersökningar dels för att bekräfta behovet av en ny lever, dels för att säkerställa att övriga organ i kroppen tål operationen och behandlingen efteråt. Vid själva transplantationen tas den gamla levern ut och den nya kopplas in med alla blodkärl och gallgång. Till ett litet barn kan man antingen använda en bit av en donatorslever från en avliden person eller en bit av levern från en frisk vuxen frivillig donator, t ex en förälder. Till större barn och tonåringar används oftast en hel lever från en avliden donator. Donator och mottagare måste ha blodgrupp som passar för varandra.

Vårdtiden efter operationen kan för de minsta barnen vara 3–4 veckor, varav första veckan på intensivvårdsavdelning. Tidiga komplikationer handlar framförallt om risken för blödning, problem i sammankopplingarna mellan blodkärl eller mellan gallgångar, vätskebalansproblem samt bakterieinfektioner.

Behandling mot avstötning av det nya organet inleds omedelbart efter operationen. Den är kraftfullast första månaderna efter transplantationen och trappas därefter ned, men tas aldrig helt bort utan är livslång. Förutom under första veckan tas dessa läkemedel helt via munnen, 1–2 gånger per dag. Eftersom de dämpar immunförsvaret blir patienterna till en början påtagligt infektiöskänsliga. I och med att doserna sänks kan man från cirka 3 månader efter operationen återgå t ex till skolan. Under lång tid finns det dock fortfarande en viss ökad risk för vissa virusinfektioner. En annan sidoeffekt på sikt är en viss risk för försämrad njurfunktion.

Just levern tycks mest tålig av de inre organ som transplanteras och risken för avstötning är lägre än för t ex njure, hjärta eller lunga. Ett antal patienter som transplanterades som spädbarn redan i slutet av 1980-talet har fortfarande kvar samma donatorsorgan och lever ett helt normalt liv, med medicinering. Eftersom de hunnit bli vuxna har de även hunnit få egna barn.

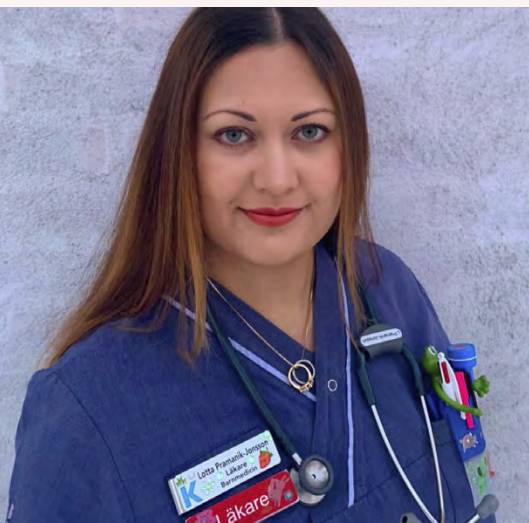
Sammanfattningsvis är levertransplantation en mycket bra behandling för en liten grupp barn som annars inte skulle överleva sin sjukdom alternativt har en orimligt dålig livskvalitet. Ingreppet är avancerat och kräver noggranna förberedelser, intensivvård i efterförloppet och livslång medicinering. Prognosen är bra för en majoritet av patienterna som kan leva ett i övrigt normalt liv under hela uppväxten och in i vuxen ålder med sin nya lever.



Foto: Ulf Sirborn

### **Björn Fischler**

*Adj. professor i pediatrik,  
överläkare i barnmedicin  
Enheten för Pediatrik, CLINTEC  
Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*



## Lotta Pramanik-Jonsson

Postdoktor, ST-läkare inom  
barn- och ungdomsmedicin

Enheten för Pediatrik, CLINTEC

Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik

## Barnstamcellstransplantation

Blodcellstransplantation (HCT, så kallad stamcells- eller benmärgstransplantation) är en botande behandling för barn som drabbats av svårbehandlad blodcancer (leukemi) eller fått återfall av sjukdomen, men den är också kurativ för barn med ett flertal medfödda och förvärvade sjukdomar inom immunförsvaret och benmärgen. Behandlingen medför dock en del risker för komplikationer, både under själva förfarandet och på lång sikt, så man väger noga vilka barn som har mest att vinna på behandlingen. I Sverige genomförs cirka 50 blodcellstransplantationer på barn per år, varav cirka hälften utförs på Karolinska Universitetssjukhuset.

Blodceller har olika funktioner i kroppen såsom att transportera syre till vävnader, ta hand om infektioner, och hjälpa att stoppa blödningar. Benmärgen är kroppens fabrik där blodcellerna tillverkas och får mogna. Sjukdomarna som nämndes här ovan har gemensamt att benmärgen inte fungerar som den ska. Genom att få blodstamceller från en annan människa, kan man bygga en helt ny benmärg som är frisk, och som i blodcancerfall dessutom blir ett nytt vapen mot de onda cellerna. För att en människa ska kunna donera blodstamceller till en annan, är det viktigt att man är tillräckligt lika i sitt HLA, vilket är ämnen som finns på våra vävnader som gör att vårt immunförsvar känner igen dem som kroppseget. Med ett syskon har man 25 procent chans att vara HLA-lik, och därför söker man i första hand efter donatorer bland syskon. Om man inte har tillgång till ett HLA-lik syskon, söker man igenom särskilda databaser, bland annat Tobiasregistret i Sverige, där människor har anmält sig frivilligt att bli donatorer för att hitta en bra matchning. Om man inte hittar, kan man även gå vidare med en förälder som donator, men detta medför extra risker, eftersom föräldern endast är till hälften HLA-lik med sitt barn. För mindre barn kan man även använda donerade blodstamceller från navelsträngsblod, då de är lättare att matcha, men bara finns i en liten mängd som inte är tillräcklig för ett större barn.

När man har hittat en donator, behöver barnet förberedas inför att ta emot de nya blodcellerna. Barnet genomgår då konditionering på sjukhus med cellgifter och ibland helkroppsstrålning, för att slå ut den gamla sjuka benmärgen, och ge plats och möjlighet för den nya att befästa sig. Själva blodcellstransplantationen ges i form av ett dropp. Därefter börjar väntetiden, och under den är barnet infektionskänsligt och behöver förebyggande mediciner fram till den nya benmärgen har etablerat sig och kommit i gång med sin produktion. Efter ungefär en månads sjukhusvistelse är man redo att åka hem, men processen fortlöper under månader till år tills man har ett fungerande immunförsvar igen, eftersom det måste läras upp på nytt.

Förutom infektioner kan man på kort sikt drabbas av att de transplanterade cellerna väljer att attackera sin värd eftersom de ser värden som främmande. Detta kallas för GVHD (graft-versus-host-disease). Akut GVHD kan man drabbas av de första 3 månaderna, och då framför allt i huden, magtarmkanalen eller levern. För att undvika denna reaktion, står barnet på immunhämmande behandling, som successivt trappas ut, där målsättningen är att barnet sedan ska leva ett helt medicinfritt liv. Man kan även drabbas av en kronisk variant av GVHD på lång sikt som kan sätta sig var som helst i kroppen och kan då i allvarligare fall behöva någon variant av immunhämmande behandling resten av livet. GVHD-risken minskar ju bättre matchad man är med sin donator.



Allt fler barn blir långtidsöverlevare tack vare en genomgången blodcellstransplantation, då de blir friska från sin grundsjukdom. Den potenta behandlingen de har fått medför dock tyvärr risk för långtidskomplikationer med bland annat fertilitet, GVHD och påverkan på olika organfunktioner. Vissa barn är dessutom känsligare än andra, och vi strävar nu efter att identifiera dem, för att kunna individualisera behandlingarna så mycket som möjligt, för att minska komplikationsrisker och ge barn friskare liv framöver som långtidsöverlevare.



# Virusinfektioner under graviditeten och barnhälsa





## Karin Pettersson

*Docent i obstetrik, överläkare  
Enheten för Pediatrik, CLINTEC  
Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*

# Virusinfektioner under graviditeten och barnhälsa

Infektionssjukdomar är relativt vanliga i samband med graviditet. Det kan vara allt från banala övre luftvägsinfektioner till mycket allvarliga infektioner som kan hota moderns och barnets hälsa. Detta vållar naturligtvis stor oro hos den gravida kvinnan men även ibland hos ansvarig läkare och barnmorska som har att ta ställning till hur diagnosen skall säkerställas, vilken behandling som skall ges, hur graviditeten skall följas med mera.

Virusinfektioner kan överföras från mamma till barn via moderkakan, från vagina in i livmodern, i samband med förlossningen eller vid amning.

I samband med inskrivning på barnmorskemottagning i tidig graviditet (cirka graviditetsvecka 10) erbjuds provtagning av den gravida för följande infektioner; röda hund, hepatit B, syfilis, hiv och klamydia. Vissa grupper erbjuds provtagning för tuberkulos.

En del infektioner upptäcks på grund av symptom hos den gravida t ex hudutslag, långdragen feber eller buksmärtor. Ibland finner man avvikande fynd vid ultraljud av fostret. Vid vissa virusinfektioner kan man göra fostervattenprov för att undersöka om infektionen gått över från den gravida till fostret.

Behandling kan syfta till att uppnå symptomfrihet hos den gravida kvinnan, medan den i andra fall handlar om att minimera risken för graviditetskomplikationer och sjukdom/skada hos barnet.

Vaccination har stor betydelse när det gäller att förhindra infektion och överföring av infektiösa virus. Under graviditet rekommenderas vissa vacciner, bland annat mot influensa, kikhosta och covid-19. Andra vacciner ska ges innan kvinnan blir gravid, t ex mot mässling, påssjuka och röda hund (MPR) och vattkoppor.

Följande virusinfektioners effekt på mor och barns hälsa kommer att presenteras; hepatit B och C, hiv, covid-19, herpes simplex samt cytomegalovirus (CMV). Följande frågeställningar kommer belysas; hur ställs diagnosen hos mor och barn? Finns profylax och/eller behandling att erbjuda?

## Överförs infektion med hiv respektive SARS-Cov-2 från mor till barn?

Hiv kan smitta genom sexuella kontakter, injektionsmissbruk med delade sprutor och från mor till barn under graviditet, förlossning och amning. I början av hivpidemin var risken för överföring av virus mellan mor och barn så hög som 25 procent under graviditet och förlossning samt upp till 40 procent om barnet dessutom amrades. I början av 1990-talet kunde smittöverföringen minskas genom att den gravida kvinnan behandlades med ett av de första hivläkemedlen, zidovudin (Retrovir), tillsammans med kejsarsnittsförlossning. Det nyfödda barnet gavs förebyggande behandling med Retrovir i 6 veckor efter födelsen. Succesivt har det skett en utveckling av nya effektiva läkemedel mot hiv. Genom att kombinera flera läkemedel vid behandling av personer som lever med hiv har virusnivåerna i blodet kunnat pressas ned till omätbara nivåer. Barnet behandlas fortfarande i förebyggande syfte med Retrovir, men nu i 4 veckor. Genom denna effektiva förebyggande behandling av gravida kvinnor har mor-barnssmittan under graviditet och förlossning kunnat minskas till mindre än 0,5 procent. Kejsarsnittsförlossning har då inte någon ytterligare skyddande effekt utan kvinnan kan föda utifrån vanliga förlossningsrutiner. Studier har visat att välbehandlad hiv med omätbart virus inte smittar vid sexuella kontakter, men det har hittills inte gått att visa att detsamma skulle gälla vid amning. De studier som gjorts med behandling till mamma och barn under amning har visat på en överföringsrisk på strax under 1 procent.

Sjukdomen Covid-19 orsakas av viruset SARS-CoV-2 (severe acute respiratory syndrome coronavirus-2). Covid-19 smittar framför allt genom nära kontakter mellan människor, så kallad droppsmitta. Virus spridningen når längre t ex vid nysning. Nyare omikronvarianter kan i högre grad vara luftburna. Aerosolsmitta kan förekomma framförallt inom sjukvården. Det finns inget som talar för att SARS-CoV-1 har fosterskadande effekt eller orsakar spontanabort. Tidigt under pandemin sågs en ökad förekomst av prematurförlossningar. Flertalet av dessa har dock kunnat härledas till svår Covid-19 hos modern i slutet av andra och tredje trimestern, vilket lett till kejsarsnittsförlossning på grund av den gravida kvinnans hälsa. Uttalad inflammation i placenta har påvisats i ett antal fall. Den gravida kvinnan var då vanligen inte svårt sjuk. Infektion av placenta anses vara en förutsättning för spridning av SARS-CoV-2 mellan mor och barn under graviditeten, men det finns endast ett begränsat antal fallbeskrivningar av barn som smittats av sin mor på det sättet. Smitta av barnet under förlossningen och den närmaste tiden efter födelsen är ovanlig. Vid provtagning av barn till kvinnor som var positiva för SARS-CoV-2 i Sverige var 2,7 procent positiva. Barnen var oftast symptomfria. Viruset kan finnas i bröstmjölk men amning bedöms inte utgöra någon ökad risk för barnet. Barn till SARS-CoV-2-positiva kvinnor vårdas oftast på neonatalavdelning än barn till kvinnor utan positiv test. Skillnaden beror dock på prematuritet och inte på infektion hos barnet. Barn till kvinnor med SARS-CoV-2 är inte sjukare än andra barn med samma graviditetstidslängd. Inga dödsfall noterades under kartläggning av barn till SARS-CoV-2-positiva kvinnor i Sverige under ett års tid.



### Lars Navér

*Docent i pediatrik, överläkare  
Enheten för Pediatrik, CLINTEC  
Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*



## Hanna Hobell

*Barnläkare*

*Enheten för Pediatrik, CLINTEC*

*Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*

## Herpes simplex- respektive CMV-infektion hos modern – hur påverkas barnet?

Herpesgruppens virus har alla olika egenskaper och ger olika symptom. Gemensamt för alla herpesvirus är att de finns kvar tyst i kroppen efter det första sjukdomstillfället och därför kan reaktiveras senare under livet. Två virus i herpesgruppen, Cytomegalovirus (CMV) och Herpes simplex virus (HSV), kan orsaka sjukdom hos fostret eller det nyfödda barnet om den gravida kvinnan får en infektion eller hennes infektion reaktiveras.

CMV är ett vanligt förekommande virus som de flesta vuxna individer någon gång haft. Hos grundfriska personen ger infektionen sällan några symptom, men kan orsaka ospecifika besvär som luftvägssymptom och feber. Om en gravid kvinna får en CMV-infektion finns det risk att infektionen går över till fostret under graviditeten. I Sverige föds det uppskattningsvis 250–500 barn per år med medfödd CMV-infektion. De flesta barn har inga symptom vid födseln och förblir friska. En mindre andel kan få symptom i nyföddhetsperioden och/eller få problem som består längre fram i livet. Den vanligaste permanenta skadan är hörselnedsättning. Det är därför viktigt att barn med konstaterad medfödd CMV-infektion följs upp inom barnsjukvården. Det finns en antiviral behandling som kan ges vid svår sjukdomsbild hos det nyfödda barnet. Det mest effektiva sättet att förhindra medfödd CMV-infektion är via hygienråd till gravida kvinnor då viruset förstörs av tvål och vatten.

Herpes simplex Virus, HSV, orsakar oftast blåsor i munnen eller i underlivet men kan också ge beskedliga eller inga symptom. Om en gravid kvinna får en HSV-infektion genitalt kan barnet smittas under en vaginal förlossning. Det finns även enstaka fall där ett barn har smittats redan innan förlossningen och det förekommer att nyfödda barn smittas av en närstående med HSV-infektion. Ett nyfött barn med HSV-infektion kan insjukna med lindriga symptom som hudblåsor, men även allvarlig sjukdom med organpåverkan eller hjärninflammation. Sjukdomen kan i de svåraste fallen vara dödlig. Inom mödra-, förlossnings- och barnsjukvård är det viktigt att tecken på herpesinfektion uppmärksammas då det finns förebyggande åtgärder som kan förhindra att barnet insjuknar. Det finns en antiviral behandling som lindrar symptomen hos det sjuka nyfödda barnet, men risken för bestående neurologiska skador är stor efter de allvarligare manifestationerna. Det är mycket sällsynt med HSV-infektioner hos nyfödda barn, vanligen ses några enstaka fall per år i Sverige.



## Mor-barn-överförd hepatit B- och C

Hepatit B och C är två olika virus som infekterar levern. Det är en blodburen smitta som oftast blir kronisk och kan leda till utveckling av leverfibros, skrumplever och cancer. Hepatit B- och C-infektionen är ofta symptomfri, varför många bär på infektionen utan att veta om det. WHO har uppskattat att cirka 58 miljoner människor varav 3 miljoner barn världen över är hepatit C-infekterade och cirka 296 miljoner har kronisk hepatit B-infektion. Den vanligaste smittvägen för barn idag är smitta från modern under graviditet och förlossning. Risken att en hepatit C-infekterad mor smittar sitt barn under graviditet och förlossning beräknas till cirka 5 procent och för hepatit B cirka 90 procent utan vaccination vid förlossning. Tidigare var även blodtransfusion med smittat blod en vanlig smittkälla men efter att allmän blodgivarscreening för hepatit B och C införts i Sverige är den risken idag obefintlig. Intravenöst drogbruk med kontaminerade nålar är idag den vanligaste smittkälla för hepatit C bland vuxna.

Sedan några år tillbaka finns en mycket effektiv och nästan biverkningsfri tablettbaserad behandling mot hepatit C som ger nästintill 100 procent utläkning. Behandlingen ges vanligtvis under 8-12 veckor. Negativt hepatit C-blodprov krävs 3 månader efter avslutad behandling för att förklaras som utläkt och smittfri. Denna behandling kan i dagsläget inte ges till gravida. Behandlingen är godkänd för barn från två års ålder. Mot hepatit C finns inget vaccin.

Mot hepatit B finns idag ingen botande behandling, men det finns behandling som syftar till att minska virusmängden och därigenom risken för framtida leverinflammation och skrumplever. Denna behandling ges i tablettform till hepatit B-infekterade med hög virusnivå och leverpåverkan och ges ofta under många år. Mot hepatit B finns ett mycket effektivt vaccin som förebygger smitta och som idag ges till alla svenska barn på BVC. Gravida kvinnor screenas idag för kronisk hepatit B men inte C på MVC. Nyfödda barn till hepatit B-infekterade mödrar i Sverige och västvärlden vaccineras redan på förlossningen vilket effektivt förebygger mor-barn-smitta. Denna typ av förebyggande vaccin finns inte tillgängligt för barn i fattigare delar av världen varför andelen barn med kronisk hepatit B är betydligt vanligare i dessa länder.



### **Afrodite Psaros Einberg**

*Medicine doktor, överläkare*

*Enheten för Pediatrik, CLINTEC*

*Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*



# Vård av det nyfödda barnet





Foto: Stefan Zimmermann

## Ulrika Ådén

*Professor i neonatologi, barnläkare*

*Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

# Vård för det nyfödda barnet

Ungefär 10 procent av alla nyfödda i Sverige behöver neonatalvård. Det kan handla om allt från några timmar till flera månader. De flesta barn är fullgångna och vårdas en kortare tid t ex för övergående andningsstörning, gulsot, lågt blodsocker eller infektioner. En del av dessa barn behöver inte vårdas på neonatalavdelning, utan kan få neonatalvård på BB, patienthotell i förlossningsvård eller hemsjukvård. Andra fullgångna barn kan vara svårt sjuka med syrebrist, missbildningar eller andra allvarliga tillstånd. Närmare en tredjedel av barnen är för tidigt födda. De har omogna lungor, hjärna, tarmar, är känsliga för infektioner och behöver ofta vård under längre tid. Vården av sjuka nyfödda och för tidigt födda barn har utvecklats snabbt de senaste årtiondena, både den medicinska vården och omvårdnaden. Sverige anses ligga i framkant i världen när det gäller neonatalvård och särskilt överlevnad av de allra minsta barnen.

De minsta barnen som vårdas på neonatalavdelning är födda i graviditetsvecka 22-23, det vill säga efter bara drygt halva graviditeten. Ju tidigare födda de är, desto större risk för komplikationer under vårdtiden och påverkan på hälsa och utveckling under barndomen.

Det nyfödda barnets hjärna är det helt inriktat på sinnesintrycken och att utveckla sina rörelser. Man skulle kunna säga att spädbarnets omedvetna rörelser speglar hjärnans utveckling. Barn som får neonatalvård behöver ofta genomgå provtagningar och andra stressande och smärtsamma vårdhandlingar. Sinnesintryck är grundläggande för barnhjärnans normala utveckling och onaturliga sinnesintryck kan påverka barnhjärnan negativt. Därför ska vårdmiljön anpassas för sjuka nyfödda och för tidigt födda barn utifrån mognaden att hantera sinnesintrycken.

Neonatalvården har som vårdstrategi att nyfödda barn ska få så naturliga sinnesintryck och så skonsam vård som möjligt. Sjuka nyfödda och för tidigt födda barn har samma behov och rättighet som friska barn att inte separeras från sina föräldrar. I detta koncept ingår att vårda barnet hud mot hud i möjligaste mån, att främja amning och anknytning.

Föräldrarnas röster är naturliga sinnesintryck för det nyfödda barnet och nyfödda barn kan känna igen dem mycket tidigt. Men barn som är sjuka och hamnar på neonatalavdelning får inte höra lika mycket av sina föräldrars röster. Att sjunga vaggssånger för sitt barn kan vara bra på flera sätt. Barnet får höra språket och rösten, men ofta finns också ett känslomässigt innehåll och tröst för både förälder och barn.

## Hur går det för de allra minsta barnen?

Extremt för tidigt födda barn, födda före graviditetsvecka 28, utgör bara 0.3 procent av de barn som föds i Sverige. När vi pratar om "de allra minsta barnen" syftar man på barn i vecka 22 och 23, den grupp som befinner sig i den så kallade "grå zonen" av viabilitet när de föds (livsduglighet). De utgör bara ett 50-tal per år i Sverige och allt fler barn i denna grupp överlever. Kunskapen kring långtidsprognosen för dessa "minsta barn" är emellertid begränsad.

I en nationell retrospektiv register- och journalstudie har vi gått igenom alla barn födda i graviditetsvecka 22 och 23 mellan 2007–2018 och undersökt vilka diagnoser de barnen fått under sin uppväxt. Det föddes 282 barn i vecka 22 varav 98 barn överlevde till utskrivning från neonatalavdelningen. I vecka 23 föddes 416 barn varav 301 barn överlevde. Av de totalt 399 barnen som skrevs ut från neonatalavdelning fanns uppföljningsdata från 383.

När vi jämförde början mot slutet av studieperioden (2007–2009 mot 2016–2018) så ökade överlevnaden för barn födda i vecka 22 från 20 till 38 procent och för barn födda i vecka 23 från 45 till 67 procent. Anledningen till den förbättrade överlevnaden är sannolikt den alltmer avancerade intensivvården och ett mer aktivt förhållningssätt till denna patientgrupp. En återkommande fråga är dock om bättre vård och en mer proaktiv strategi också leder till bättre hälsa för det ökade antalet barn som överlever, att färre barn drabbas av funktionsnedsättningar under uppväxten.

I den aktuella studien såg vi att en majoritet av barnen födda i vecka 22 och 23 hade utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar, ofta i kombination med somatiska hälsoproblem som astma, dåligt tillväxt, pulmonell hypertension och njursjukdomar. Totalt sett hade 96 procent en utvecklingsneurologisk eller somatisk diagnos. Tre av fyra barn hade minst en utvecklingsneurologisk funktionsnedsättning. Hälften av barnen har två eller fler funktionsnedsättningar. De vanligaste diagnoserna var språkstörningar (52 procent), följt av intellektuella funktionsnedsättningar (40 procent). Autism förekom hos en fjärdedel av barnen och adhd hos en tredjedel.

Fler barn födda i vecka 22 än i vecka 23 hade remitterats till habilitering. Pojkar var oftare drabbad av funktionsnedsättningar än flickor och de hade oftare synskador.

Det är vanligt att utvecklingsneurologiska diagnoser är mer tydliga först i skollåldern. Eftersom många barn i studien ännu inte börjat skolan finns en risk att denna studie underskattat andelen barn med utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar.

Alla utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar, som tidiga språkstörningar, behöver inte ha livslånga konsekvenser med inskränkt livskvalitet. Kombination av flera psykomotoriska och somatiska diagnoser kan emellertid vara en stor belastning för både barn och familj. Vikten av en aktiv multidisciplinär uppföljning och introduktion av tidiga åtgärder är centralt för att förbättra långtidsprognosen för denna speciella patientgrupp. Fler studier med lång uppföljningstid är också viktigt för att undersöka i vilken utsträckning somatiska och utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar påverkar barns och familjers livskvalitet.



### Alexander Rakow

*Barnläkare*

*Avdelningen för klinisk pediatrik*



Foto: Kristoffer Wiechel

## Maria Örtqvist

*Medicine doktor, leg. sjukgymnast,  
specialist i pediatrik*

*Avdelningen för neonatologi,  
obstetrik och gynekologi*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

## Filma ditt barns rörelser! Ett sätt att se hur hjärnan utvecklas

Det spontana rörelsemönstret hos ett barn är ålderstypiskt redan från nyföddhetsperioden. Hos barn som har en hjärnskada, som uppkommit före, under eller runt födelsen, ser rörelserna annorlunda ut än de rörelser vi kan se hos ett barn utan hjärnskada. Detta innebär att vi genom att titta strukturerat på ett litet barns spontana rörelser kan förstå om det är någonting som inte fungerar som det ska i barnets hjärna.

General movements är spontana rörelser som vi har när vi är spädbarn. Rörelserna är ett resultat av hjärnans funktion och finns redan under fostertiden och fram till cirka 5 månaders ålder (korrigerad ålder vid prematuritet). Genom att identifiera och tolka dessa rörelser kan vi alltså få en bild av hur hjärnan fungerar. Hos ett barn med en hjärnskada är dessa rörelser mindre varierade och komplexa under första tiden jämfört med hos ett barn utan hjärnskada.

*General Movement Assessment (GMA)* är en diagnostisk bedömningsmetod som är utvecklad just i detta syfte, det vill säga att tidigt bedöma om det finns tecken på en avvikande neurologisk utveckling. Bedömningen går att utföra i prematur och fullgången ålder samt under första månaderna efter födelsen. Den baseras på en särskiljning mellan åldersspecifika typiska och icke-typiska spontana rörelser. Bedömningen som bygger på observationer är enkel att genomföra. Den påverkar inte barnet då det räcker att titta på barnets spontana rörelser i ryggliggande på en filt på golvet eller på ett skötbord i cirka 3 minuter. För att kunna analysera rörelsemönstret i detalj, följa förändring över tid samt diskutera observationer kollegor emellan, filmas ofta barnet vid bedömningen med t ex en mobilkamera. Ibland ber vi föräldrarna att filma sina barn hemma i en lugn och trygg miljö och filmen kan sedan bedömas i efterhand. Liksom för andra diagnostiska metoder, krävs utbildning samt kontinuerlig träning för att kunna utföra en tillförlitlig bedömning. Bedömningarna ska därför utföras av särskilt certifierade bedömare, t ex sjukgymnast eller läkare. Idag används GMA för att undersöka barn som föds med en ökad risk för avvikande neurologisk utveckling, t ex barn som föds för tidigt, barn med medfödda hjärtfel eller stroke.

Många forskningsstudier har visat att GMA är en av de mest tillförlitliga metoderna att tidigt identifiera tecken på Cerebral Pares (CP). CP är ett samlingsnamn för ett rörelsehinder orsakat av en skada eller utvecklingsrubbnig i den ännu omogna hjärnan. CP är det vanligast förekommande rörelsehindret hos barn och ungdomar och drabbar cirka 2 procent av alla födda barn i Sverige. För att få en så komplett bild som möjligt av hjärnans struktur och funktion rekommenderas att GMA kompletteras med magnetröntgen samt en strukturerad neurologstatus.

Det huvudsakliga syftet med att en utföra neurologisk och motorisk bedömning, såsom GMA, redan under spädbarnstiden, är att så tidigt som möjligt identifiera barn med CP samt andra mindre uttalade avvikelser. Detta för att kunna påbörja tidig behandling och träning, så kallad tidig intervention. 2021 publicerades nya konsensusriktlinjer avseende tidig intervention för barn med en hög risk för CP. I denna betonas särskilt vikten av tidig interventionsstart redan i åldern 0–2 år. Hjärnans plasticitet och förmåga att lära sig är som störst hos späda och små barn. Genom att utnyttja detta kan chanserna till en god utveckling ökas, riskerna för komplikationer minskas och möjlighet att planera för långsiktigt stöd ökas. I längden bidrar förhoppningsvis detta till en förbättrad hälsa för dessa barn och deras familjer.



## Hud-mot-hudkontakt för världens nyfödda

De flesta barn föds efter en 40 veckor lång graviditet, men 15 procent av världens barn föds för tidigt (före graviditetsvecka 37) eller föds i beräknad tid men är tillväxthämmade med låg födelsevikt (under 2,5 kg). Att vara född för tidigt eller för liten är vanligare i låginkomstländer och innebär en ökad risk att dö eller att få hälsoproblem senare i livet.

Hud-mot-hudkontakt kallas ibland Känguruvård och innebär att det nyfödda barnet vårdas på mammans eller pappans bröst. Begreppet Känguruvård började användas i Colombia i slutet av 1970-talet. Där fanns inte kuvöser och man använde istället förälderns kroppsvärme för att hålla barnet varmt och upptäckte att det hjälpte lågviktiga nyfödda att överleva.

Forskning har visat att Känguruvård hjälper lågviktiga nyfödda att hålla värmen, att amma, att växa, det minskar risken för infektioner, hjälper förälder och barn att knyta an och det minskar till och med risken att dö. Känguruvård är en etablerad vårdform i stora delar av världen. Världshälsoorganisationen rekommenderar att lågviktiga nyfödda ska få Känguruvård så snart de är stabila nog för det. Det brukar innebära att efter några dagar, så snart barnet inte behöver medicinsk vård som t ex syrgas, dropp eller mediciner, så vårdas barnet hud-mot-hud tills det är tillräckligt stort för att kunna åka hem.

Neonatalperioden definieras som livets första 28 dagar, och den största risken att dö under neonatalperioden är de första tre dagarna. Eftersom det är visat att Känguruvård som påbörjas efter denna period minskar dödligheten, ville en forskargrupp ta reda på om Känguruvård kunde ha ytterligare vinster om man började direkt efter födelsen, utan att vänta de första dagarna innan barnet blev stabilt.

I många delar av världen separeras instabila, lågviktiga nyfödda barn från sina föräldrar när de behöver vård och föräldrarna får hälsa på men inte ha sitt barn hud-mot-hud. I en så kallad randomiserad klinisk studie lottade man därför lågviktiga nyfödda till att vårdas så, som vanligt, eller att få den medicinska vården samtidigt som hud-mot-hudkontakt med sin förälder direkt efter födelsen och under hela neonatalvårdtiden. Resultatet visade att risken att dö under neonatalperioden var 25 procent lägre bland de instabila, lågviktiga barn som vårdades hud-mot-hud direkt efter födelsen, samtidigt som den medicinska vården, jämfört med dem som fick medicinsk vård först och hud-mot-hudkontakt senare (standardvård). Dessa resultat har bidragit till att Världshälsoorganisationen sedan i höstas rekommenderar att alla barn ska vårdas i hud-mot-hudkontakt med start direkt efter födelsen.



### **Agnes Linnér**

*Postdoktor, överläkare i neonatologi  
Enheten för Pediatrik, CLINTEC  
Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*



## **Pernilla Hugoson**

*Doktorand, musikerapeut  
RMT-SAM fil. mag.*

*Sachsska barn och ungdoms-  
sjukhuset, Södersjukhuset*

## **Klingande närvaro för stilla ro – barn och familjecentrerad utvecklingsstödjande musikterapi på neonatalvårdsavdelning**

Inom neonatalvård har musikterapi vuxit fram, utvecklats och forskats på, både nationellt och internationellt, under flera decennier. I två meta-analyser över musikerapeutisk forskning visas att musikterapi med för tidigt födda barn har signifikant positiva effekter på hjärtfrekvens, saturation, beteenden, tidigare hemgång, barnens sugförmåga samt mödrars upplevda oro. Levande framförd musik har större effekt än inspelad och större effekt uppnås om musikerapi-behandling sätts in tidigt under barnets vårdtid. Inom den senaste forskningen på området ligger fokus på hur föräldrars närvarande röster genom nynnande, sång och småprat med sina barn påverkar både barnets utveckling och föräldrarnas välmående. Både kvantitativa och kvalitativa studier visar positiva effekter för både barn och föräldrar. Kombinationen av föräldrars sång/nynnande under hudnära vård har visats ge vissa positiva effekter på den auditiva diskrimineringsförmågan hos för tidigt födda barn. Musikerapeutens uppgift är att varsamt och lyhört stötta föräldrar att använda sina röster i kommunikationen med sitt barn på ett för barnet anpassat sätt och att skapa ett utrymme för att relationen och det tidiga samspelet mellan barnet och föräldrarna får möjlighet att utvecklas.

På neonatalvårdsavdelningen på Sachsska barn och ungdomssjukhuset ingår musikterapi som en del i den barn- och familjecentrerade vården sedan 2018. Barn och familjecentrerad utvecklingsstödjande musikterapi innebär fokus på både barnets och föräldrarnas behov av att vara fysiskt och känslomässigt nära varandra genom att skapa stunder av lugn och ro för familjen. I musikerapin utgår musikerapeuten från barnets och föräldrarnas aktuella mående och följer den nyblivna familjens rytm och behov av integritet för att på bästa sätt kunna stödja barnets utveckling, föräldrarnas föräldrabilivande samt relationen dem emellan. Barn och familjecentrerad utvecklingsstödjande musikterapi kan erbjudas tidigt i vårdförloppet som ett stöd för familjen i syfte att erbjuda både barn och föräldrar ett utrymme för närhet, vila, stabilisering och anpassad stimulans utifrån varje enskild familjs unika behov. Musikterapi kan även erbjudas familjer på neonatalmottagningen och i neonatala hemsjukvården, enskilt eller i grupp, där behov finns av ett utökat stöd kring samspel mellan barn och föräldrar, barnets utveckling samt föräldrabilivande.

Musikterapi kan verka stabiliserande för föräldrar i kris och utgör en del i den psykosociala insats som erbjuds familjerna, musikterapi blir ett emotionellt hållande för hela familjen där utrymme ges för närhet, närvaro och bearbetning både verbalt och ickeverbalt.

Sången, nynnandet och det som klingar i den gemensamma upplevelsen kan skapa ett tryggt utrymme för familjen att vara här och nu i. Det som klingar i rummet kan ses som en "trygg bas" att utgå ifrån men också en "säker hamn" att komma tillbaka till och vila i för familjen, något som kan främja hela familjens välmående och känsla av sammanhang.

# Vård under graviditet och förlossning





# Vård under graviditet och förlossning

Varje år föder cirka 115 000 kvinnor barn i Sverige. Cirka 17 procent föder med kejsarsnitt, cirka 10 procent behöver föda med hjälp av en sugklocka och runt 70 procent föder spontant vaginalt. Mer än 99,9 procent går till barnmorskan på barnmorskemottagningen på kontroller och mer än 99,9 procent föder på sjukhus.

Andelen barn som föds sjuka och med skador är få och det beror till största delen på att vi har en befolkning med god hälsa. Under graviditeten så frågar barnmorskan den gravida hur hon mått innan graviditeten. Frågan upprepas vid eftervårdsbesöket, hur kvinnan mått under graviditeten och hur hon mår vid eftervårdsbesöket. Självskattad hälsa är graderad i en femgradig skala: mycket bra, bra, vaken bra eller dålig, dålig och mycket dålig. Skalan är ett grovt mått på hur den gravida mår, men har i studier visat sig vara en värdefull parameter. Den kan också vara en utgångspunkt till ytterligare frågor som kan leda till att den gravida lättare kan få bra stöd under graviditet och förlossning.

I riket skattade 0,3 procent av de gravida sin hälsa som mycket dålig och 1,9 procent som dålig före graviditeten. Under graviditeten skattade 1,9 procent sin hälsa som mycket dålig och 7 procent som dålig. Efter graviditeten skattade 0,5 procent sin hälsa som mycket dålig och 2,1 procent som dålig.

Barnmorskans roll i samband med graviditet, födsel och eftervård är att ge stöd, vård och information till kvinnan och familjen för att förebygga ohälsa och stärka den egna hälsan. Målet är att individualisera vården utifrån varje enskild kvinnas önskemål och bevara och stärka den friska normala graviditeten och födseln. Forskning om barnafödande och barnmorskans roll handlar ofta om olika metoder och modeller som kan erbjuda kvinnan olika alternativ för att minska onödiga medicinska interventioner och öka tryggheten och välbefinnandet. Andra stora målområden är hur olika faktorer möjliggör eller förhindrar amning och fördelar med amning. Upplevelsen av graviditeten och födseln och övergången till föräldrskapet är andra viktiga forskningsområden.

Svensk vård under graviditet och födsel håller hög kvalitet med goda resultat om vi jämför oss internationellt. Utmaningar som vi har inom graviditetsvården idag är framförallt att öka den individualiserade vården, erbjuda kvinnor fler alternativ och tillmötesgå kvinnors olika behov och önskemål. Vi har också en utmaning med den ökade psykiska ohälsan bland kvinnor och hur vi ska förbättra vården för denna växande grupp. Enligt graviditetsregistrets årsrapport lider cirka 10 procent av alla gravida av psykisk ohälsa men förekomsten varierar stort i Sverige från 6 till 13 procent.

Foto: Elisabeth Ubbe



## Mia Ahlberg

*Medicine doktor, barnmorska  
Enheten för klinisk epidemiologi  
Institutionen för medicin*





## Wibke Jonas

*Docent i reproduktiv hälsa,  
barnmorska*

*Avdelningen för reproduktiv hälsa*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

## De första timmarna efter födseln: Betydelsen av hud-mot-hudkontakt mellan föräldern och det nyfödda barnet

De första timmarna efter födseln är alldeles speciella på många sätt. Nuförtiden läggs de flesta fullgångna nyfödda barn efter födseln på mammans bröst, det vill säga i hud-mot-hudkontakt. Barnmorskan ser till att barnet ligger i en säker position hos mamman. I studier har man visat att just denna hud-mot-hud-kontakt mellan mammor och deras nyfödda barn utlöser ett antal positiva effekter för såväl mamman själv som hennes barn.

Av särskild betydelse för att utlösa dessa effekter tycks vara tiden omedelbart efter födseln, den "tidiga känsliga perioden". Vad händer på ett kroppsligt och psykologiskt sätt när barnet är i så nära kontakt med föräldern? Upplevelsen av närhet, det vill säga hud-mot-hud-kontakt, under den tidiga postpartumperioden påverkar mamma och barn på kort och lång sikt. För att ge några exempel, mamman och barnet värmer varandra, amningsstarten underlättas och tiden hur länge mamma-barn-paret ammar blir också längre. Man har också sett att mamman verkar interagera mer med sitt barn och bli mer lyhörd gentemot barnet.

Men vad händer om barnet är för tidigt fött? För tidig födsel före 37 fullgångna graviditetsveckor är ett globalt hälsoproblem och i Sverige föds cirka 6 procent av alla barn för tidigt. De här barnen har stora utmaningar framför sig när de växer upp – och de behöver mycket stöd från sina föräldrar, från sjukvården och från samhället i stort.

Även om den medicinska och tekniska utvecklingen har gjort mycket gott för dessa tidigt födda barn, så behöver vi fortfarande utveckla vården och omhändertagandet.

Det vi undersöker just nu om samma insats – alltså omedelbar hud-mot-hud-kontakt mellan det för tidigt födda barnet och en förälder – har samma goda effekter som hos fullgångna barn och deras föräldrar. Det vi forskare är intresserade av är att undersöka hur bebisen anpassar sig till livet utanför livmodern. Precis i början följer vi hur barnet andas, hur hjärtat slår och kroppstemperaturen. På lite längre sikt vill vi följa barnets känslomässiga utveckling – det kan handla om amning, samspelet med föräldrarna, känslighet för stress och liknande.



## Att föda barn i vatten

Vattenfödelse, vilket innebär att kvinnan befinner sig i vatten och föder fram sitt barn under vattenytan, är ett sätt att föda som snabbt ökat i popularitet och utbredning i Sverige de senaste åren. Vattenfödelse har länge erbjudits i t ex Storbritannien, våra nordiska grannländer och förekommer i ett hundratal länder runt om i världen.

I Sverige har det ifrågasatts om vattenfödelse är ett säkert sätt för barnet att födas på, och den frågan besvarades med "ja" av SBU 2019. Forskning och riktlinjer baseras på att det är kvinnor med lågriskförlossningar som föder i vatten. En lågriskförlossning innebär att barnet föds i fullgången tid (vecka 37+0 till 41+6), att mamman är frisk och har haft en normal graviditet och att det inte förekommer komplikationer under förlossningens gång.

För den födande visar forskning fördelar såsom avslappning, och smärtlindring. Avslappningen är både muskulär såväl som mental och ger en känsla av trygghet och minskad stress. Att bada under öppningsskedet minskar behovet av annan smärtlindring och vissa rutinmässiga ingrepp, så kallade interventioner utförs mer sällan då kvinnor föder i vatten. Andra fördelar för kvinnan är tyngd-avlastning, en positiv och stärkande förlossningsupplevelse som innebär en hög grad av kontroll och självständighet. Forskning visar även en tendens till minskad förekomst av mellanstora förlossningsbristningar bland kvinnor som föder i vatten.



### **Hanna Ulfsdottir**

*Medicine doktor, barnmorska,  
bitr. lektor*

*Avdelningen för reproduktiv hälsa  
Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*



## Ewa Andersson

*Lektor i perinatal hälsa,  
barnmorska*

*Avdelningen för reproduktiv hälsa*

*Institutionen för kvinnors och  
barns hälsa*

## Stöd till nyblivna pappor

Föräldrarnas mentala ohälsa påverkar inte bara dem själva utan också barnets levnadsvillkor med risk för störningar i utvecklingen och beteendet. Vad som skiljer en postnatal depression (PPD) från en vanlig depression är när i livet depressionen uppstår. Enligt WHO definieras PPD som en period av icke-psykotisk tillstånd som utvecklats inom ett år efter förlossningen.

Depression hos pappor är inte lika uppmärksammat som hos mammor, trots att flertalet studier visar på att barnets utveckling och psykiska hälsa drabbas negativt på både kort och lång sikt när pappan lider av depression. Pappornas mentala ohälsa bidrar till störningar i barnets emotionella, beteendemässiga och språkliga utveckling.

De symptom som papporna uppvisar skiljer sig från mammornas. Det handlar om att papporna är mer benägna att uppvisa aggressionsutbrott, oro, irritabilitet, låg stresstolerans, missbruk, våld mot personer i omgivningen, risktagande beteende och ångest.

De pappor som löper större risk för att drabbas av en depression är de som är yngre vid tidpunkten för första faderskapet, män med tidigare psykisk ohälsa och män som har problem i sina förhållanden. Faktorer som med stor sannolikhet ökar pappors stress är bland annat nya eller utökade ansvarsområden i hemmet eller på jobbet, kraven på att kunna tillfredsställa det nya barnets behov, oro för partners eller barnets hälsa samt rädsla för ansträngd parrelation. Denna ökade stress kan i sin tur bidra till utvecklandet av en depression efter partus.

Eftersom symptombilden hos män inte alltid stämmer överens med den traditionella symptombilden av depression hos kvinnor är det svårare att upptäcka vilka män som lider av depression. Studier har funnit att män i större utsträckning kan vara benägna att dölja sina besvär vilket kan ge en underskattning av hur många som faktiskt lider av depression.

Detta kan innebära att männen riskerar att underdiagnostiseras och det blir svårare för vårdgivare att erbjuda adekvat hjälp. Effektiva behandlingsinsatser som förebygger depression ger inte bara positiva utfall för föräldrar utan gynnar även på lång sikt barnets utveckling. Det saknas stöd för nyblivna pappor för att förebygga psykisk ohälsa i Sverige. Jag har genomfört en pilotstudie om kamratstöd via telefon som kan vara en hjälp för nyblivna pappor.

## Min Barnmorska sammanhållen vårdkedja under graviditet, födsel och eftervård

Att känna barnmorskan som bistår under födseln har visat sig ge positiva effekter för både kvinnan och barnet. Vårdformen som bygger på att den gravida lär känna en liten grupp barnmorskor i tidig graviditet som sen följer henne till efter födseln kallas internationellt för Case Load Midwifery. Case load midwifery erbjuder också vård i hemmet både före och efter förlossningen och barnmorskorna är tillgängliga dygnet runt för frågor och rådgivning. Vårdformen implementerades 2018 på Huddinge sjukhus och kallas för Min Barnmorska.

Att få vård av samma barnmorska eller en liten grupp av barnmorskor från tidig graviditet till efter födseln har i ett flertal randomiserade kontrollerade studier från andra länder visat sig leda till bättre vård för både mamma och barn. Studierna har också visat sig leda till att gravida känner sig tryggare, att de får bättre information och att deras önskemål efterlevs i högre utsträckning jämfört med standardvård.

Min Barnmorska riktar sig framförallt till kvinnor med förlossningsrädsla.

Min Barnmorska har utvärderats vetenskapligt och resultaten visar att kvinnor som vårdas i en sammanhållen vårdkedja jämfört med kvinnor som vårdas i standardvård har en lägre risk att föda med ett planerat kejsarsnitt på psykosocial indikation, planerat kejsarsnitt på medicinsk indikation och en högre chans att föda spontant vaginalt. Lägre risk att använda epidural, att behöva värförstärkande dropp under födsel och att bli klippt i mellangården under födseln.

De barn som föddes av kvinnor som fick vård i en sammanhållen vårdkedja hade lägre risk att födas före graviditetsvecka 37+0 (prematurl födsel). Det var inga barn som dog i livmodern hos de kvinnor som vårdades i en sammanhållen vårdkedja under perioden som undersöktes. Färre barn i sammanhållen vårdkedja behövde behandling för gulsot efter födseln.

Det var ingen skillnad mellan grupperna gällande akuta kejsarsnitt, födsel med sugklocka, stora vaginala bristningar eller stora blödningar i samband med födseln. Det var heller inga skillnader mellan grupperna i Apgar poäng (nyfödda barnets vitalitet) hos barnen vid 1, 5 eller 10 minuters ålder.

Slutsatsen av denna studie är att det är säkert för kvinnor och barn att vårdas i en sammanhållen vårdkedja under graviditet, födsel och eftervård och att det kan finnas fördelar att erhålla denna vård.

Foto: Elisabeth Ubbe



### **Mia Ahlberg**

*Medicine doktor, barnmorska  
Enheten för klinisk epidemiologi  
Institutionen för medicin*





# Barnfetma/ obesitas



## Claude Marcus

*Professor i pediatrik, barnläkare  
Enheten för Pediatrik, CLINTEC  
Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*

# Barnfetma/obesitas

## Vi har bra och dåliga nyheter

Barnfetma eller barnobesitas som man bör kalla det idag är ett stort problem i hela världen. Över 40 miljoner barn har obesitas – redan före fem års ålder. I Sverige beräknas omkring 150 000 barn under 18 år ha obesitas. Idag får endast en bråkdel av dessa barn och ungdomar vård och hjälp av sjukvården

I Sverige och även i större delen av världen anses obesitas idag vara en sjukdom. Det är inte alls självklart att se det så. När SBU, Statens Beredning för medicinsk Utvärdering, gjorde en sammanställning av underlaget för behandling av fetma 2002 så var experterna eniga om att det var en sjukdom men SBU:s ledning bestämde, i samråd med politikerna, att det skulle kallas för ett "tillstånd". Orsaken var uppenbar, om obesitas klassificeras som en sjukdom kan de drabbade ställa krav på att sjukvården också ställer vårdresurser till förfogande, något som då ansågs för kostsamt.

Att obesitas är farligt har vi känt till länge. Risker för förtidig död och ökad risk för hjärt-kärlsjukdom är kopplat till graden av övervikt liksom cancer av olika slag. Men kunskaperna om hur farligt barnobesitas verkligen är har ökat de senaste decennierna – det är våra dåliga nyheter. Obesitas, redan i förskoleåldern, är kopplat till kraftigt ökad risk för så kallade autoimmuna sjukdomar som inflammation i sköldkörteln, typ 1-diabetes och ledsjukdomar. Detta beror på att ökad mängd kroppsfett leder till en kronisk låggradig inflammation som ökar risken för inflammatoriska tillstånd. Det medför också en ökad risk för cancer på både lång och kort sikt liksom även risk för utveckling av MS. Det finns faktiskt inget organ i kroppen som inte riskerar att påverkas av obesitas i barndomen.

Detta har bidragit till att pendeln har svängt, Socialstyrelsen har förra året tagit fram övergripande riktlinjer för hur resurser ska avsättas för behandling av sjukdomen obesitas och i år kommer Sveriges Kommuner och Regioner, SKR, att lägga fram ett detaljerat nationellt behandlingsprogram för barnobesitas.

Vi har också fått betydligt bättre möjligheter att behandla barnobesitas – detta är våra verkligt goda nyheter! Livsstilsbehandling genomförs alltmer effektivt med olika behandlingsstöd, nyutvecklade säkra läkemedel har betydligt bättre effekt och för dem med mycket allvarliga problem är numera kirurgisk behandling också tillgänglig.

Det som nu gäller är att implementera dessa metoder över hela landet och att skapa vårdkedjor och behandlingsteam som kan identifiera barn med fetma så tidigt som möjligt så att behandlingen kan sättas in utan onödiga dröjsmål. Då kan vi på ett resurseffektivt sätt minska lidande och sjuklighet för en stor grupp barn i Sverige.



## Obesitas i kropp och själ på kort och lång sikt

Obesitas påverkar nästan alla kroppens organ. Redan hos barn kan obesitas leda till följsjuklighet, men även psykisk ohälsa är mer vanligt hos barn med obesitas jämfört med deras jämnåriga kamrater. Några av de vanligaste konsekvenserna av obesitas som ses redan i barndomen är högt blodtryck som drabbar cirka 30 procent, höga levervärden som kan leda till fettlever drabbar cirka 50 procent, förstadier till typ 2-diabetes drabbar cirka 15–20 procent och rubbade blodfetter hittas hos cirka 25 procent. Utöver kroppslig följsjuklighet föreligger en ökad risk för psykosociala svårigheter. Det är cirka två gånger vanligare med ångest och depression hos barn och ungdomar med obesitas jämfört med deras jämnåriga kamrater. Vidare ökar barnobesitas risken för lågt självförtroende och social isolering. Många blir tyvärr även utsatta för stigmatisering. Vi har också sett att barn och ungdomar med obesitas klarar skolan sämre. Orsakerna till detta är ännu okända, men ett generellt sämre mående kan vara en stark bidragande faktor. Även om inte alla barn och ungdomar med obesitas får konsekvenser av sin sjukdom, så är det många som mår dåligt i både kropp och själ. Därför är det viktigt för såväl hälso- och sjukvården som andra anor, t ex skolan, att uppmärksamma och hjälpa dessa barn och ungdomar.

På lång sikt ökar obesitas i barndomen risken för sjuklighet i vuxen ålder. Exempelvis ökar risken för typ 2-diabetes i ung vuxen ålder 24 gånger (!) om personen haft obesitas under uppväxten. Även risken för fettlever och hjärt-kärlsjukdom ökar. Relativt ny forskning visar även att risken för autoimmuna sjukdomar så som typ 1-diabetes och inflammatorisk tarmsjukdom, samt vissa cancertyper tycks uppstå i högre utsträckning om personen haft obesitas i barn- eller tonåren.

Alla dessa ökade risker är skrämmande och oroande. Även om det finns behandling för många av ovanstående nämnd samsjuklighet, så vet vi idag att goda resultat av obesitasbehandling är en 'key success factor' både för att minska risken för att utveckla följsjuklighet, men även för att få dem att gå tillbaka. Alla barn och tonåringar med obesitas har dock inte lika stor risk för följsjuklighet. Exempelvis vet vi nu att pojkar har högre risk för höga levervärden och att de som föddes tillväxthämmade har ökad risk för högt blodtryck, höga levervärden och rubbade blodfetter. Det pågår fortfarande mycket forskning för att hitta riskfaktorer för att kunna identifiera vilka med obesitas som har högst risk för att få följsjuklighet.

Det är med andra ord oerhört viktigt att undersöka hur både kropp och själ mår hos barn och tonåringar med obesitas. Vården ska erbjuda adekvat utredning, vård och stöd till familjer som har barn eller tonåringar med obesitas för att främja hälsan på kort och lång sikt.



**Emilia Hagman**

*Nutritionist, docent i epidemiologi  
Enheten för Pediatrik, Institutionen  
för klinisk vetenskap, intervention  
och teknik*



## Claude Marcus

*Professor i pediatrik, barnläkare  
Enheten för Pediatrik, CLINTEC  
Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*

### När bör barnobesitas behandlas?

Synen på hur och när man ska hantera barnobesitas är något som har förändrats kraftigt över tid. För omkring trettio år sedan skrev ett antal barnläkare, där jag medverkade, en artikel i läkartidningen där vi avrådde från behandling eftersom prognosen var så god, framför allt för yngre barn. Sextio procent av 7-åringar blev av med sin obesitas helt utan behandling. Eftersom behandlingsresultaten var så begränsade ansåg vi det oetiskt att behandla annat än äldre ungdomar med allvarlig obesitas.

Nu har vi tänkt om. Redan i samband med SBU-rapporten kring obesitas-behandlingen 2002 kunde vi konstatera att det skett en förändring, 80 procent av 7-åringarna förblev överviktiga eller obesa upp i tonåren, det vill säga samhällsförändringarna medförde att prognosen för barn med obesitas kraftigt hade försämrats. Detta medförde att behovet av behandling kraftigt ökade.

Frågan om när och i vilken utsträckning behandling av barnobesitas bör sättas in påverkas också av om åldern vid start av behandling påverkar resultaten. Vi har för tio år sedan kunnat konstatera att effekten av livsstilsbehandling är betydligt bättre före tio års ålder jämfört med om den sätts in senare i livet. Under de senaste åren har vi tyvärr sett att effekten av behandling minskar redan tidigare, det vill säga behandlingen ska helst sättas in före sju-åtta års ålder för att optimera chanserna att få ett långsiktigt bra resultat. Även om digitala hjälpmedel, läkemedel och kirurgisk behandling gör att vi idag även kan hjälpa tonåringar så talar resultaten för att behandling bör sättas in tidigt.

Vi behandlar barnobesitas för att långsiktigt minska risken för allvarlig sjuklighet. Möjligheten att göra det påverkas av i vilken ålder viktne­d­gången äger rum. Effekten av viktne­d­gång för att minska risken för typ 2-diabetes är relativt oberoende av när vikten går ner. Men för att långsiktigt minska risken för hjärt-kärlsjukdom är tidig viktne­d­gång viktig. Man har kunnat visa att för de barn som gått ner i vikt under puberteten så har riskerna associerade med den höga vikten helt eliminerats. Vill man däremot påverka risken för cancer och olika autoimmuna sjukdomar som MS och artrit­er behöver behandlingen sättas in före puberteten, sannolikt redan i 4–6 års ålder.

Sammantaget blir slutsatsen att behandling bör sättas in från 3–4 års ålder för att optimera möjligheterna att både effektivt erhålla en viktne­d­gång långsiktigt och för att så långt det går eliminera riskerna för följsjukdomar. Detta ska dock göras med sunt förnuft. Många föräldrar värjer sig vid tanken på att man ska gå in och styra barnets matintag så kraftfullt redan vid så låg ålder. Även kroppsaktivistiska strömningar som felaktigt hävdar att barnobesitas är ofarligt gör många föräldrar tveksamma till behandling. Ett tålmodigt motivationsarbete är därför ofta nödvändigt för att föräldrar ska genomföra den gränssättning som är nödvändig. Men detta styrker egentligen hur angeläget det är för barn- och skolhälsovården att tidigt gå in i en dialog med föräldrarna kring behovet av viktne­d­gång för att det tuffa behandlingsarbetet ska kunna starta i tid.

## Vi kan behandla och framtiden ser ljus ut!

Livsstilsförändrande behandling, konventionell behandling eller kombinerad levnadsvanebehandling som det namnges i de nya riktlinjerna är grunden för all behandling av barnobesitas. Behandlingen innebär stöd till, och vidmakthållande av, beteendeförändringar som påverkar hälsosamma levnadsvanor. Det långsiktiga målet med behandlingen är att barnet inte längre ska ha sjukdomen obesitas. Bäst framgång nås om behandlingen påbörjas vid yngre ålder och vid lägre grad av obesitas. Behandlingen kräver tät uppföljning och frekvent stöd. En stor internationell genomgång visar att besök varannan vecka krävs för att säkerställa ett bra behandlingsresultat. Detta är svårt för de flesta familjer att genomföra och blir orimligt kostsamt för samhället. Tyvärr visar data från kvalitetsregistret BORIS en generell försämring av behandlingsresultaten av barnobesitas över tid i Sverige.

Men obesitas går att behandla och det sker en utveckling av nya behandlingsformer som gör att möjligheten att framgångsrikt behandla obesitas ökar kraftigt. Nya former av familjestöd har medfört att livsstilsbehandlingen effektiviserats och nya läkemedel är godkända från 12 års ålder. Obesitaskirurgi har de senaste åren etablerats som behandlingsmetod för ungdomar med mycket allvarlig obesitas. All obesitasbehandling oavsett om det är kirurgi, läkemedel eller råd är avsedda att minska energiintaget. Det finns inget annat sätt att nå en mer hälsosam vikt.

Nya behandlingsmetoder för att underlätta beteendeförändring som testats förefaller vara betydligt mer effektiva än den konventionella behandlingen. Både så kallad digifysisk vård där digitalt stöd integreras med fysiska besök på mottagningen samt gruppbehandling med föräldrastöd har visat sig varit uppskattade av familjerna och lett till goda behandlingsresultat. Med dessa metoder sker ett skifte från att utbilda familjer i vad som är bra kost, som de flesta egentligen vet, till att ge stöd kring att vidmakthålla förändringar, föräldrarollen, gränsstrategier, samarbete och hantera konflikter.

I min forskning utvärderar jag ett digitalt stödsystem, Evira. Systemet innebär att familjen har en specialvåg som inte visar siffror hemma kopplat till en mobilapp där föräldrarna kan följa behandlingsprogressen i en individualiserad målviktsskurva. Familjen kan direkt se om viktutvecklingen går åt rätt håll och anpassa det man gör hemma utifrån detta. Samma data överförs till vårdgivaren som kan kommunicera med familjen och direkt ge ett individualiserat stöd om man ser att det inte går åt rätt håll hemma. Denna behandling innebär färre fysiska besök på mottagningen men tätare kontakt via det digitala systemet. Metoden har visat mycket positiva resultat. Barnen som använde Evira hade dubbelt så bra viktutgång som barn med konventionell behandling. Metoden fungerade även för äldre tonåringar – en mycket svårbehandlad grupp.

För att säkerställa jämlik vård för alla med obesitas publicerade Socialstyrelsen våren 2022 nationella riktlinjer för behandling av obesitas för både barn och vuxna. Som en fortsättning på detta kommer under våren 2023 Sveriges första nationella vårdprogram för barn och ungdomar med obesitas, inom ramen för kunskapsstyrningen (Sveriges Kommuner och Regioner) att presenteras.

Sammantaget bör det kunna medföra att patienter och deras familjer kommer kunna ställa krav på att erhålla modern evidensbaserad vård. Allt tyder på att tiden snart är över när obesitas bland barn behandlas godtyckligt och ojämnt över landet.



### **Pernilla Danielsson Liljeqvist**

*Medicine doktor, barnsjuksköterska  
Enheten för Pediatrik, CLINTEC  
Institutionen för klinisk vetenskap,  
intervention och teknik*



ki.se



**Karolinska  
Institutet**