



Innkirtlasjúkdómar barna

“Innkirtlasjúkdómar barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

Ragnar Bjarnason Dr Med
Prófessor, yfirlæknir
Barnaspítala Hringingsins

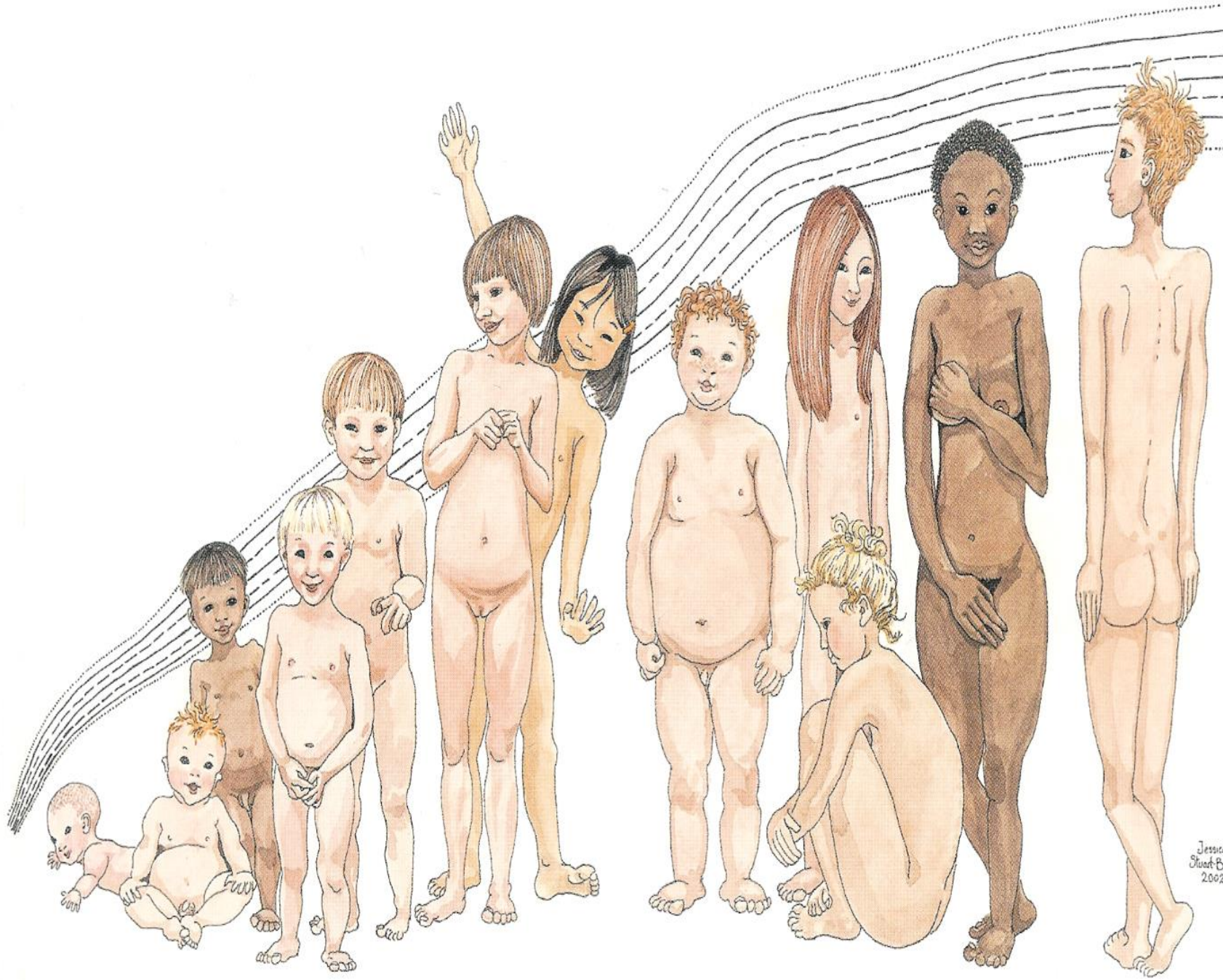
2020/21





"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

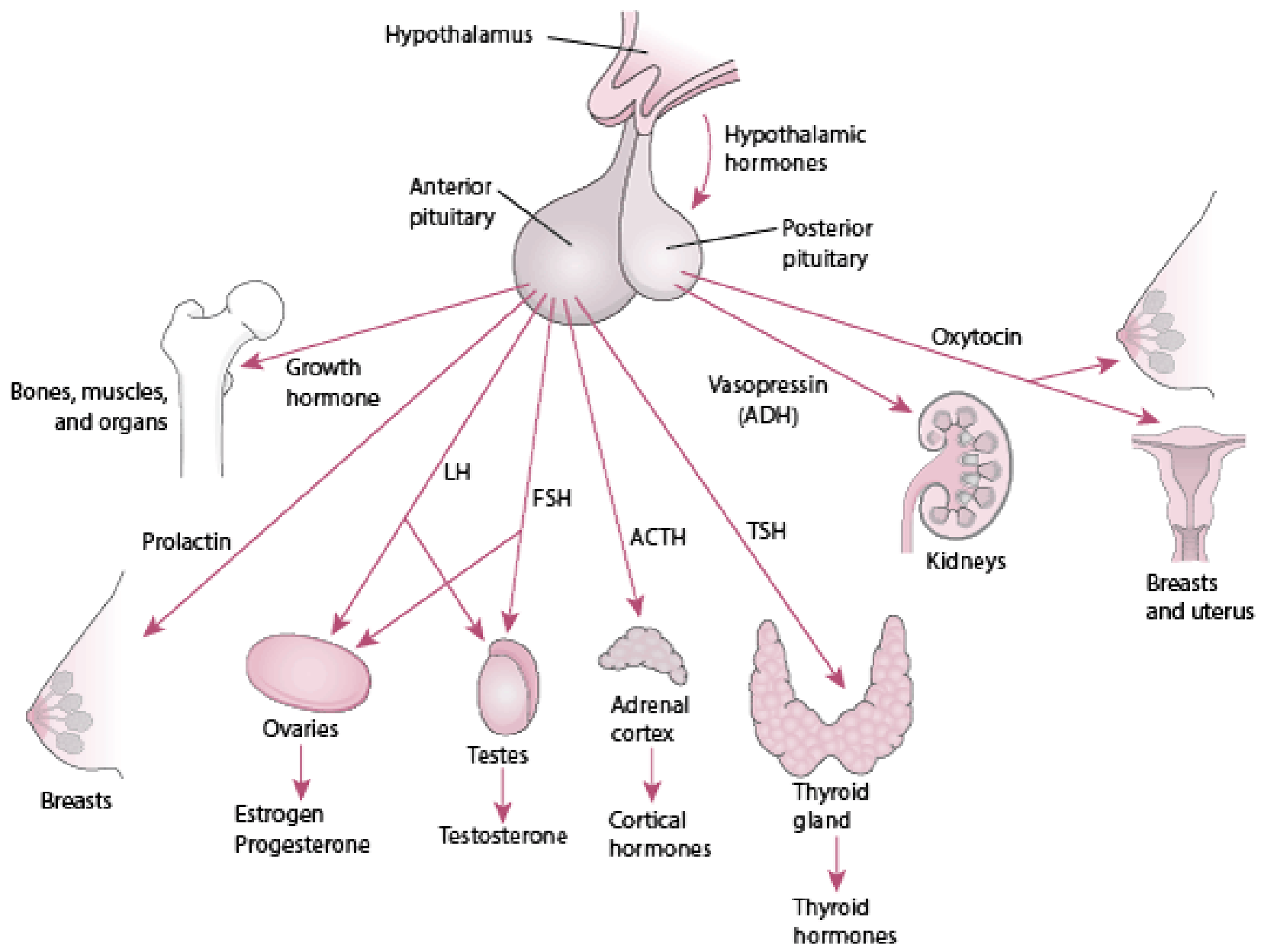


Jessica Stuart-Be
2002



"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





“Innkirtlasjúkdómar barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

Mikið veikir á drengur Vökudeild

Gula

Endurteknar hypoglycemiur

Lítið typpi við skoðun





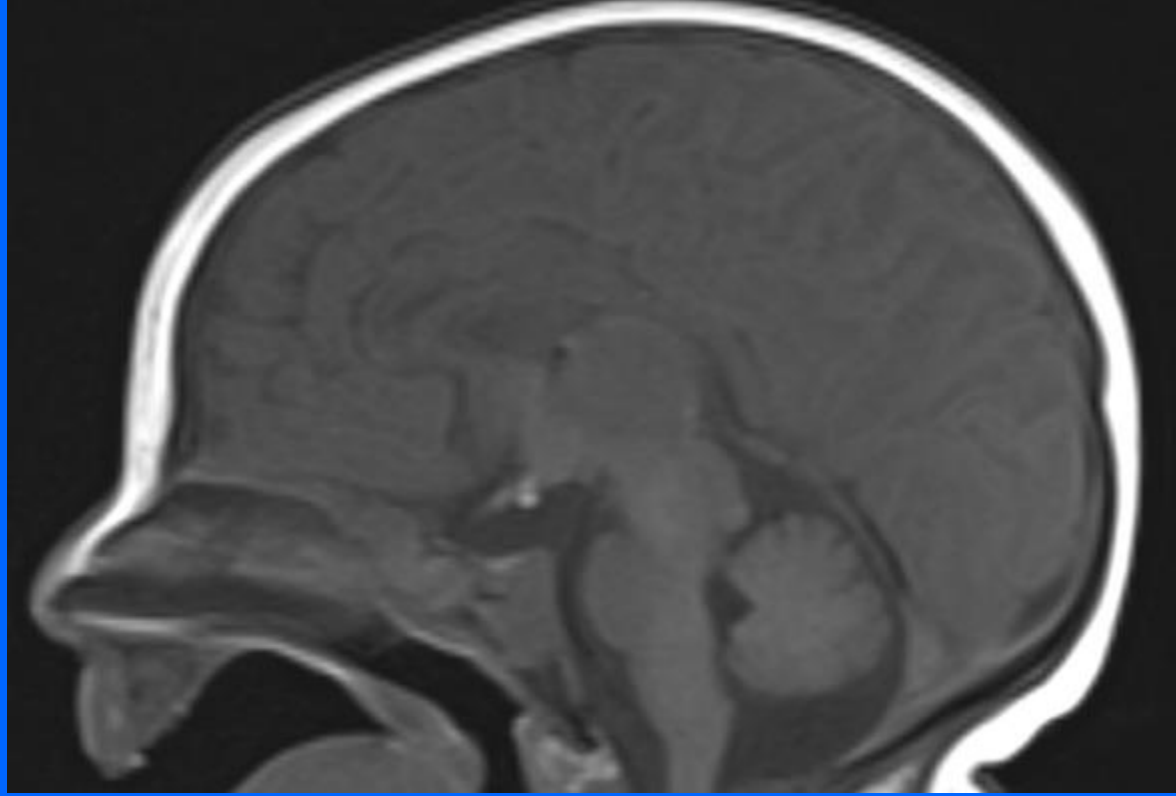
“Innkirtlasjúkdómar barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

10 daga gamall drengur

Klínísk lífefnafræði			
P/S-Natríum	mmól/L	142	
P/S-Kreatínín	μmól/L		
P/S-ALAT	U/L		
P/S-LD	U/L	392	
P/S-Bílrúbin	μmól/L	284 H	
P/S-Bílrúbin tengt	μmól/L	38 H	
Hormón			
P/S-TSH	mIU/L	4,20	
P/S-frítt T4	pmól/L	9,6 L	*
P/S-frítt T3	pmól/L	1,6 L	
P/S-Prólaktín	μg/L	59,2 H	**
S-Makróprólaktín	%	Ónugt sýni	**
P/S-FSH	IU/L	0,1 L	**
S-IGF-1	μg/L	Ónugt sýni	*
S-IGFBP-3	μg/L	Ónugt sýni	*

"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





“Innkirtlasjúkdómar barna”

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

Endurn.	OMNITROPE 3,3 mg/ml stl	H01AC01	0,5mg undir húð dgl
Endurn.	SLENYTO 1 mg forðatfl	N05CH01	2 fyrir svefn
Endurn.	LEVAXIN 0,05 mg töflur	H03AA01	1 tafla á dag
Endurn.	VALLERGAN 5 mg/ml mixtúra	R06AD01	2-3 að kvöldi
Endurn.	SOLU-CORTEF 100 mg sts	H02AB09	50mg í vöðva við grun um alvarlegan cortisol skort.
Endurn.	KEFLEX 50 mg/ml mixt.kyr	J01DB01	4,5 ml tvisvar á dag í 7d
Endurn.	NEXIUM 10 mg mixt.kyr	A02BC05	10 mg dgl
Endurn.	ALKINDI 1 mg kynnhylk	H02AB09	1 3svar á dag og eftir þörfum
Endurn.	ALKINDI 0,5 mg kynnhylk	H02AB09	kynnhylk á dag
Endurn.	ZANTAC 15 mg/ml mixtúra	A02BA02	0,75 ml x 2
Endurn.	TESTOGEL 50 mg hlaup	G03BA03	1/3 úr poka dgl



"Innkirtlasjúkdómar barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

Móðir

Þyngd kg	Lengd cm	Höfuðummi
	152,0	

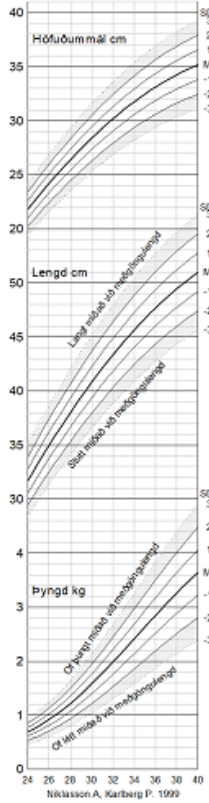
Faðir

Þyngd kg	Lengd cm	Höfuðummi
	174,5	

Upplýsingar frá fæðingu

Meðgönguástand, vikur + dagar		
Aldursteiðning, vikur		
Þyngd kg	Lengd cm	Höfuðummi
3,486	48,0	37,0

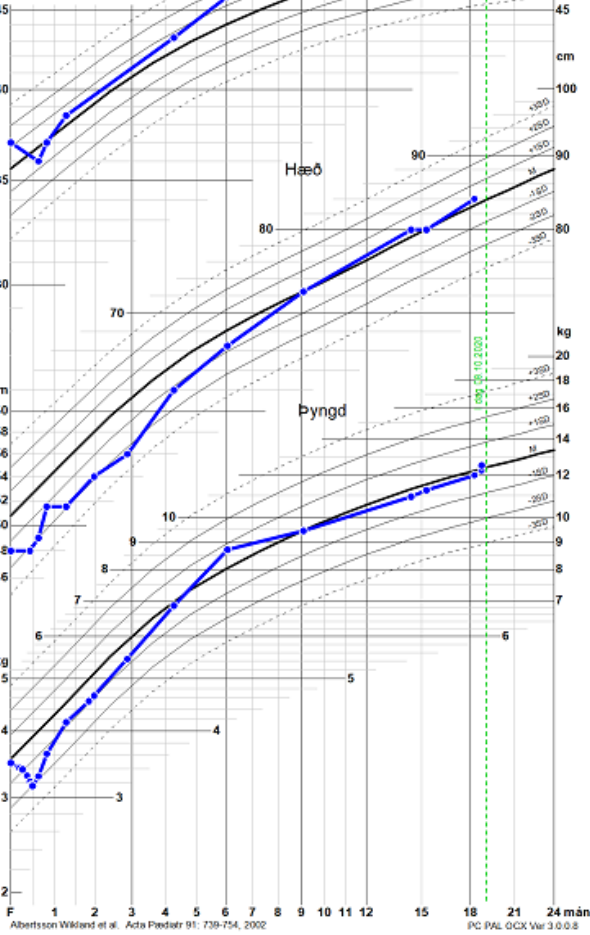
Fyrirburðalínurit
Ef börn eru fædd fyrir meðgönguvíku 37 notað eftirfarandi línurit þangað til barnið er við áður sem jafngildið 40 vikur. Notið síðan venjulega línurit með aldursteiðningu fyrir fyrirbura.



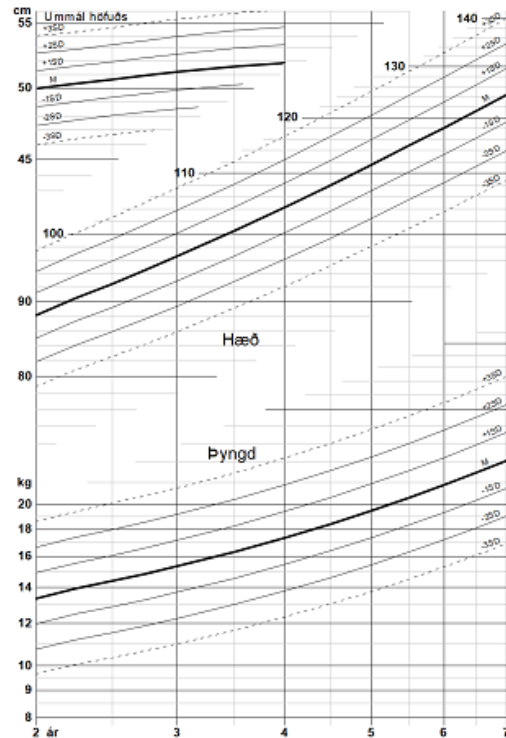
Vaxtarlínurit

Fyrir hvert aldursbili er gefið upp meðaltal fyrir lengd, þyngd og BMI ásamt staðalfrávikum (± 1 SD, ± 2 SD, ± 3 SD). Ef um er að ræða heilbrigð börn þá falla 67% innan ± 1 SD og 95% innan ± 2 SD. Með endurteknun mælingum má sjá hvort vöxtur bamsins fylgir SD línun.

Ummál höfuðs



Vaxtarlínurit



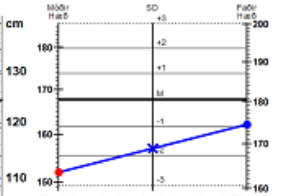
"Pumalputta" reglur fyrir frávik í lengdar- og þyngdarvæxti.

Flest börn vaxa samhliða vaxtarlínuritu. Þó geta börn leiðrétt sína lengd á fyrsta ári, börn sem fædd eru stult geta fært sig upp á við og ófugl fyrir börn sem fædd eru löng miðað við foreldra.

Hæð og þyngd breytast að öllu jöfnu ekki meira en 1 SD á 3 mánuðum á fyrsta ári. Eldri börn en 2ja ára eiga ekki að breytast um meira en 0,5 SD á ári. (Sjá ráð og leiðbeiningar).

Dagsetning dag, mán, ár	Lífstíkur Aldur ár, mánn	Þyngd kg	Hæð cm	Höfuðummi cm
07.03.2019	F	3,486	48,0	37,0
13.03.2019	6d	3,412		
15.03.2019	1v, 1d	3,388		
18.03.2019	1v, 4d	3,300		
20.03.2019	1v, 6d	3,212		
20.03.2019	1v, 6d		48,0	
21.03.2019	2v	3,168		
22.03.2019	2v, 1d	3,160		
26.03.2019	2v, 5d	3,292	49,0	36,0
01.04.2019	3v, 4d	3,625	51,5	37,0

Línurit fyrir meðalhæð foreldra (target hæð)



Ferð hæð foreldra á viðgöngu stað. Til að fá meðalforeldrahæð. Leggðu reglustiku milli hæðar móður og föður. Skurðpunktunnn sýnir meðalhæð foreldra í SD skor.

Dagsetning dag, mán, ár	Lífstíkur Aldur ár, mánn	Þyngd kg	Hæð cm	Höfuðummi cm
15.04.2019	1m, 1v	4,150	51,5	38,5
02.05.2019	1m, 3v	4,650		
06.05.2019	1m, 4v	4,650	54,0	
03.08.2019	2m, 3v	5,450	58,0	
15.07.2019	4m, 1v	6,850	62,0	43,2
08.09.2019	6m, 2d	8,710	66,5	45,9
08.12.2019	8m, 2d	9,465	72,5	46,8
19.05.2020	1á, 2m	10,940	80,0	
15.08.2020	1á, 3m	11,250	80,0	49,4
14.09.2020	1á, 6m	12,000	84,0	
28.09.2020	1á, 6m	12,245		
29.09.2020	1á, 6m	12,515		



Níklason A, Karlberg P. 1999

Albertsson Wilkand et al. Acta Paediatr 91: 739-754, 2002

PC PAL GCX Ver 3.0.0.8

Albertsson Wilkand K, Luo ZC, Níklason A and Karlberg J. Acta Paediatr 91: 739-754, 2002

PC PAL GCX Ver 3.0.0.8

"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





Hormón

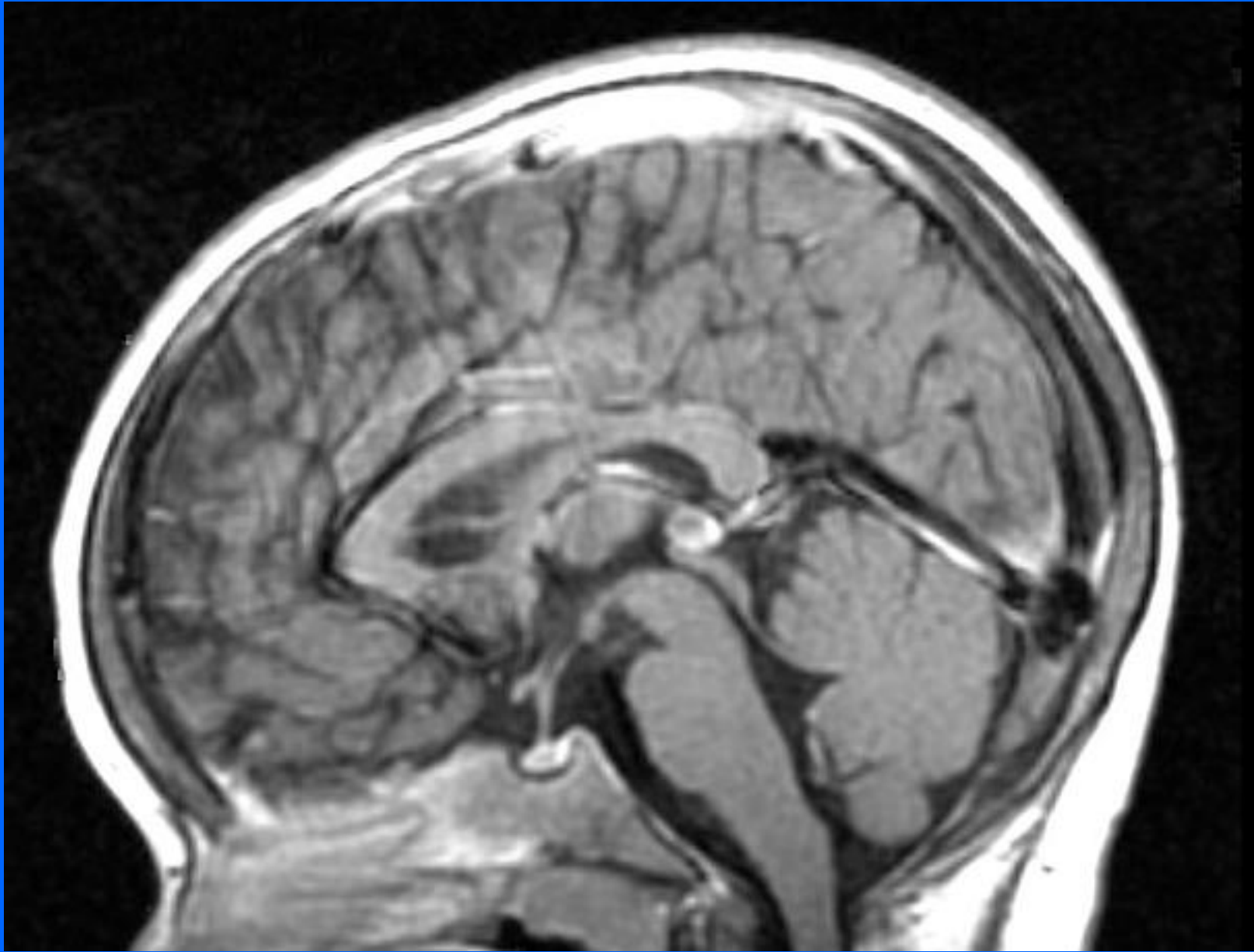
TSH	1,680	(0,4-4,0)
FSH	0,5	(<4)
LH	<0,1	(<5)
E2	141	(<130)
Testosteron	↑ 9,0	(<3)
Prógesteron	↑ 105,2	(0,2-1,7)
Prolactin	14,2	(4,5-23)
17-OH-prógesteron	↑↑↑ 928	(1,2-10,5)
Androstendion	↑ 58,8	(<2)
Cortisol kl. 8	443	(200-700)
Cortisol kl. 12	298	(200-700)
ACTH	↑ 117,1	(10-50)

“Innkirtlasjúkdómar barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





"Innkirtlasjúkdómar barna"
 Ragnar Bjarnason Dr Med
 2020/21

Móðir

Þyngd kg	Lengd cm	Höfuðummál
	167,5	

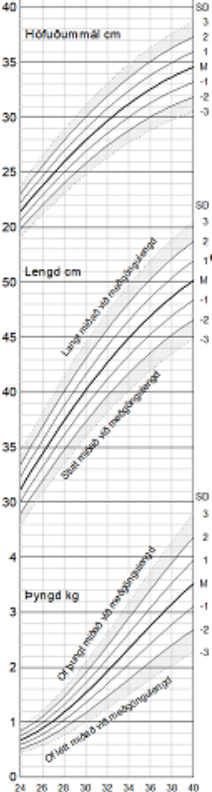
Faðir

Þyngd kg	Lengd cm	Höfuðummál
	185,0	

Upplýsingar frá fæðingu

Meðgöngu lengd, vikur + dagar		
Aldursleiðrétting, vikur		
Þyngd kg	Lengd cm	Höfuðummál

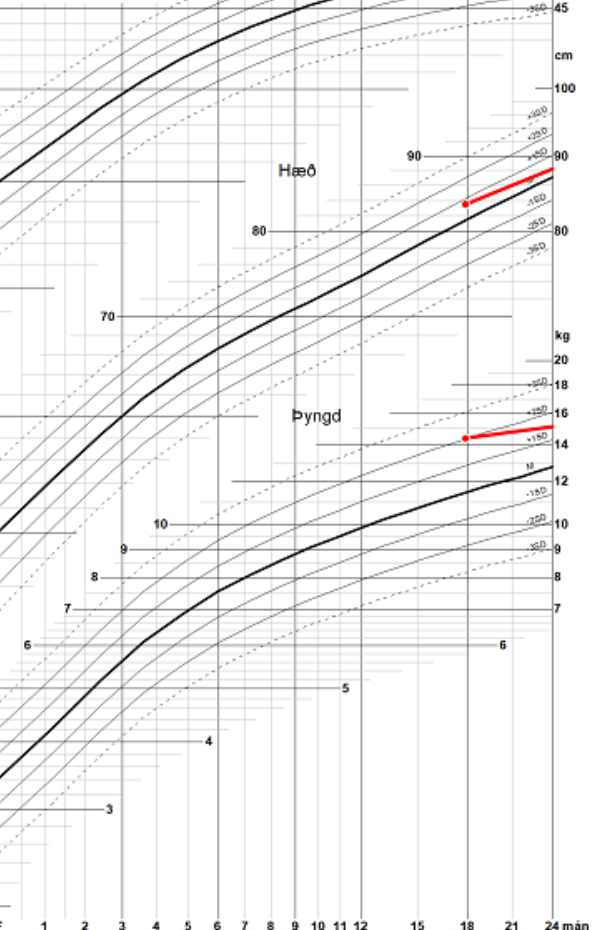
Fyrirburðalinurit
 Ef börn eru fædd fyrir meðgönguvíku 37 notað eftirfarandi linurit þangað til barnið er víð áður sem jafngildir 40 vikur. Nosið síðan venjulega linuriti með aldursleiðréttingu fyrir fyrirbura.



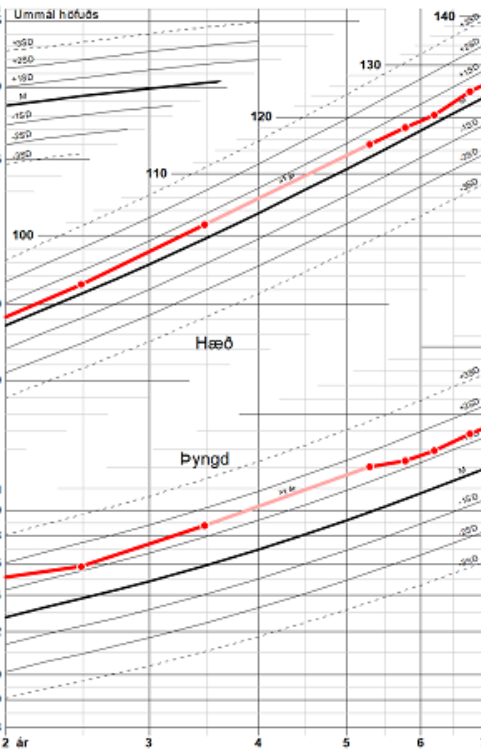
Vaxtarlinurit

Fyrir hvert aldursbili er gefið upp meðaltal fyrir lengd, þyngd og BMI ásamt staðalfrávikum (± 1 SD, ± 2 SD, ± 3 SD). Ef um er að ræða heilbrigð börn þá falla 67% innan ± 1 SD og 95% innan ± 2 SD. Með endurteknum mælingum má sjá hvort vöxtur barnsins fylgir SD linum.

Ummál höfuðs



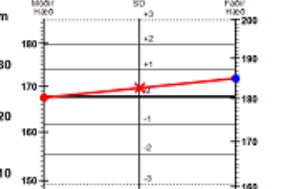
Vaxtarlinurit



"Pumalputta" reglur fyrir frávik í lengdar- og þyngdarvexti.
 Flest börn vaxa samhliða vaxtalínuritinu. Þó geta börn leiðrétti sína lengd á fyrsta ári, börn sem fædd eru stult geta fært sig upp á við og ofugt fyrir börn sem fædd eru löng miðað við foreldra.
 Hæð og þyngd breytast að öllu jöfnu ekki meira en 1 SD á 3 mánuðum á fyrsta ári. Eldri börn en 2ja ára eiga ekki að breytast um meira en 0,5 SD á ári. (Sjá ráð og leiðbeiningar).

Dagsetning dag, mán, ár	Líflekur Aldur ár, mán	Þyngd kg	Hæð cm	Höfuðummál cm
23.06.2004	1á, 5m	14,400	83,5	
22.06.2005	2á, 5m	15,8	92,8	
19.06.2006	3á, 5m	18,8	101,7	
11.04.2008	5á, 3m	24,1	115,1	
06.10.2008	5á, 9m	24,7	118,1	
10.03.2009	6á, 2m	25,8	120,4	
29.09.2009	6á, 9m	27,7	124,8	
30.03.2010	7á, 3m	29,2	127,7	
30.08.2010	7á, 8m	31,1	130,2	
21.02.2011	8á, 1m	32,6	131,0	

Linurit fyrir meðalhæð foreldra (target hæð)



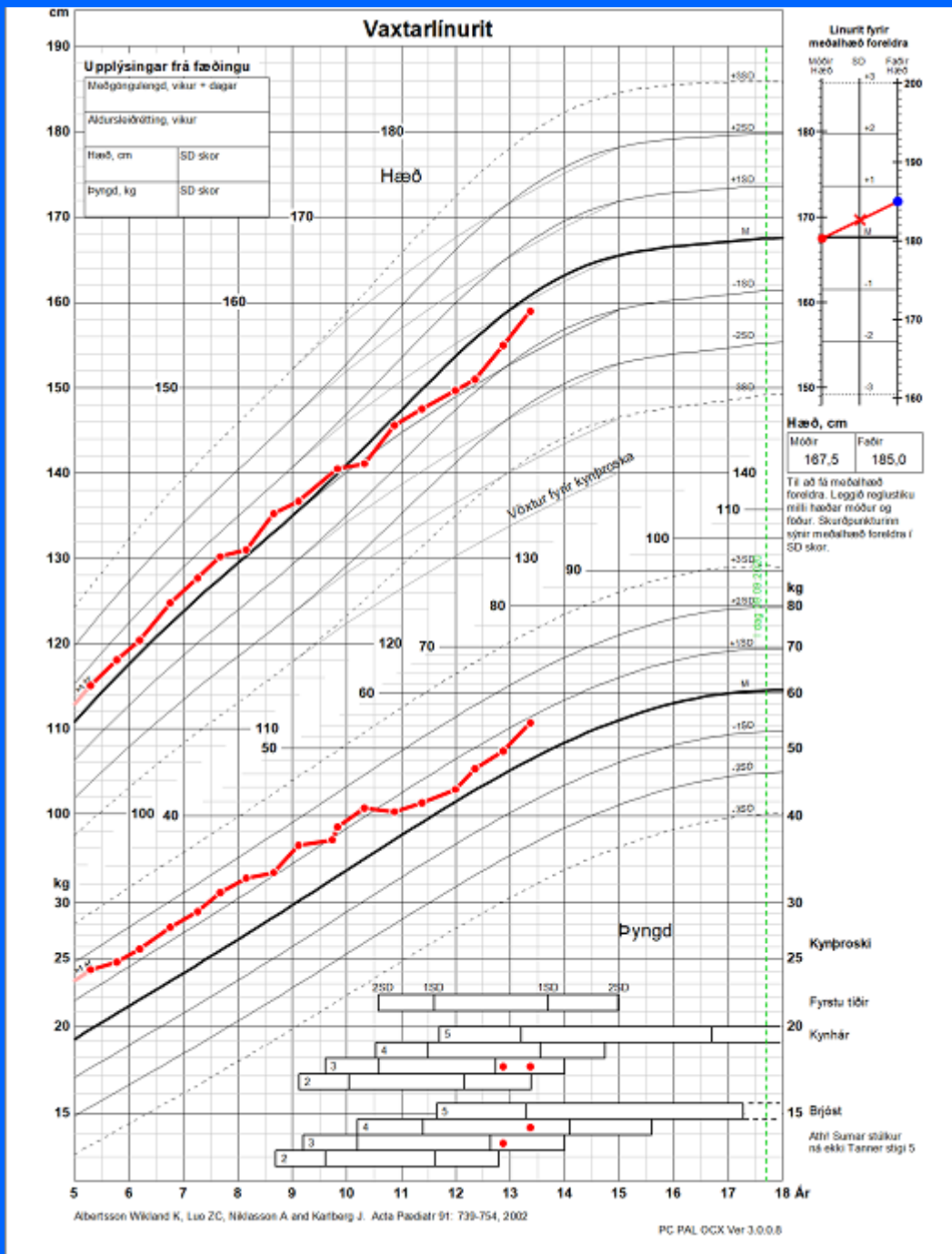
Færnið hæð foreldra á viðeigandi stað. Til að fá meðalforeldrahæð. Leggjið regluskú milli hæðar móður og föður. Skurðpunkturinn sýnir meðalhæð foreldra ± 1 SD skur.

Dagsetning dag, mán, ár	Líflekur Aldur ár, mán	Þyngd kg	Hæð cm	Höfuðummál cm
22.08.2011	8á, 7m	33,2	135,2	
06.02.2012	9á, 1m	36,3	138,7	
19.09.2012	9á, 8m	37,0		
24.10.2012	9á, 9m	38,6	140,5	
24.10.2012	9á, 9m	38,6	140,5	
22.04.2013	10á, 3m	41,1	141,1	
11.11.2013	10á, 10m	40,6	145,6	
12.05.2014	11á, 4m	41,8	147,5	
23.12.2014	11á, 11m	43,7	149,7	
04.05.2015	12á, 4m	46,8	151,0	
09.11.2015	12á, 10m	49,6	155,0	
09.05.2016	13á, 4m	54,4	159,0	



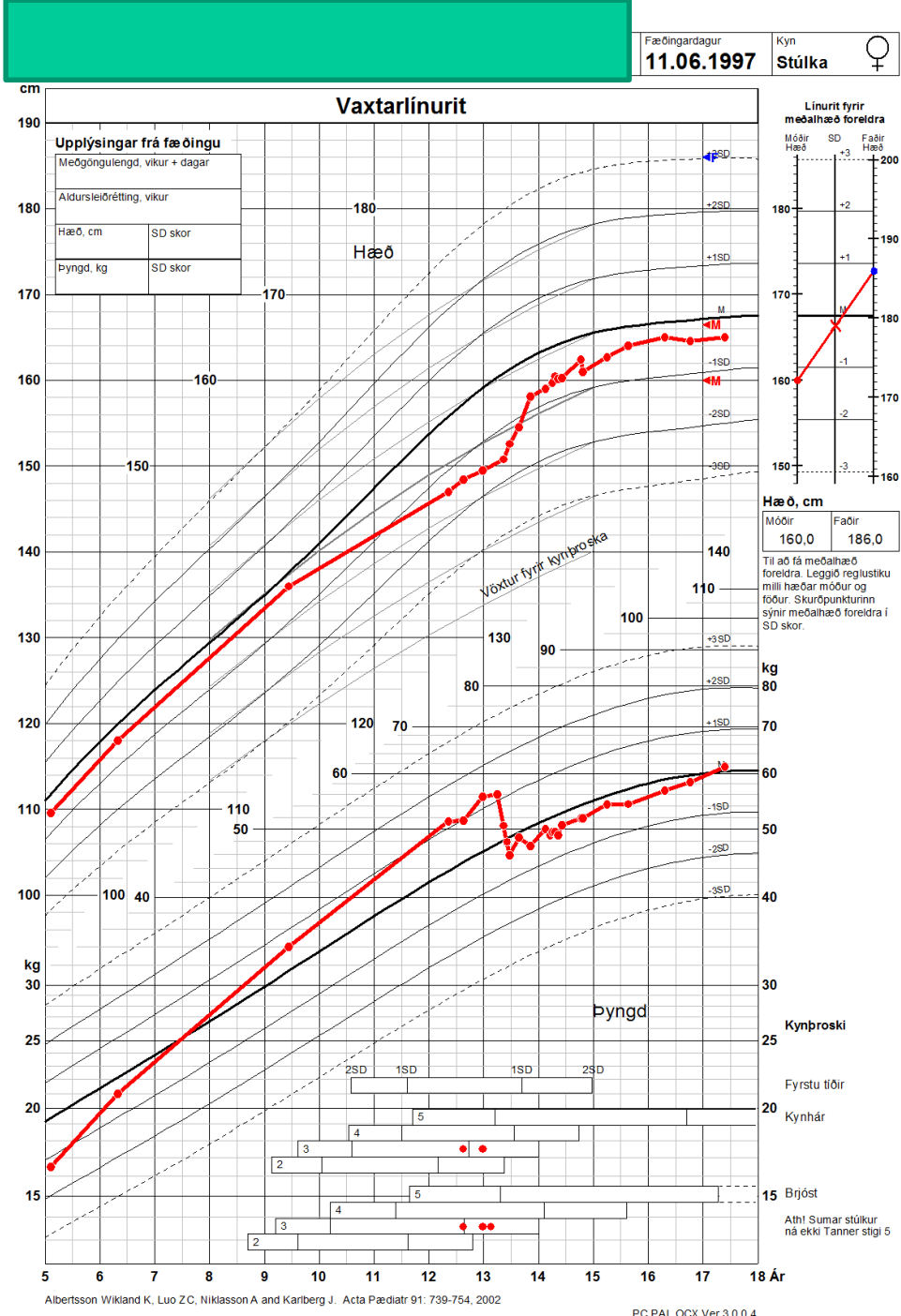


"Innkirtlasjúkdómar barna"
 Ragnar Bjarnason Dr Med
 2020/21





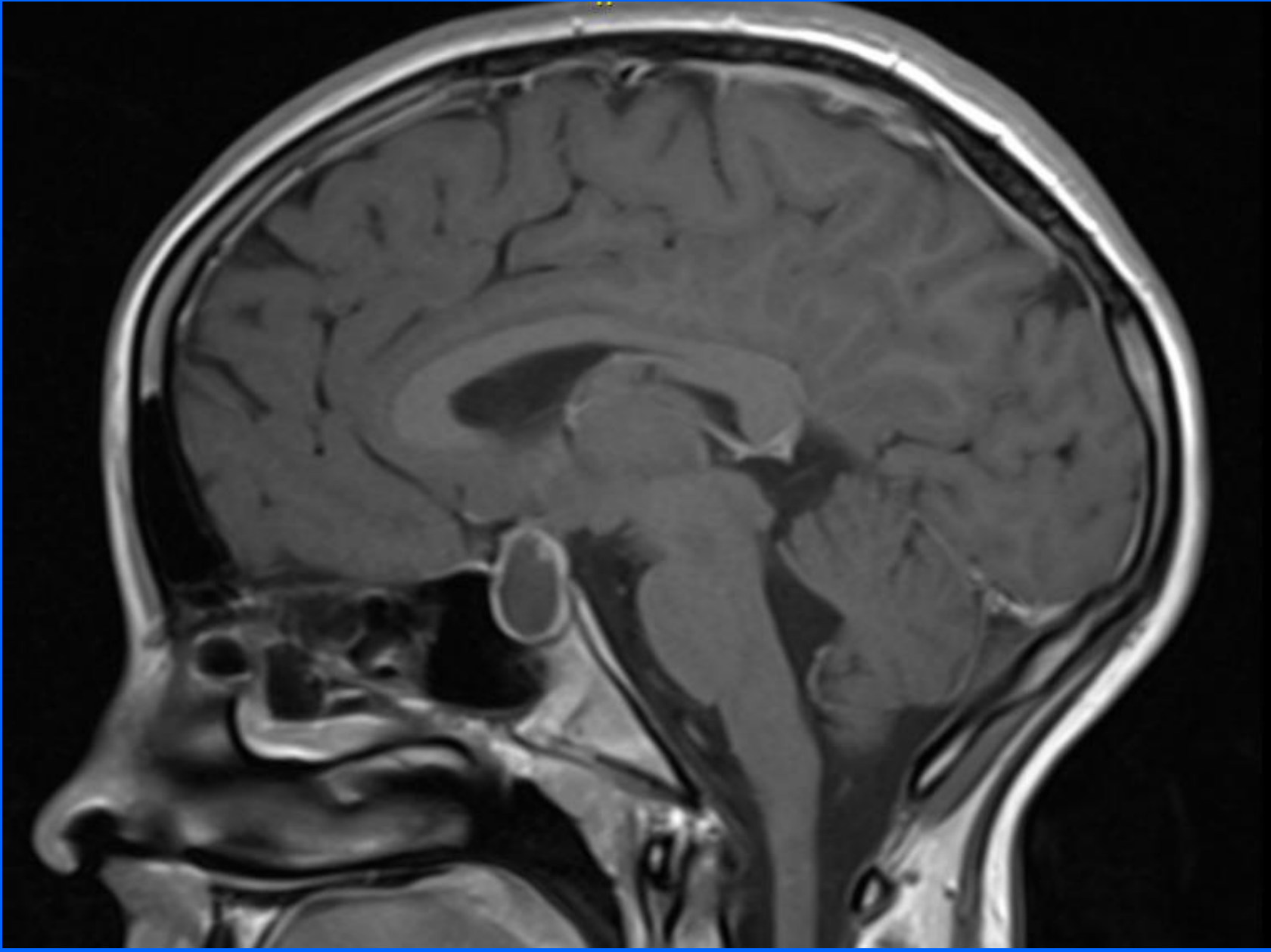
"Innkirtlasjúkdómar barna"
 Ragnar Bjarnason Dr Med
 2020/21





"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





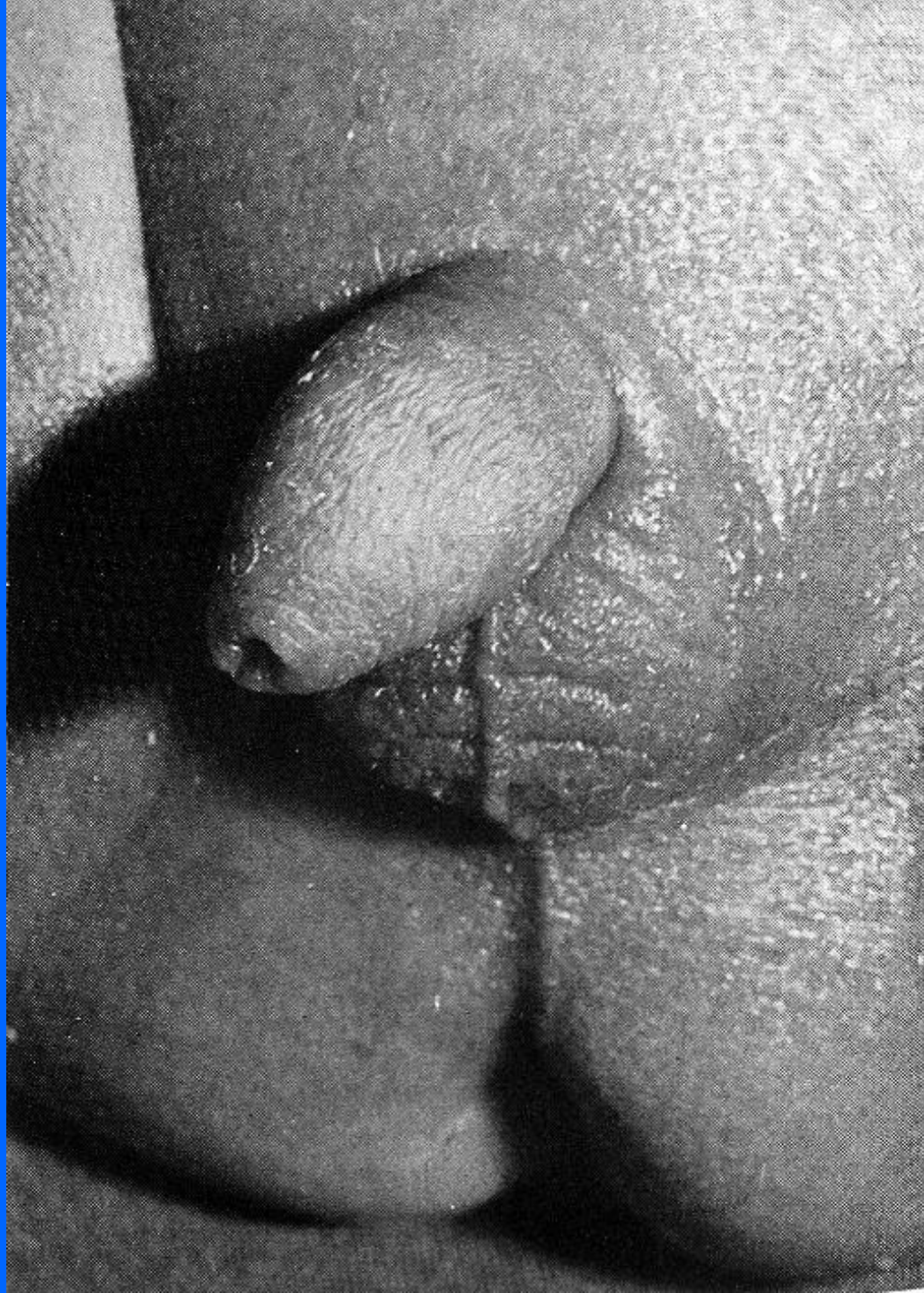
"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



"Innkirtlasjúkdómar barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr. Med



"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



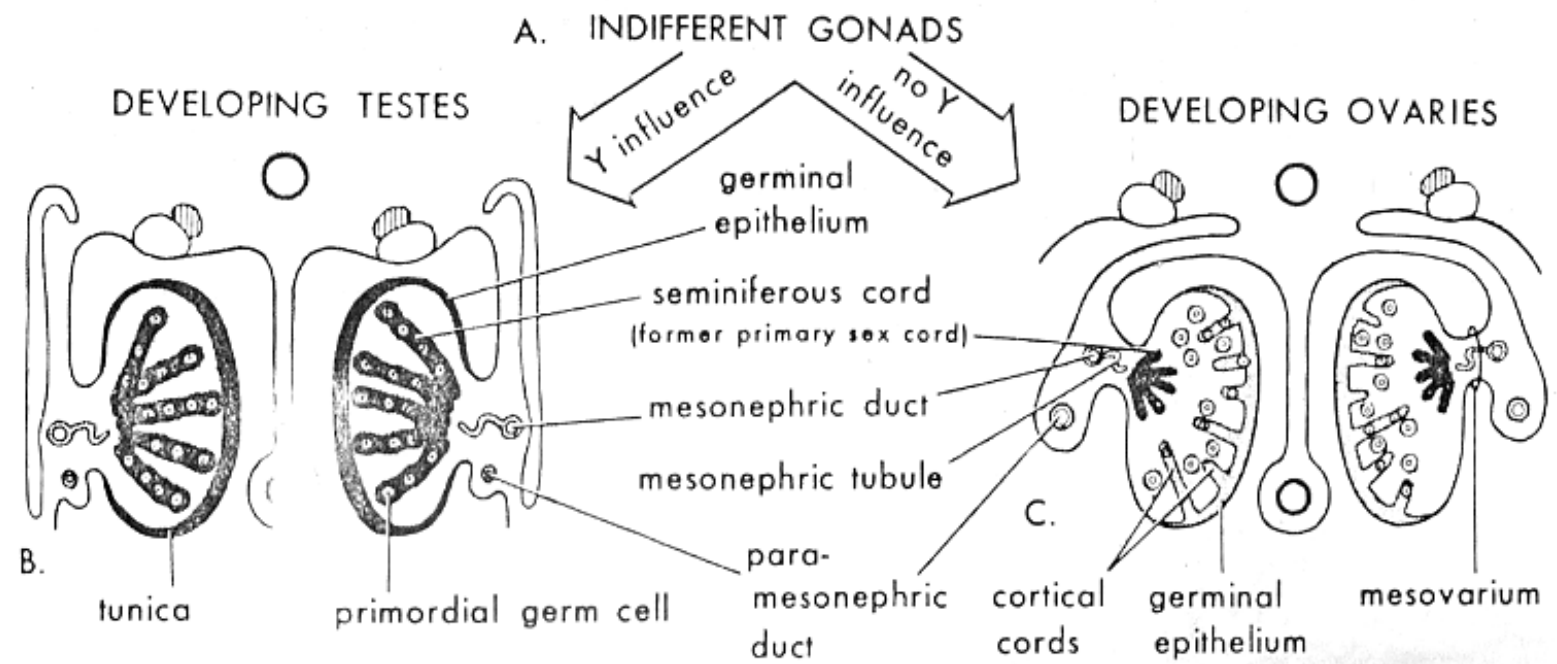
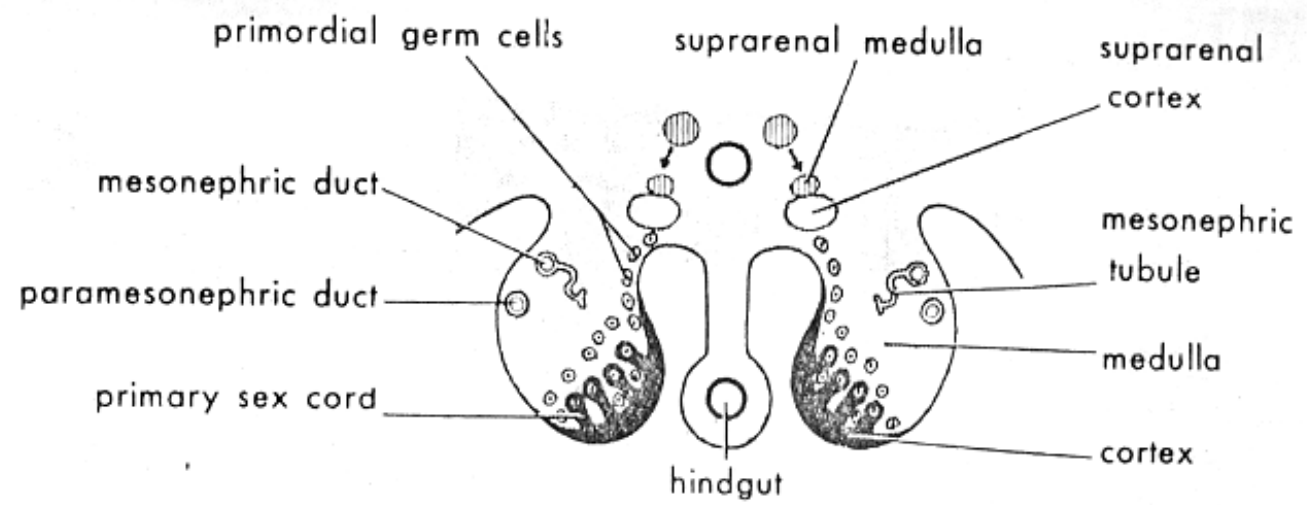
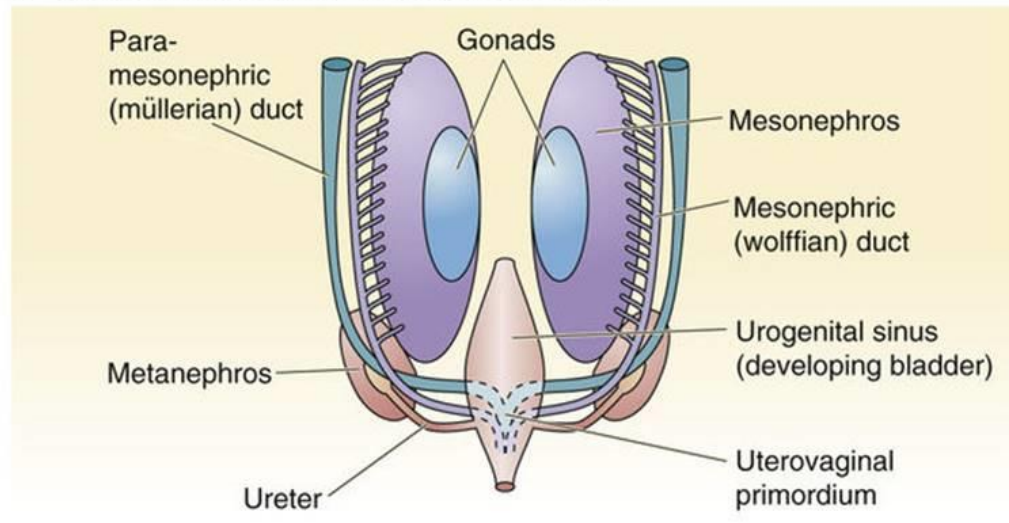
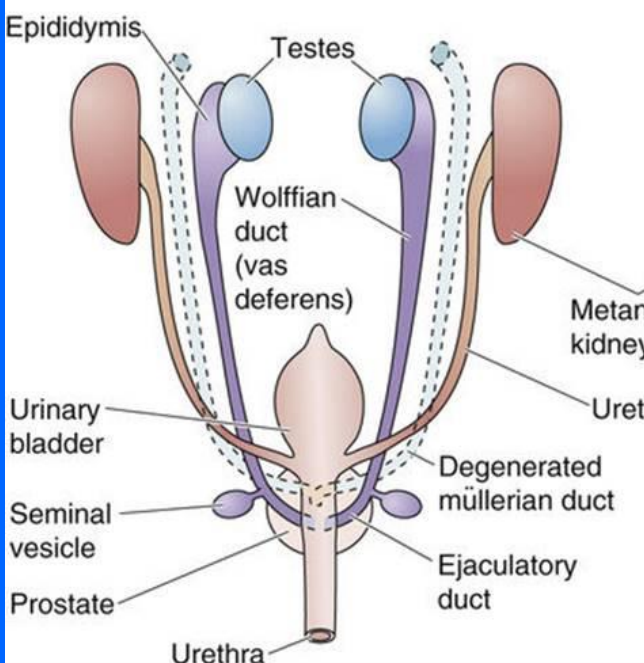


Figure 1. Development of the bipotential gonad from the coelomic epithelium (primary sex cords), underlying mesonephric tissue (medulla), and primordial germ cells ([2], p 209).

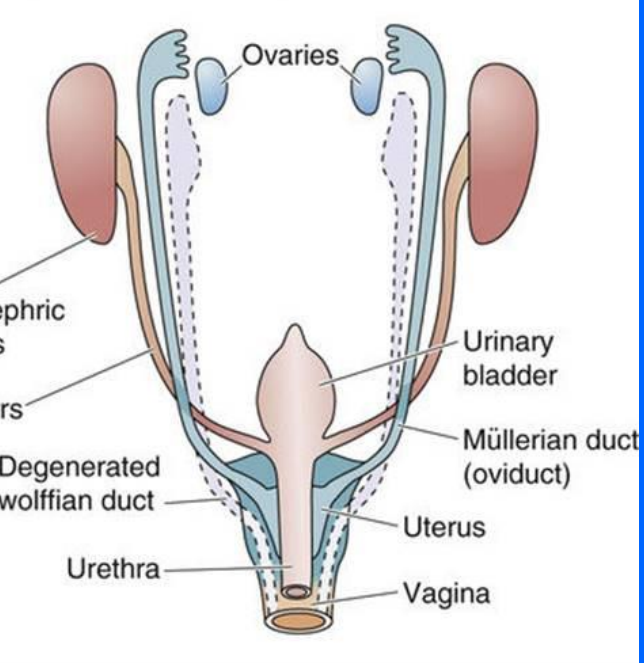
A SEXUALLY INDIFFERENT DUCT SYSTEM



B MALE DEVELOPMENT

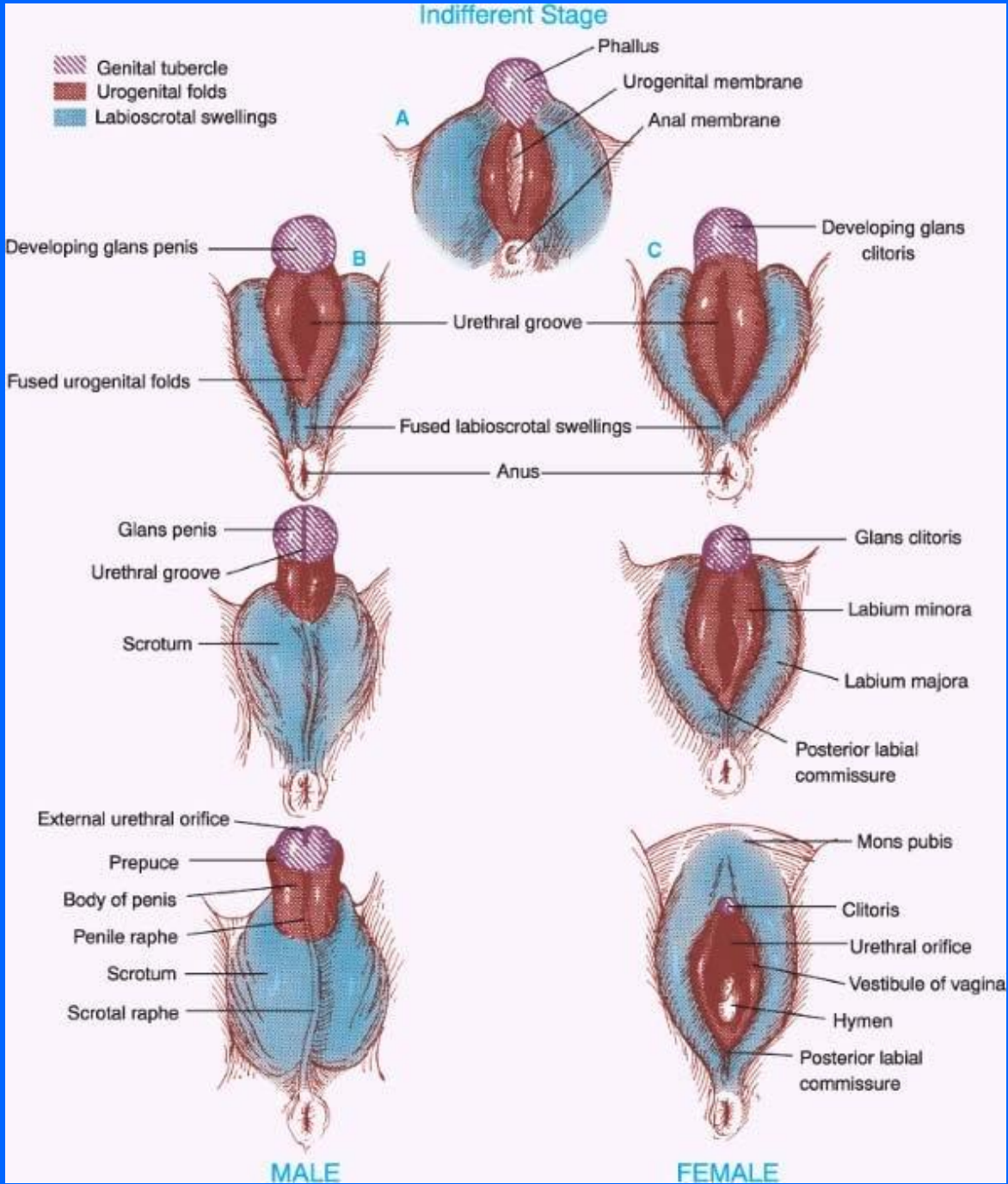


C FEMALE DEVELOPMENT



"Innkirtlasjúkdómar barna"
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

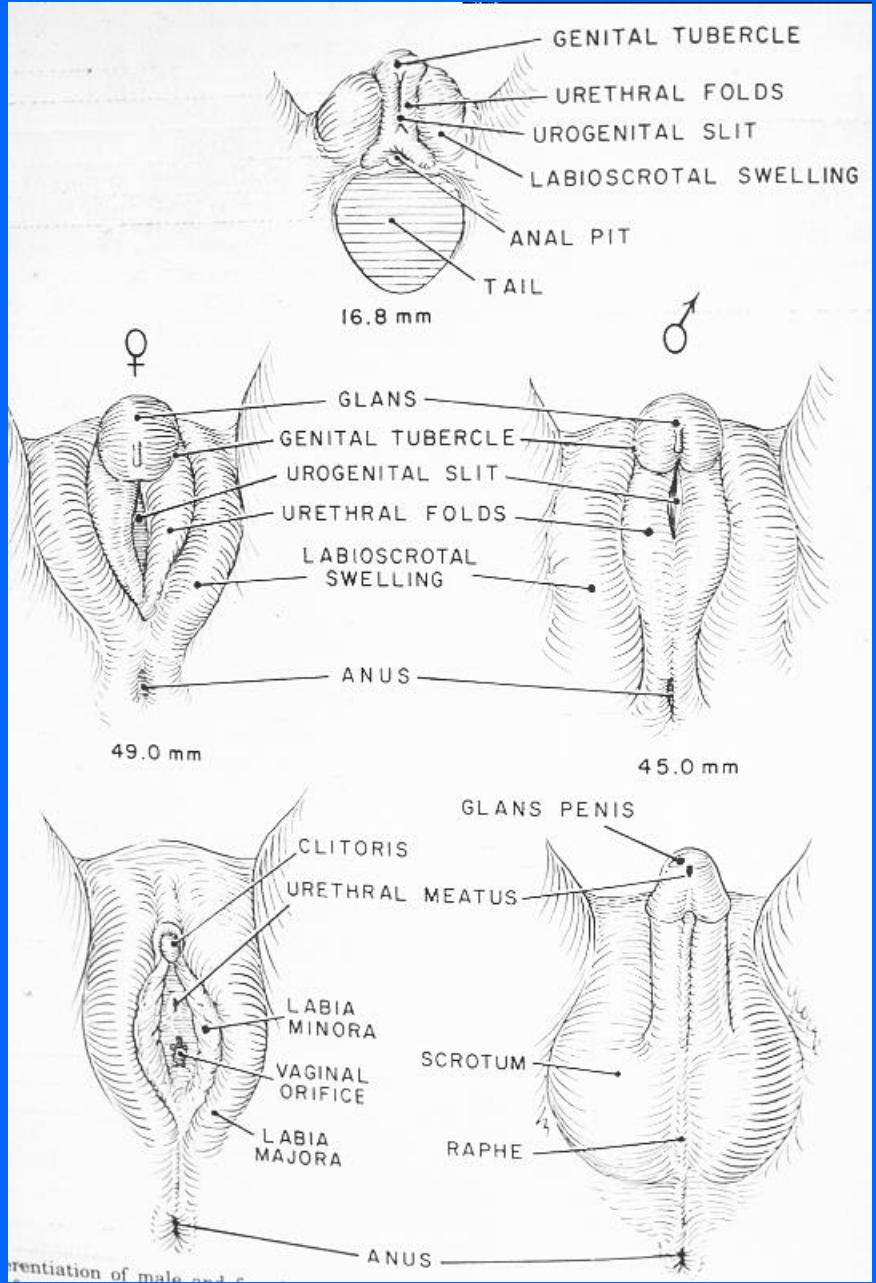






"Innkirtlasjúkdómar barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



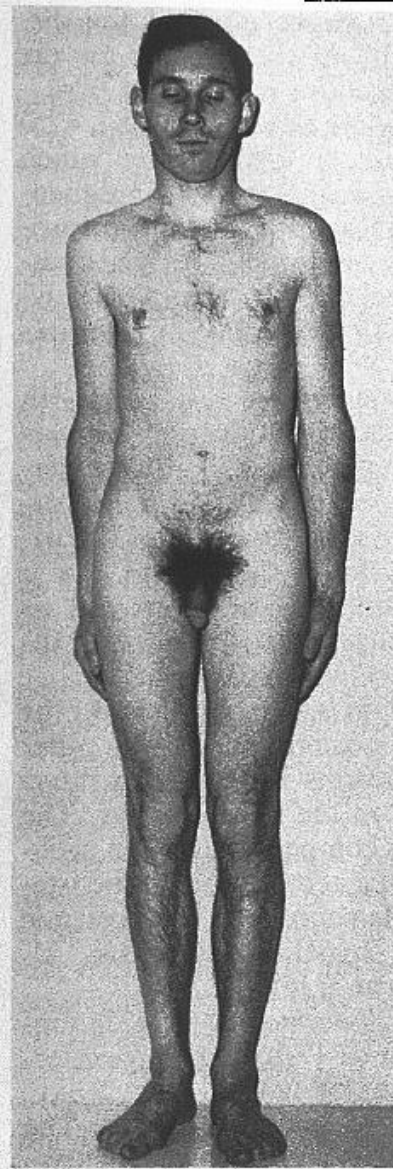
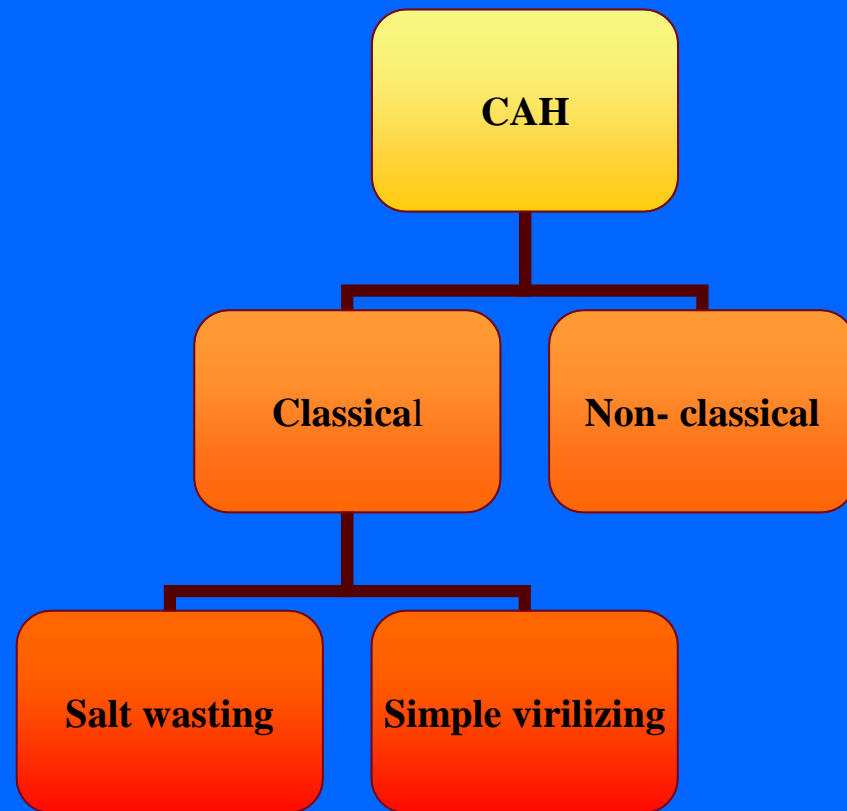


Fig. 19. 30-year-old, unobtrusive man with familialy oviduct persistence: bilateral cryptorchidism, right-sided inguinal hernia operated on at age of 18, contained uterus with tubes and testes; intra-abdominal testicular tumour (seminoma) was operated on at age 20

Congenital adrenal hyperplasi

CAH = AGS

- Meðfæddur víkjandi arfgengur sjúkdómur
- Nýgengi víðast hvar 1:15.000 fæðingum
- Orsakast í yfir 95% tilfella af galla í ensíminu 21 – hydroxylasa
- Algengasta orsök óeðlilegra kynfæra hjá stúlkum

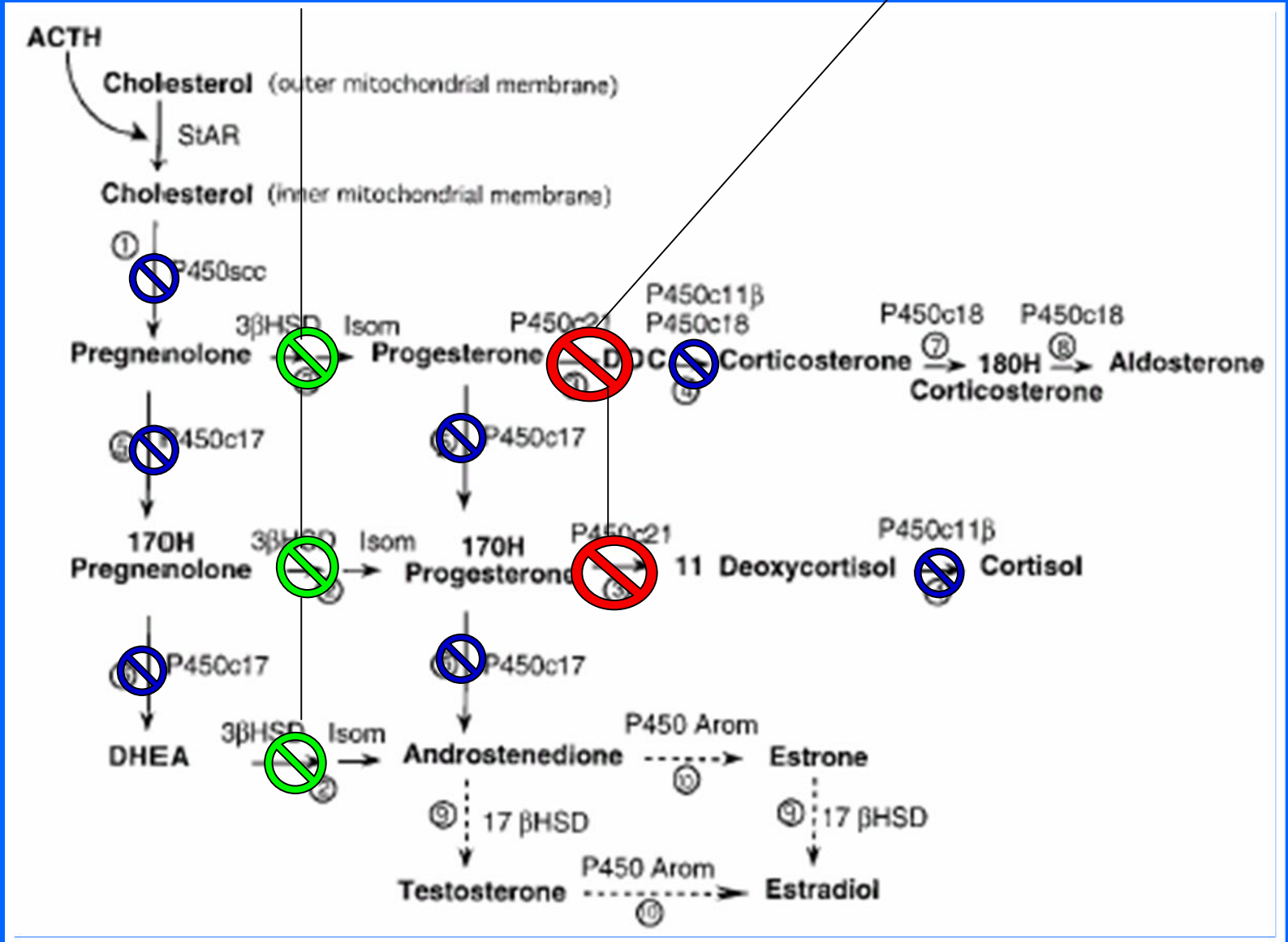




3 β HSD skortur

21 OH skortur

“Innkirtlasjúkdómur barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



Aðrir sjaldgæfir gallar





CAH – greining

Veruleg hækkun verður á **17-OH progesteron** í “classical CAH”

Sé grunur um “nonclassical CAH” er kjörrannsókn mæling á 17 OH P eftir **örvun með ACTH**

Leit eftir stökkbreytingum getur síðan staðfest dx



“Innkirtlasjúkdómar barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



CAH

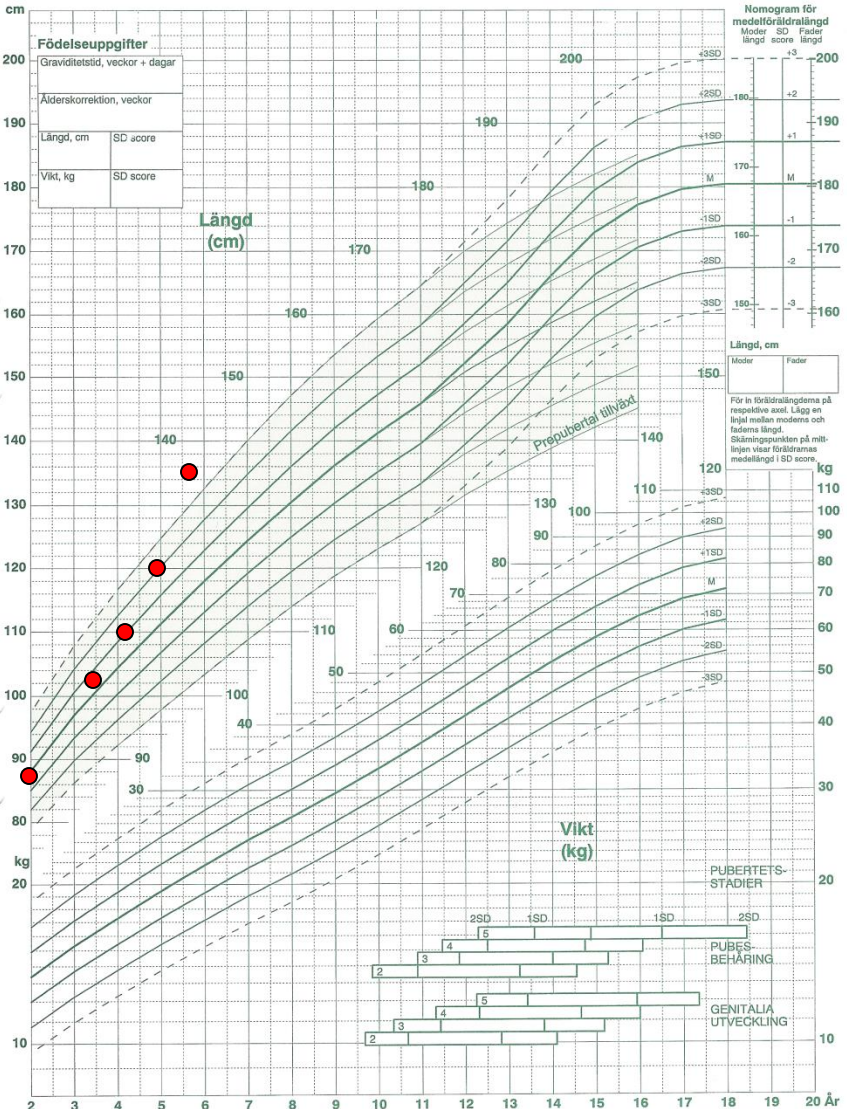
- **Þriggja og hálfis árs drengur**
- **Bólur í andliti**
- **Ör í skapi**
- Mikil hröðun í lengdarvexti
- Gelgjubólur á höku
- Penis stækkaður
- Testis 1 ml bilat.
- 17 OH P 760 mmol/L
- Beinaldur 8,0 ár



"Innkirtlasjúkdómar barna"
 Ragnar Bjarnason Dr Med
 2020/21



Personnr (10/12 sílfir) _____	Elternamn _____	Förnamn _____	Kön Pojke ♂
-------------------------------	-----------------	---------------	--------------------



"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





Val leikfanga CAH-stúlkna

Nordenström et al

“Innkirtlasjúkdómar barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

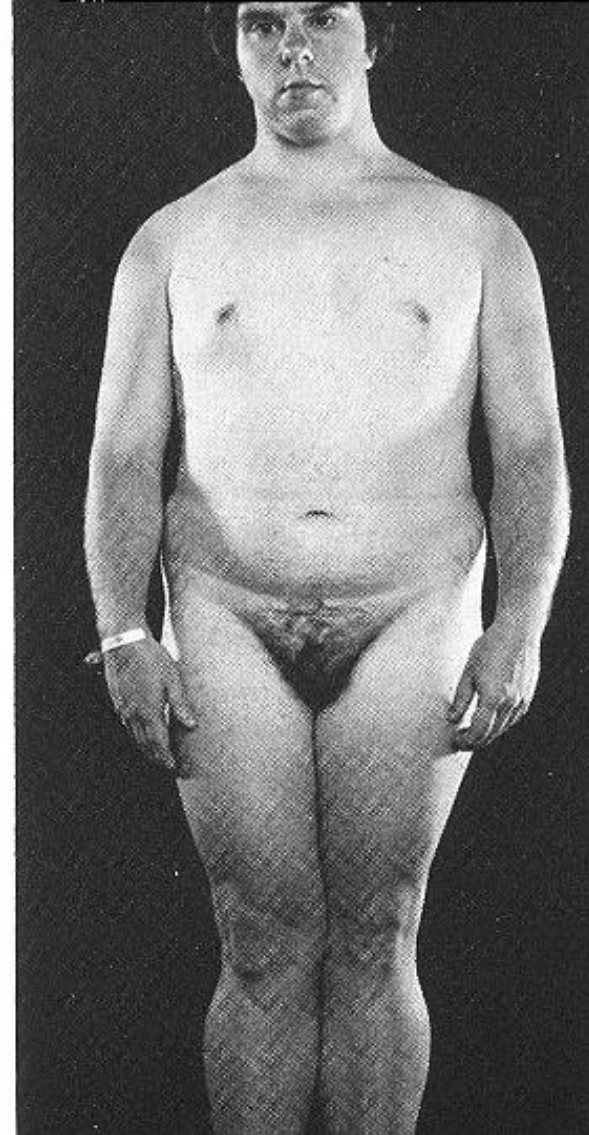


Týpísk stráka
leikföng

Týpísk
stelpu
leikföng



Figure 13–13. Adult female with untreated adrenogenital syndrome due to 21-hydroxylase deficiency. Note masculinized habitus, short stature, and lack of female secondary sexual development.



Testosteron á mism. æviskeiðum

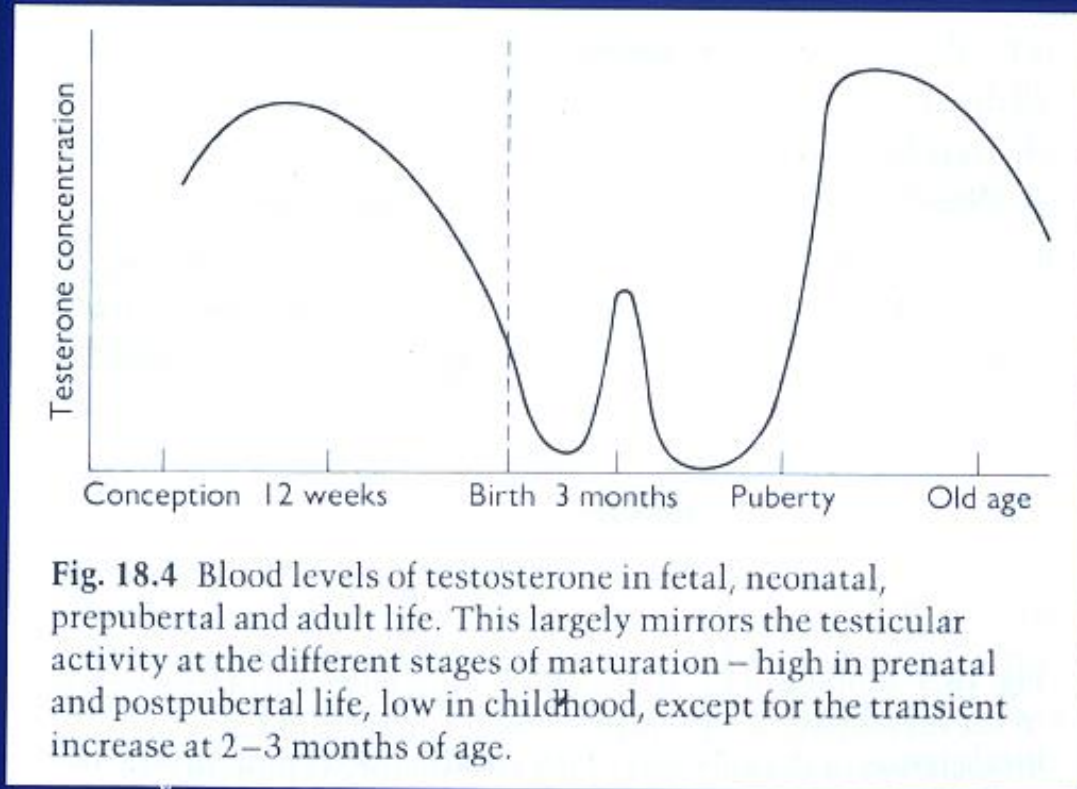


Fig. 18.4 Blood levels of testosterone in fetal, neonatal, prepubertal and adult life. This largely mirrors the testicular activity at the different stages of maturation – high in prenatal and postpubertal life, low in childhood, except for the transient increase at 2–3 months of age.



“Innkirtlasjúkdómar barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21

Hypercortisolismus

Orsakir

Iatrogenic

Nýrnaheitu æxli

Heiladingulsæxli eða aukin ACTH secretio





"Innkirtlasjúkdómar barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



ágúst 2004



ágúst 2005



júlí 2006



2007



ágúst 2008



feb 2009

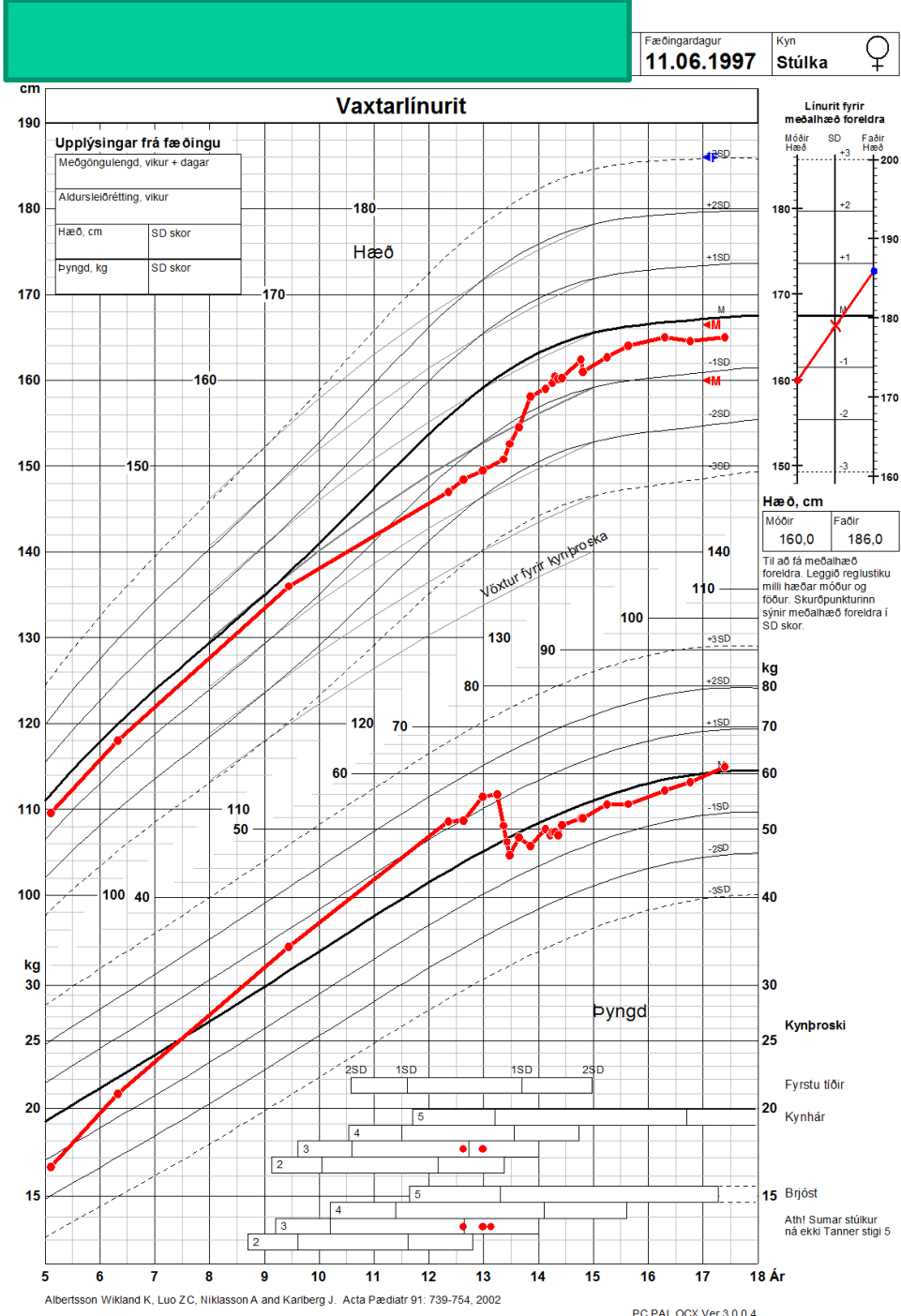


apríl 2009





"Innkirtlasjúkdómar barna"
 Ragnar Bjarnason Dr Med
 2020/21





Hypocortisolismus

Addison - mjög sjaldgæft
Cong adrenal hyperplasia
Hluti af hypopituitarismus
Ath hypoglycemia getur verið
aðaleinkenni
Blóðsölt
Löng eða svæsnari veikindi

Meðferð hydrocortisone ekki
prednisolon eða dexamethason
Langvirkir sterar valda meiri
vaxtarskerðingu

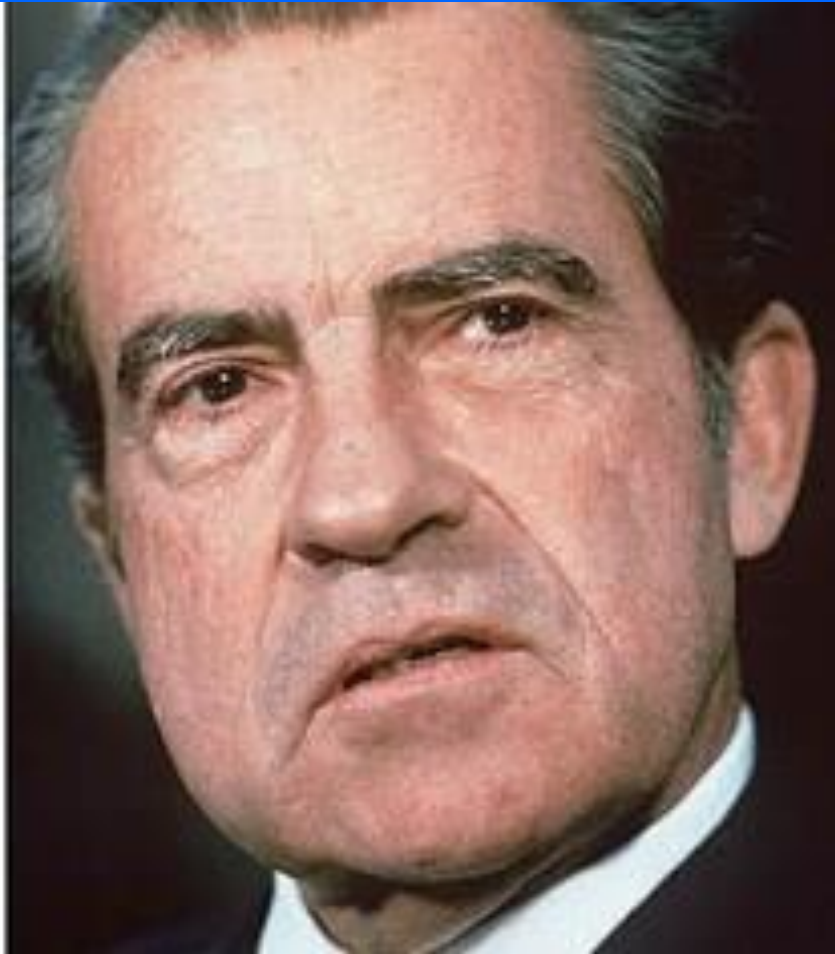
“Innkirtlasjúkdómar barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21





"Innkirtlasjúkdómur barna"

Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



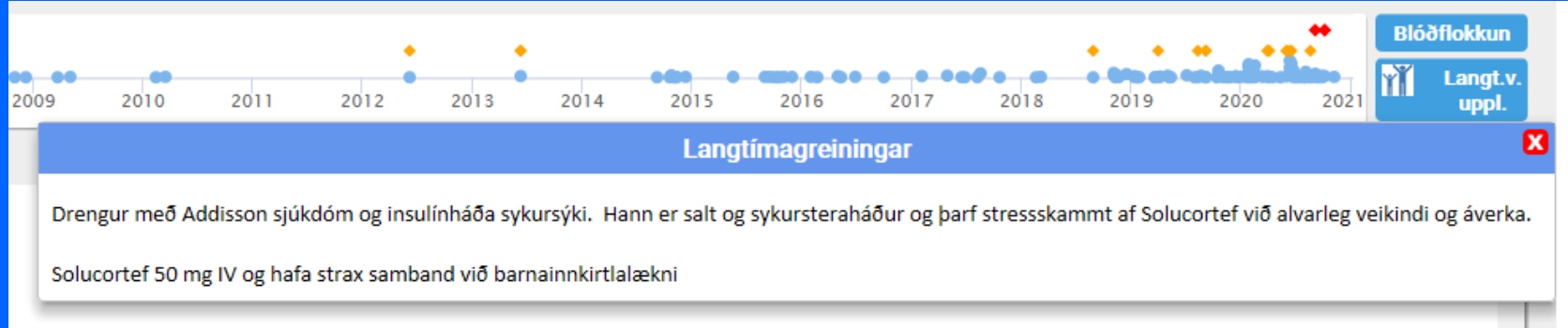


“Innkirtlasjúkdómur barna”
Ragnar Bjarnason Dr Med
2020/21



Heimilislæknir: Soffía Guðrún Jónasdóttir

Eyðublöð (e)



MedicAlert
Non-profit

medicalert.org

The MedicAlert Foundation is a non-profit company founded in 1956 and headquartered in Turlock, California. It maintains a database of members' medical information that is made available to medical authorities in the event of a medical emergency. Wikipedia

Founded: 1956
Headquarters location: Turlock, California, United States
Number of employees: 130
Founders: Chrissie Collins, Marion Collins
Type of business: Non-profit organisation

Disclaimer

Viðhaldsmeðferð:

Hydrocortison ca 10mg/fm,
mjög einstaklingsbundið
Florinef ef saltsteraskortur 0,1mg