

Kasuistikk om en jente med misdannelse

Cecilia Tønnessen, LIS
Barneavdelingen, Haugesund sjukehus

Bakgrunn: Kasuistikken handler om en jente som var født på Haugesund sjukehus. Prenatal ultralyd viste hypoplastisk nyre unilateralt. Dette førte til flere ekstra ultralydundersøkelser gjennom svangerskapet, men ikke flere patologiske funn. Barnelege ble tilkalt etter fødsel på grunn av misdannelse på begge hender. Ved undersøkelse hadde hun en manglende tommel, radiusdysplasi på høyre side og floating thumb på venstre side. Barnet hadde også anal misdannelse med sfinkter på riktig sted uten åpning, men en åpning i perineum. Hun var ellers i god allmenntilstand. Overflyttet neste dag til Rikshospitalet til utredning grunnet flere misdannelser og mistanke om analatresi.

Utredning: Grunnet ammeproblemer ble det gjort en røntgen oesofagus der man så at kontrastvæske gikk til lungene. Både trakeoskopi og oesofagoskopi var uten funn, men med vann i oesofagus og samtidig overtrykksventilasjon ble det påvist en fistel mellom trakea og oesofagus. På grunn av flere misdannelser ble ytterligere utredning gjort. MR vertebrae viste funn av dysplastisk S4 og skjelettagenesi lenger kaudalt. MR caput viste intraaksiale mikro- og makroblødninger. UL abdomen/nyrer viste dysplastisk nyre med cyster unilateralt og en oppfylning posterior for blæra. MUCG viste reflux grad 1 på høyre side og at oppfylningen bak blæra ikke fylte seg med urin. Ekko cor som var normal. Funnene er forenlige med VACTERL assosiasjon.

VACTERL assosiasjon: Dette er en tilstand som omfatter misdannelser i flere organer. Vertebra, Anus, Cor, Trakea-Eosofageal, Renis, Limb. Ved tre eller flere av misdannelsene oppfyller man kriteriene. Forekomst: 1 / 10,000 til 40,000 nyfødte barn. Noen av misdannelse kan være subtile og det kan derfor være vanskelig å stille diagnosen.

Oppsummering og take home message: Denne jenta hadde prenatalt påvist misdannelse på nyre. Etter fødsel viste det seg ytre misdannelser. Hun var i god allmenntilstand og tilsynelatende frisk utenom disse, men etter omfattende utredning viste det seg flere misdannelser som sammen utgjør VACTERL assosiasjon. Dersom man finner ytre misdannelser, må man huske å tenke på å lete etter indre misdannelser.