

1. Downs syndrom hos barn och ungdomar - medicinskt vårdprogram

Utfärdat 2012-05-24 av överläkare Gunilla Steinwall, barn- och ungdomshabiliteringen, Ryhov.

Reviderat 2023-10-26 av överläkare Johan Aronsson, barn- och ungdomshabiliteringen, Ryhov.

Bakgrund

För bakgrund se barnläkarföreningens vårdprogram:

[Microsoft Word - 230129DS vårdprogram 2017-rev 2022.docx \(barnlakarforeningen.se\)](#)

Nyfödd

1. Klinisk bedömning av diagnosen Downs syndrom. Undersökning enligt Halls kriterier.
2. Genetisk diagnostik: B-QF-PCR(13,18,21) förstahandsanalys för snabbt svar. Om positivt komplettera med kromosomanalys (Remiss provbundna tjänster, fråga efter translokation, heparinblod).
3. Omhändertagande av föräldrarnas krisreaktion.
4. Hjärtbedömning inkl. UKG.
5. Remiss ögon. Ögonundersökning bör utföras av ögonläkare med genomfallande ljus för att upptäcka grå starr. Detta bör göras under BB-tiden.
6. Remiss öron. Riskbarnsuppföljning.
7. Remiss till Habiliteringscentrum (Hab Barn och unga, Jkp).
Habiliteringsläkarkontakt under vistelse på BB alternativt barnkliniken i Jönköping, om möjligt PAL-kontakt. Vid vistelse på BB i Eksjö och Värnamo kontakt med habiliteringen innan hemgång eller beslut om snar kontakt med kurator och psykolog, barnhabiliteringen.
8. Barnet ska följas upp enligt vanliga BHV-programmet och rekommenderas att följa det ordinarie vaccinationsprogrammet. Dessutom rekommenderas vaccination mot säsongsinfluensa om barnet > 6 mån, se nedan.

1 månad

Läkarkontroll habiläkare eller annan barnläkare vid behov efter överenskommelse.

3 månader

1. Besök habiläkare eller annan barnläkare enligt överenskommelse.
2. Ögon: kontrollera att uppföljning finns, annars ny remiss ”riskbarnsuppföljning”.
3. Öron: kontrollera att uppföljning finns, annars ny remiss ”riskbarnsuppföljning”.
4. Tillväxtkontroll (Down-specifik tillväxtkurva).
5. Vid varje läkarbesök under de första åren penetrera eventuella symtom på nattlig underventilation/OSAS såsom störd nattsömn, snarkningar, nattliga andningsuppehåll, täta luftvägsinfektioner, obstruktivitet, morgontrötthet eller uppfödningssvårigheter. Vid misstanke om nattlig underventilation/OSAS var frikostig med remiss till nattlig andningsregistrering, öronkliniken, Ryhov, och/eller remiss till barnkliniken Ryhov, lungmottagningen.

6 månader

1. Habläkarbesök eller annan barnläkare efter överenskommelse.
2. Läkarintyg till Försäkringskassan angående ansökan om omvårdnadsbidrag. Vid svårare tilläggsproblematik kan intyget skrivas före 6 månaders ålder.
3. Remiss till barntandvård, odontologen, Jönköping.

4. Tillväxtkontroll (Down-specifik tillväxtkurva).
5. Erbjud att inkludera på habiliteringens lista på barn som ska erbjudas årlig vaccination mot säsongsinfluensa.

12 månader

1. Besök habiläkare eller annan barnläkare efter överenskommelse.
2. Tillväxtkontroll (Down-specifik tillväxtkurva).
3. Thyreoideastatus med TSH och f-T₄. Om TSH över referensvärdet, alternativt f-T₄ lägre än referensvärdet överväg starta substitution. Komplettera då med TPO. Om normala värden TSH och f-T₄ – fortsätt med årliga kontroller TSH och f-T₄.
4. S-Immunoglobulin A, transglutaminasantikroppar IgA (TGA). HLA DQ2/DQ8 (om negativt behövs ej ytterligare screening avseende TGA).
5. Blodstatus, s-ferritin
6. Kontroll att ögonundersökning / hörselundersökning är genomförd, och att uppföljning finns.
7. Vid infektionskänslighet överväg antibiotikapofylax.

1 – 8 år

1. Årligt besök hos habiläkare eller annan barnläkare efter överenskommelse.
2. Tillväxtkontroll (Down-specifik tillväxtkurva)
3. Thyreoideastatus med TSH och f-T₄, blodstatus och s-ferritin en gång årligen.
4. Kontrollera att syn, hörsel och barntandvård följer upp. OSAS-symtom?
5. I 2-3 årsåldern information angående möjlighet av atlantoaxial luxation. Röntgen av halsrygg vid symtom som smärta eller avvikande neurologi. Röntgen ska utföras med maximal flexion och maximal extension. Om överörlighet föreligger måste narkosläkare informeras om detta inför eventuell narkos.
6. Vid 4 år TGA om HLA DQ2/DQ8 varit positivt.
7. I samarbete med psykolog vid habiliteringen göra utvecklingsbedömning/kognitiv bedömning när behov finns, dock senast inför skolstart.
8. Som läkare vara uppmärksam på autism, adhd-symtom och eventuellt utredningsbehov.
9. Behov av avlastning? Intyg?

9 – 18 år

1. Besök vartannat år hos habiläkare eller annan barnläkare efter överenskommelse.
2. Tillväxtkontroll (Down-specifik tillväxtkurva).
3. Thyreoideastatus med TSH och f-T₄, blodstatus och s-ferritin varje år.
4. Kontrollera att syn, hörsel och barntandvård följer upp.
5. Vid 12 års ålder läkarintyg för tillfällig föräldrapenning, förhandsprövning.
6. Vid 16 års ålder TGA om HLA DQ2/DQ8 är positivt.
7. Preventivmedelsrådgivning till flickor.
8. Uppmärksamhet på psykiskt status med tanke på risk för depression, icke tidigare uppmärksammade symtom på autism och adhd.
9. Behov av avlastning? Intyg?