

Fra sosialpedatri til nevromuskulær sykdom – en kasuistikk

Forfatter: Ronja Langen Westlie, lege i spesialisering ved Avdeling for barn og unges psykiske helse i sykehus (S-BUP) ved OUS Rikshospitalet og Barneavdelingen ved Nordlandssykehuset i Bodø.

Kasuistikk

Syv år gammel gutt undersøkt på vakt etter mandat fra politiet. Mistanke om voldsepisode samme dag. Fra tidligere astma, øvrig frisk. Gutten ble undersøkt på Statens Barnehus to måneder tidligere, mistanke om vold i hjemmet.

I barnemottak var gutten var forkjølt, øvrig fremstod han som god i kontakt og i normal utvikling. Han hadde funn som samsvarte med informasjonen fra gutten om påført skade, men aksidentell skade kunne ikke utelukkes. Det ble tatt blodprøver ihht. Pediatriveilederen. Det ble også tatt en dyp neseprøve som påviste et forkjølelsevirus.

Blodprøvene viste forhøyet CK-verdi på 810 (ref. > 200). APTT 37 (ref. 22-33s), CRP 9 (ref. < 5) Ved blodprøvekontroll to uker senere var CK-verdien steget til 1591. Kontroll blodprøver en måned senere tatt av fastlege var normale, foruten jernmangel uten anemi, lavt vitamin D og forhøyet total IgE. CK ble ikke tatt.

Funn av forhøyet CK-verdi ble diskutert i det sosialpediatriske miljøet, både lokalt og nasjonalt (St. Olavs hospital). Det ble tatt utvidete prøver som var innenfor referanseområdet. Kontroll blodprøver viste fremdeles lett forhøyet APTT, men så sparsomt forhøyet at det ble konkludert med at den ikke kunne gi spontane blødninger eller blødningstendens hos barnet. Øvrige prøver for blødningstendens var innenfor referanseområdet.

På bakgrunn av forhøyet CK ved gjentatte blodprøvekontroller, ble barnet innkalt til poliklinisk time for vurdering av underliggende muskelsykdom som årsak. Fysioterapeut fant ikke tegn til muskelsvakhet eller muskelsykdom. Gutten var litt tungpustet ved høyintensitetsaktivitet, men dette ble tilskrevet astmaplager og vi forsøkte å optimalisere grunnbehandling. Kontroll blodprøver før timen viste vedvarende forhøyet CK.

Vedvarende forhøyet CK uten klar årsak gjorde at vi tok genpanel for nevromuskulær sykdom. Det ble påvist en sykdomsgivende variant av CAPN3-genet. Han følges videre av barnelege ved Barnehabiliteringen.

Guttens foreldre har samtykket til at kasuistikken deles.