

Absoluttliste Kjernejournal

Gjelder for: Hele SiV
 Dokumenttype: Sjekkliste
 Sist endret: 03.10.2020

Absoluttlisten

For kjernejournal er det etablert en «absoluttliste» som er en liste over tilstander som fyller kriteriene for kritisk informasjon i de aller fleste situasjoner. Dette er en dynamisk liste som gjør det mulig å oppdatere og tilpasse listen kontinuerlig etter faktiske kliniske behov og som er i tråd med gjeldende kunnskap og praksis.

Søk:

BESKRIVELSE	BEGRUNNELSE
Amyloidose	Amyloidose er en tilstand med avleiring av protein i forskjellige organer som følge av betennelsestilstander. Symptomene varierer avhengig av hvilket organ som rammes, men kan medføre blødninger og organsvikt med respektive symptomer fra særlig nyre, lever og hjerte.
Angioødem	Pasienten kan få akutte hevelser av underhud og slimhinner i ansikt og øvre luftveier. Kan ha et stormende forløp med respirasjonssvikt som konsekvens hvis ikke behandling iverksettes raskt.
Aortaaneurisme	Aortaaneurismer som følges konservativt eller venter på behandling kan også rumpere. Dette kan være vanskelig å erkjenne, og opplysninger om tilstanden kan øke sjansen for en rask diagnose.
Bardet-Biedl syndrom (BBS)	LMBB/BBS er et sjeldent medfødt syndrom med et vidt spekter av kliniske funn som overvekt, retinitis pigmentosa (degenerasjon av øyets netthinne), polydactyli (overtallige fingre/tær), forsinket utvikling, og redusert nyrefunksjon. Andre problemer kan være munn/tannproblemer, hjerteproblemer, astma, lærevansker, talevansker, psykiske lidelser og diabetes mellitus. I akutsituasjon vær spes. obs på mulig nyresvikt og hjerte problemer
Barlerts syndrom	Barlerts syndrom er en sjelden genetisk sykdom som fører til lave verdier kalium og i blodet. Symptomer kan være parestesier, lammelser eller kramper. Pasientene er avhengig av kaliumsubstitusjonsbehandling, og tilstander som oppkast, diaré og feber kan forverre symptomene og føre til økt behov for substitusjon.
Binyrebarksvikt	Binyrebarksvikt gir mangel på hormonet stresshormonet kortisol, behandles vanligvis med erstatning ved kortisoltabletter. Ved for lave nivåer kan en rekke symptomer opptre, som psykoser, kramper og koma og i verste fall livstruende sjokk med blant annet hypoglykemi, elektrolyttforstyrrelser og mer. Trenger dosejusteringer ved fysisk og psykisk stress som bl.a. kirurgi.
Blodgruppeantistoff påvist	Pasienter med påvist blodgruppeantistoff må ha spesielle tiltak ved blodtransfusjon. Selv transfusjon med "kriseblood" (0 Rh-) vil kunne gi livstruende hemolyse hos pasienter som har sirkulerende erytrocyttantistoffer.
Blødersykdom	Blødersykdommer medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader. Akutt kirurgi bør utføres i samråd med Seksjon for blødersykdommer ved Rikshospitalet
CADASIL	En arvelig lidelse som påvirker blodkarene i hjernen. Medfører meget høy sannsynlighet for hjerneslag i ung alder.
Cleidocranial dysplasi (CCD)	Medfødt arvelig feil i skjelettutviklingen som kjennetegnes av ufullstendige eller manglende kragebein, forsinket lukking av fontanellene og skallens sømmer, samt ulike tannproblemer. Tilstanden gir avvikende hode- og ansiktslekk og ofte lav kroppshøyde. Den mentale utviklingen er normal. OBS akutsituasjon: Økt risiko for atlanto-occipital/axial dislokalisering ved intubering!
Cystisk fibrose	Arvelig sykdom som gir kronisk hoste med seigt, purulent ekspektorat og kroniske sinusittsymptomer samt endret avføring, malnutrisjon og redusert allmentilstand. Vekst- og utviklingsretardasjon (sen pubertet). OBS akutsituasjon: Kan gi alvorlig påvirkning av respirasjon.

BESKRIVELSE	BEGRUNNELSE
Dravet syndrom	Dravet syndrom er en alvorlig, sammensatt epilepsiform som opptrer hos barn og unge.
Døvblindhet	Gir vesentlige kommunikasjonsutfordringer for pasienten og kan være vanskelig å skille fra f.eks. hjerneslag.
Ehlers-Danlos syndrom	Medfødt bindevevssykdom med betydelig økt risiko for dilatasjon av eller akutt blødning fra store arterier, ruptur av tarm, eller ruptur av livmor under graviditet.
Epidermolysis bullosa (EB)	Arvelig hudsykdom som karakteriseres ved at det dannes blemmer i ulike lag av huden. Enkelte alvorlige former kan innebære risiko for slimhinneløsning ved intubering, kateterisering e.l. Bruk ikke tape/plaster på huden!
Fabry sykdom	En enzymdefekt som kan gi alvorlig påvirkning av CNS og hjertet. De kan få massive smerteanfall.
Fenylketonuri	En medfødt forstyrrelse av stoffskiftet av aminosyren fenylalanin. Pasientene trenger en spesiell lavproteindiett for å unngå alvorlig symptomer.
Feokromocytom	Feokromocytom er en hormonproduserende svulst, oftest godartet. Pasient kan ha diffuse neurologiske symptomer, hypertensiv krise, hjerteinfarkt m.m. Forsiktighet må utvises ved anestesi og enkelte legemidler, da dette kan utløse komplikasjoner.
Fettsyreoksydasjonsdefekt	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, feber, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde med glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%. Fett skal ikke gis intravenøst.
Fibrodysplasia ossificans progressiva	En bindevevssykdom der skadet muskelvev omdannes til benvæv i stedet for å tilheles, eksempel ved intramuskulære injeksjoner og kirurgi. Det kan være intubasjonsvansker og hjerte- og lungeproblemer.
Galaktosemi	Enzymsvikt som gjør at må de ha melkefri diett. Har ofte ekspressive språk-/talevansker som kan gi problemer med kommunikasjon. Obs ved bruk av sonde/mal. Medikamenter med laktose/melkesukker skal om mulig unngås.
Gitelmans syndrom	Gitelmans syndrom er en sjelden genetisk sykdom som fører til lave verdier kalium og magnesium i blodet. Symptomer kan være parestesier, lammelser eller krampes. Pasientene er avhengig av magnesium- og kaliumsubstitusjonsbehandling, og tilstander som oppkast, diaré og feber kan forverre symptomene og føre til økt behov for substitusjon.
Gjennomgått subaraknoidalblødning	En type blødning i hjernen med meget stor sjanse for gjentagelse.
Glycogen storage disease	Stoffskiftesykdom der pasient ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, feber, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime/karbohydrat for å unngå hypoglykemi. Ved brekninger må de ha sonde med glukosepolymer eller parenteral ernæring med glukose 10% .
Huntingtons sykdom (HS)	Arvelig sykdom med ufrivillige bevegelser, Kognitiv svekkelse og andre symptomer som kan feiloppfattes og/eller gjøre det vanskelig å vurdere om vitale funksjoner kan være truet, for eksempel ufrivillige bevegelser /rykninger.
Hydrocephalus	Hydrocephalus er for høyt trykk i kraniet. En rekke vanlige symptomer kan være tegn på livstruende herniering.
Hypofysesvikt	Hypofysesvikt fører til svikt i produksjonen av et eller flere hormoner. Symptomene kan variere veldig, blant annet grader av binyrebarksvikt, hypotyreoisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.
Hypoparathyreoidisme	Mangel på parathormon, et hormon som vedlikeholder korrekt nivå av kalsium i blodet. Kalsiummangel kan blant annet gi alvorlige hjertefrymeforstyrrelser og respirasjonssvikt i tillegg til en rekke andre symptomer.
Immunsvikt	Pasientene har ofte alvorlige infeksjoner maskert som ordinære infeksjoner. Krever spesiell årvåkenhet og forebygging mot infeksjon ved operative inngrep.
Isovaleriansyreemi	Stoffskiftesykdom der pasient ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves

BESKRIVELSE	BEGRUNNELSE
	akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompensering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Karnitinmangel	Karnitinmangel er en dødelig, medfødt forstyrrelse i omsetningen av fettsyrer og medfører bl.a. kardiomyopati, hypoglykemi og leversvikt. Pasientene må ha substitusjonsbehandling med karnitin resten av livet. Økt risiko ved anestesi.
Lang QT-syndrom	En medfødt ledningsforstyrrelse i hjertet som medfører at pasienten har risiko for livstruende arytmi. Pasientene må unngå en rekke legemidler som forlenger QT-tiden.
Loeys-Dietz syndrom	Medfødt bindevevssykdom med betydelig risiko for dilatasjon av eller akutt blødning fra store arterier
Malign hjernetumor	Svulst i hjernen kan medføre en rekke komplikasjoner, både i form av blødning, epileptiske anfall m.m.
Malign hypertermi	Malign hypertermi er en plutselig reaksjon på enkelte narkosemidler som kan være livstruende. De som har hatt malign hypertermi må unngå utløsende agens i fremtiden.
Maple syrup urine disease	Stoffskiftesykdom der pasient ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompensering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Marfan syndrom	Medfødt bindevevssykdom med bl.a forandringer i hjerte-karsystemet. Økt risiko for utvidelse av og ruptur av hovedpulsåren og løse øyelinser
Mastocytose	Sykdom pga. ansamling av for mange mastceller dvs. celler som er viktige i allergiske reaksjoner. Pasienter med mastocytose kan få en kraftig allergiskliknende reaksjon som kan føre til rask sjokkutvikling når de utsettes for: vepesstikk, opiat, kontrastmidler, NSAIDS eller andre medisiner, næringsstoffer, alle typer mat, latex, fysisk stress, varme, kulde etc.). Dette må behandles som anafylaksi/ anafylaktisk sjokk, avhengig av alvorlighetsgrad. Pasientene bør ha EpiPen.»
MELAS	MELAS er en arvelig mitokondriesykdom som angriper sentralnervesystemet. Pasienten kan få hjerneslag-lignende episoder som kan mistolkes som epilepsi. Andre sentrale organer som hjerte og nyre kan også påvirkes.
Metylmalonsyreemi	Stoffskiftesykdom der pasient ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompensering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Mitokondriesykdom	Mitokondriopatii krever spesielle tiltak ved behandling, f. eks. ved infeksjoner/sepsis. Bl. a. er aminoglykosider og mecilinam strengt kontraindisert ved visse mitokondriopatii. De kan også bli alvorlig syke ved kort opphold av næringsinntak som f.eks. omgangssyke.
Morbus Osler	Gir hyppige neseblødninger og sivblødninger i mage-tarm. Kan ha blodkar-malformasjoner i lunger, hjerte og lever som kan gi tungpust og fare for blødning og abscesser. Pasienter med ubehandlede malformasjoner i lungene skal ha antibiotikaproylaks ved tannbehandling og ved kirurgiske inngrep.
Mukopolysakkaridose	Mukopolysakkaridose er arvelige, medfødte stoffskiftesykdommer som skyldes mangelfull nedbrytning av mukopolysakkarider. OBS: Akuttsituasjon/anestesi: Atlantoaxial instabilitet forekommer. Fare for klem på medulla.
Muskeldystrofier/myopatii	Muskelsykdommer kan påvirke respirasjonsevnen etter narkose. Kan også ha skjult kardiomyopati eller ledningsforstyrrelser. Krever individuell utredning før narkose. Økt effekt av muskelrelaksantia enn andre, og også økt risiko for å utvikle malign hypertermi krever spesiell ved valg av narkosemidler
Myasthenia gravis	En autoimmun sykdom i nervesystemet som påvirker bl.a. respirasjon. Opptil 1/5 av pasientene kan oppleve kriser der de utvikler akutt respirasjonssvikt. Krever forsiktighet ved anestesi.
Organisk aciduri	Stoffskiftesykdom. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til katabolisme (skader, operasjoner, brekninger, feber, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime (glukosepolymer) for å unngå livstruende

BESKRIVELSE	BEGRUNNELSE
	metabolsk dekompensering. Ved brækninger må de ha sonde med glukosepolymer- eller parenteral ernæring med glukose 12-15%.
Osteogenesis imperfecta	Medfødt bindevevstilstand med bl.a økt risiko for brudd. Mange undergrupper. Obs instabilitet/trange forhold i nakke og spesielle forholdsregler ved narkose. Forsiktig håndtering for å unngå brudd.
Paraneoplastisk syndrom	En rekke livstruende situasjoner kan oppstå som følge av cytokin- eller hormonproduksjon fra en kreftsvulst eller immunreaksjonen mot denne.
Paroksysmal nokturnal hemoglobinuri	Sjelden lidelse som gir destruksjon av røde blodlegemer. Kan gi leukopeni og trombocytopeni. Krever forsiktighet ved anestesi og spesiell tromboseprofylakse.
Porfyri	Porfyri er en forstyrrelse av metabolismen av heme. Pasienter kan få en rekke alvorlige symptomer fra sentralnervesystemet, hjertet, mage-tarm og hud. De skal unngå en rekke medisiner og matvarer.
Propionsyreemi	Stoffskiftesykdom der pasient ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brækninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompensering. Ved brækninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Pseudocholinesterasemangel	Enzymmangel som gjør at muskelrelaksantia nedbrytes senere enn normalt og kan medføre lammelse og respirasjonssvikt i lang tid etter administrasjon.
Pulmonal hypertensjon	Eisenmengers syndrom er pulmonal hypertensjon som skyldes medfødt misdannelse i hjertet. Pasientene har hjertesvikt, respirasjonssvikt og kan ha både blødnings- og blodproppendens.
Respirasjonssvikt type II	Type II respirasjonssvikt er definert som hypoksi med hyperkapni. Pasientene har hatt en for høy konsentrasjon av CO ₂ i blodet over tid og utviklet toleranse for det. Det er risiko for at tilførsel av oksygen til pasient medfører CO ₂ -narkose, siden de ikke lenger reagerer på høy CO ₂ -konsentrasjon i blodet.
Ryggmargsbrokk	Medfødt neuralrøresdefekt. Obs mulig shuntsvikt og komplikasjoner av evt. Arnold Chiari malformasjon ved narkose og kirurgiske inngrep
Sarkoidose	Kan utvikle hyperkalsemi som medfører uspesifikke symptomer med risiko for hjerterytmeforstyrrelse.
Shwachman-Diamond syndrom (SDS)	Medfødt arvelig lidelse med affeksjon av beinmarg, pankreas, lever og skjelett. Alvorlig akutt benmargsvikt, myelodysplastisk syndrom, alvorlige livstruende bakterielle infeksjoner som krever intensiv behandling, blødningsepisoder
Situs inversus	Pasienter har en speilvendt lokalisering av organer som kan medføre vesentlig diagnostiske misforståelser.
Splenektomert	Splenektomerte løper en betydelig høyere risiko enn andre for alvorlig systemisk pneumokokksykdom, med svært rask sykdomsutvikling og høy dødelighet. Splenektomerte bør derfor informeres nøye om dette, og følges jevnlig av sin lege både med tanke på vaksinasjon og tidlig antibiotikabehandling av bl.a. luftveisinfeksjoner
Sturge Weber syndrom	Sturge Weber -pasienter har tendens til å få hjerneslag-lignende tilfeller med påfølgende hemiparese. Disse kan være vanskelig å skille fra epileptiske anfall, men trenger forskjellig strategi for utredning og behandling.
Svelgparese	Svelgparese eller alvorlig svelgbesvær kan resultere i at væske og mat kommer ned i pasientens luftveier. Dette kan igjen resultere i livstruende situasjoner. Noen slike pasienter har operert inn en sonde som går direkte inn i magesekken («PEG-sonde»).
Trombocytopeni	Mangel på eller dysfunktionelle blodplater medfører forsinket koagulering av blodet slik at pasienten kan dø av blodtap eller skade på organer. Spesiell forsiktighet må utvises ved kirurgi og ved akutte skader.
Trombofilii	Pasienter med trombofilii har en unormal tendens til å få blodpropp. Blodproppene kan feste seg i lunger og hjerne og gi livstruende komplikasjoner. Diagnostisk årvåkenhet kreves, og spesielle forebyggende tiltak må iverksettes ved en rekke behandlinger.
Tuberøs sklerose	

BESKRIVELSE	BEGRUNNELSE
	Vekst av berigne tumores spesielt i hjerne, nyre, lunger og andre organer. Kan gi kramper og alvorlige symptomer fra affiserte organer.
Ureasyklusdefekter	Stoffskiftesykdom der pasient ofte følger proteinfattig diett med tilskudd av aminosyrer. Pasient skal unngå faste. Ved tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Vaskulære malformasjoner i hjernen	Misdannelser i hjernekar som plutselig kan begynne å blå. Kan i noen tilfeller gi diffuse symptomer som ikke gir mistanke om hjerneblødning.
Wilson's sykdom	Kan medføre leversvikt og øsofagusvaricer, akutte nevropsykiatriske symptomer inkl. epileptiske anfall

Viser 1 til 67 av 67 linjer

Skriv ut denne siden