

# Information til par der venter barn med medfødt mellemgulvsbrok.

## Hvad er medfødt mellemgulvsbrok?

Medfødt mellemgulvsbrok (kongenit diafragmahernie, congenital diaphragmatic hernia, CDH) er en medfødt misdannelse, et hul, i den muskelplade, der adskiller lungehulen fra bughulen. Misdannelsen er en udviklingsdefekt som opstår tidligt i fostertilværelsen i ca. 3,5 ud af 10.000 graviditeter.

Tilstanden er hyppigst en isoleret misdannelse på venstre side. Op mod 20-40 % af fostrene har ledsagende misdannelser, hvoraf hjertemisdannelse er hyppigst. Dette kaldes kompleks CDH. Kromosomfejl ses hos op mod 10-20% af CDH-fostre, oftest hvis der er ledsagende misdannelser.

Hullet i mellemgulvet medfører, at organer fra bughulen (tarm, lever, milt og/eller mavesæk) kan placere sig i brysthulen på barnet under graviditeten. Dette medfører oftest en underudvikling af lungevævet: lungehypoplasi. Barnet fødes med små og skrøbelige lunger og har oftest vejrtrækningsbesvær efter fødslen. Hjertet og særligt lungekredsløbet er ofte også påvirket af denne misdannelse. Barnets hjerte kan efter fødslen have svært ved at pumpe blodet gennem lungerne, fordi der udvikles høj modstand i lungernes blodkar og derved højt blodtryk i lungekredsløbet. Dette medfører en belastning af hjertet og er ofte den største udfordring særligt i perioden lige efter fødslen.

Hvis der ved scanningen i uge 20 findes flere misdannelser eller hvis lungerne ved målinger findes meget underudviklede, da vil overlevelseschancerne være nedsat.

Diagnosen giver mulighed for at søge abortsamrådet om tilladelse til at afbryde graviditeten. Dette skal ske inden graviditetsuge 22.

## Er tilstanden farlig for barnet?

CDH er en sygdom, hvor barnet ofte er meget alvorligt sygt fra fødslen og har behov for intensiv behandling. Sygdomsforløbet varierer fra barn til barn og indlæggelsesvarighed varierer fra uger til måneder.

Der behandles ca. 12 nyfødte børn med denne tilstand i Danmark hver år. Danske resultater for behandling af disse børn ligger i toppen sammenlignet med andre store centre i verden.

Trods dette er der en dødelighed på op til 20% blandt levendefødte med denne diagnose.

Ved de mere komplekse tilstande med flere svære misdannelser og/eller genetiske forandringer vil risiko for død være betydeligt større.

## Opfølgning under graviditeten samt fødsel.

Mellemgulvsbrok opdages i mere end 70% af tilfældene ved ultralydsscanning i forbindelse med graviditetsundersøgelserne.

Den gravide vil blive henvist til nærmere undersøgelse og rådgivning på et af de to specialistcentre. Ultralydsundersøgelsen vil blive gentaget og der vil blive kigget efter yderligere misdannelser. Når diagnosen er stillet, vil der blive tilbudt genetisk udredning og eventuelt MR-scanning med henblik på at afgøre om tilstanden er isoleret eller om den er mere kompleks.

Den gravide vil blive fulgt med hyppigere kontroller når denne tilstand er påvist. Nogle af kontrollerne vil kunne udføres på lokalt sygehus.

Fødslen kan foregå helt normalt og til tiden. Fødeplan lægges i forhold til hvert enkelt individuelle forløb.

Ekspertisen for den intensive behandling af disse børn efter fødslen, herunder operationen, er samlet på to centre i Danmark: Odense Universitetshospital og Rigshospitalet. Fødslen og intensiv behandling af barnet skal foregå på et af disse centre.

## Hvordan behandles barnet efter fødslen?

Behandlingen starter allerede på fødestuen, hvor et team af specialister vil tage imod barnet. Barnet vil blive indlagt på intensiv afdeling lige efter fødslen.

Behandlingen er primært rettet mod at stabilisere barnets vejrtrækning (respiratorbehandling) og barnets kredsløb med forebyggelse og behandling af det forhøjede tryk i lungekredsløbet. Under behandlingen vil barnet blive holdt sovende med medicin. Mellemgulvsbrokket opereres først, når barnet er i en stabil tilstand, oftest først flere dage eller uger efter fødslen. Ved operation kan hullet lukkes med væv fra mellemgulvet, hvis defekten er lille. Hvis defekten er stor indsættes kunststof til lukningen. Efter operationen vil der fortsat være behov for behandling på intensiv afdeling (inklusive respirator) i en periode der varierer fra dage til uger.

Når det intensive forløb er overstået, vil barnet blive overflyttet til børnekirurgisk afdeling eller almindelig børneafdeling, hvor behandlingens fokus vil være på trivsel og ernæring. Amning vil ofte kunne opnås.

Efter udskrivelse til eget hjem, vil der ofte være behov for opfølgende kontroller og behandling. Dette omfatter bl.a. kontrol af lunger, hjerte, spisning, hørelse med mere.

## Hvordan vil fremtiden være for mit barn?

Hvis alt går vel, vil barnet ikke få vedvarende problemer. Sådan går det desværre ikke altid, og her beskrives nogle af de udfordringer, børnene kan opleve på lang sigt:

- **Spiseproblemer:** Det kan tage lang tid at drikke eller spise med sutteflaske. Da disse børn også ofte bruger mere energi på vejrtrækningen, er det ofte en udfordring at få barnet til at vokse tilfredsstillende. Det er derfor ofte nødvendigt for en periode at give barnet mad og evt. medicin gennem en ventrikelsonde (en tynd slange, der via næsen føres til mavesækken). Ernæringsproblemerne aftager med alderen og er sjældent et problem hos større børn.
- **Reflux:** Den normale ventilfunktion mellem mavesækken og spiserøret kan være påvirket, hvis defekten involverer spiserøret, så mavesyren kan løbe op i spiserøret. Det medfører irritation og smerter ved fødeindtagelse og gylp. Tilstanden behandles med medicin, der blokerer for syreproduktionen. I sjældne tilfælde kan der være behov for en operation. Reflux er et hyppigt problem, der hos mange fortsætter til voksenalderen.
- **Nedsat lungefunktion:** De fleste børn har en nedsat lungefunktion, der dog normalt ikke påvirker deres dagligdag og langt de fleste vil f.eks. kunne dyrke almindelig sport. I sjældne tilfælde er der behov for ilttilskud i flere måneder, også efter udskrivelsen. En del førskolebørn har øget tendens til Astmatisk Bronkitis og luftvejsinfektioner med behov for medicin og indlæggelser.
- **Forsinket udvikling:** En del børn har moderat forsinket udvikling. Det gælder specielt den motoriske udvikling, men også koncentrationsevnen, indlæringsevnen og den adfærdsmæssige udvikling kan være påvirket. Der er en øget risiko for nedsat hørelse. Generelt aftager de udviklingsmæssige problemer med alderen. Langt de fleste har almindelig skolegang og normalt intellekt.
- **Livskvalitet:** I barneårene er barnets livskvalitet præget af ovennævnte udfordringer, men unge og voksne beskriver en livskvalitet, der er sammenlignelig med den øvrige befolkning.
- **Kirurgiske komplikationer:** Der er en mindre risiko for, at mellemgulvsbrokket kan gendanne sig og ny operation kan være nødvendig. Der er også en lille risiko for udvikling af tarmslyng.
- **Rygproblemer:** Nogle børn udvikler rygskevthed, som kan kræve opfølgning og evt. behandling ved ortopædkirurger.