

Liste over kritiske tilstander som bør registreres i kjernejournal

Felles for alle sykdommene eller tilstandene i denne listen, er at de ikke er så lette å oppdage i en akutsituasjon, og at det kan medføre alvorlige komplikasjoner eller feilbehandling dersom de overses.

Listen er alfabetisk. Har du noen av sykdommene eller tilstandene beskrevet under, kan du be legen din registrere dette i din kjernejournal neste gang du er til behandling.

Forklaring til tabellen:

Begrep: Det begrep eller navn som blir ført i kjernejournalen

Begrunnelse: Forklaring på hvorfor tilstanden er å anse som kritisk. Formulert slik at den skal gi en rask forståelse av tilstanden også for helsepersonell som ikke er leger (eksempelvis ambulanspersonell).

Begrep	Begrunnelse
Akutt 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.
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. Kan være vanskelig å intubere.
Aortaaneurisme	Aortaaneursimer 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.
Bartters syndrom	Bartters syndrom er en sjelden genetisk sykdom som fører til lave verdier av kalium 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 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 «kriseblod» (0 Rh-) vil kunne gi livstruende hemolyse hos pasienter som har sirkulerende erytrocyttantistoffer.
CADASIL	En arvelig lidelse som påvirker blodkarene i hjernen. Medfører meget høy sannsynlighet for hjerneslag i ung alder.
Dravets syndrom	Dravets syndrom er en alvorlig, sammensatt epilepsiform som opptrer hos barn og unge.
Døvblindhet	Gir vesentlige kommunikasjonsutfordringer for pasienten
Ehlers-Danlos' syndrom	Bindevevssykdom som bl.a. kan gi akutte blødninger fra store kar.

Eisenmenger syndrom	Eisenmengers syndrom er pulmonal hypertensjon som skyldes medfødt misdannelse i hjertet. Pasientene har hjertesvikt, respirasjonssvikt og kan ha både blødnings- og blodpropptendens. Stor fare for sirkulatorisk kollaps ved narkose.
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 diett for å unngå alvorlige symptomer som bl.a. kramper
Feokromocytom	Feokromocytom er en hormonproduserende svulst, oftest godartet. Pasient kan ha diffuse nevrologiske symptomer, hypertensiv krise, hjerteinfarkt m.m. Forsiktighet må utvises ved anestesi og enkelte legemidler, da dette kan utløse komplikasjoner.
Fettsyreoksidasjonsdefekt	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.
Fibrodysplasia ossificans progressiva	En bindevevssykdom der skadet muskelvev omdannes til benvev 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 sondemat. 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 kramper. 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, brekninger, faste o.l.) kreves akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. Ved brekninger må de ha sonde- eller parenteral ernæring.
Hemofili	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.
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, hypotyroidisme, diabetes insipidus og mer. Man må være oppmerksom på elektrolyttforstyrrelser og behov for hormonsubstitusjon.
Hypoparatyroidisme	Mangel på parathormon, et hormon som vedlikeholder korrekt nivå av kalsium i blodet. Kalsiummangel kan blant annet gi alvorlige hjerterytmeforstyrrelser 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 akuttbehandling med SOS-regime for å unngå livstruende metabolsk dekompenisering. 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	Bindevevssykdom som bl.a. kan gi akutte blødninger fra store kar.
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 som bør følge proteinfattig diett. Alle tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (katabolisme som følge av skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) krever akuttbehandling med SOS-regimet. Dette består av rask tilførsel av en karbohydratrik drikk. Ved brekninger og forverring der inntaket av karbohydratblandingen blir vanskelig, innlegges sykehus for sonde- eller parenteral ernæring.
Marfans syndrom	Marfans syndrom er en bindevevssykdom som kan gi svekkelser i hjerteklaffer og aorta i tillegg til en rekke andre symptomer.
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 som bør følge proteinfattig diett. Alle tilstander som fører til nedbrytning av kroppens protein (katabolisme som følge av skader, operasjoner, brekninger, faste o.l.) krever akuttbehandling med SOS-regimet. Dette består av rask tilførsel av en karbohydratrik drikk. Ved brekninger og forverring der inntaket av karbohydratblandingen blir vanskelig, innlegges sykehus for sonde- eller parenteral ernæring.
Mitokondriesykdom	Mitokondriopater krever spesielle tiltak ved behandling, f. eks. ved infeksjoner/sepsis. Bl. a. er aminoglykosider og mecillinam strengt kontraindisert ved visse mitokondriopater. De kan også bli alvorlig syke ved kort opphold av næringsinntak som f.eks. omgangssyke.
Morbus Osler (hemiplegi)	Kan gi akutte blødninger bl.a. hemothoraks, øsofagusvaricer m.m. Kan også gi både blødning og infarkt i hjernen.
Muskeldystrofier/myopater	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.
Osteogenesis imperfecta	OI er en lidelse med betydelig benskjørhet. Forsiktighet må oppvises ved intubasjon. Det er stor risiko for å påføre pasienten alvorlige brudd ved normal behandling og undersøkelse.

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.
Pseudocholinesterasemangel	Enzymmangel som gjør at muskelrelaksantia nedbrytes senere enn normalt og kan medføre lammelse og respirasjonssvikt i lang tid etter administrasjon.
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.
Sarkoidose	Kan utvikle hyperkalsemi som medfører uspesifikke symptomer med risiko for hjerterytmeforstyrrelse.
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 pneumokokk-sykdom, 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.
Systemisk mastocytose	En tilstand med for mange mastceller, altså betennelsesceller som bl.a. er viktige i allergiske reaksjoner. Personer med sykdommen kan reagere på ulike ting, og som en følge av høyt antall mastceller i kroppen får en kraftig allergilignende reaksjon som kan føre til rask sjokkutvikling. Bør ha EpiPen.
Trombocytopeni	Mangel på eller dysfunksjonelle 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.
Trombofili	Pasienter med trombofili 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
Tuberous sclerosis	Vekst av benigne tumores spesielt i hjerne, nyre, lunger og andre organer. Kan gi krampes 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 blø. Kan i noen tilfeller gi diffuse symptomer som ikke gir mistanke om hjerneblødning.
Wilsons sykdom	Kan medføre leversvikt og øsofagusvaricer, akutte nevropsykiatriske symptomer inkl. epileptiske anfall