

Identifiering och utredning av barn med autismspektrumtillstånd

Tidig diagnos viktig vid autism



ELISABETH FERNELL, docent, överläkare, neuropediatrik, Autismcenter för små barn, Stockholm; utvecklingsneurologiska enheten (UNE), Mariestad
elisabeth.fernell@vgregion.se



CHRISTOPHER GILLBERG, professor, överläkare, barnneuropsykiatriska enheten, Göteborg; National Centre for Young People with Epilepsy, London University/Strathclyde and Glasgow University, Glasgow

I novembernumret 2007 av Pediatrics [1] presenteras en omfattande genomgång av vad som i dag benämns autismspektrumtillstånd (autism spectrum disorders, ASD). Epidemiologi, orsaker, klinisk bild, aspekter på hur vi uppmärksammar/upptäcker denna barngrupp, utredning och intervention tas upp.

Författarna framhåller att autismspektrumtillstånd inte är sällsynta; flertalet barnläkare möter dessa barn, och barnläkare – och allmänläkare och sjuksköterskor på BVC (vårt tillägg) – måste känna igen de tidiga tecknen på autism och också vara medvetna om att prognosen förbättras i och med tidigare diagnosering, vilket ger möjligheter till tidig intervention.

Inledningsvis påpekas också hur den diagnostiska terminologin förändrats och breddats över tid, från Leo Kanners och Hans Aspergers beskrivningar från 1943 respektive 1944 till den senaste terminologin baserad på den amerikanska psykiatriklassifikationen DSM-IV-TR (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-IV-Text Revision). I begreppet ASD inkluderas autism/autistisk störning, Aspergers tillstånd och vad vi i Sverige brukar benämna autismliknande tillstånd (med amerikansk terminologi »pervasive developmental disorder – not otherwise specified, PDD-NOS).

Ökad prevalens speglar inte reell ökning
Författarna beskriver hur andelen barn

med diagnosen autism ökat till följd av ändringar i lagsystem i USA; t ex medgav diagnosen autism inte rätt till specialpedagogiskt stöd förrän 1990. Författarna diskuterar begreppet »diagnostisk substitution«; efter det att autism tagits in i den särskilda lag som tidigare reglerat stöd till barn med andra funktionshinder, t ex mental retardation, ökade andelen barn som fick diagnosen autism.

Epidemiologiska studier under 2000-talet visar att prevalensen av ASD i Europa och Nordamerika är cirka 6–10 per 1 000 barn. I en kanadensisk studie [2] rapporterades prevalensen för autism respektive PDD-NOS vara drygt 2/1 000 respektive drygt 3/1 000.

Den ökade prevalens som i dag anges har diskuterats i medierna, och begrepp som »autismepidemi« har formulerats. Det finns dock starkt stöd för att den ökade medvetenheten om ASD, ändrade kriterier och diagnostiska kategorier över tid starkt bidragit till de ökade prevalenstalen.

Komplexa orsakssamband/riskfaktorer

ASD är biologiskt grundade utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar (s k neurodevelopmental disorders) med i många fall en genetisk faktor. Dock kan vi i enskilda fall ofta inte ange den exakta neurologiska orsaken. Ärftligheten är komplex med många involverade gener. Även epigenetiska mekanismer är sannolika. Vid idiopatisk ASD kan upprepningsrisken beräknas till 5–6 procent. Hos upp mot 10 procent kan ett medicinskt, associerat tillstånd fastställas.

Omfattande genetisk forskning pågår: dels cytogenetiska/molekylära studier för att hitta kandidatgener med betydelse för t ex den neuronala uppbyggnaden av hjärnan och för transmittorfunktioner, dels genomscreening.

Nästan varje kromosom har visats kunna ha en koppling till autism, men särskilt intressanta är kromosomerna X, 2, 3, 7, 15, 17 och 22. Så kallad 15q-duplikation anses nu förekomma hos 1–3 procent, kliniskt ses ofta hypotoni och gene-

rell utvecklingspåverkan, dysmorfologi kan saknas.

Medicinska syndrom som alltid måste beaktas är t ex fragil X-syndromet, den vanligaste kända genetiska orsaken till autism och mental retardation hos pojkar. Författarna poängterar betydelsen av att identifiera den orsaksfaktorn med tanke på behovet av genetisk rådgivning.

Andra prenatala syndrom med koppling till autism är t ex Retts syndrom, Angelmans syndrom och Smith-Lemli-Opitz syndrom. Av neurokutana tillstånd är tuberös skleros det som oftast är associerat med autism.

Som vid all utvecklingsneurologisk avvikelse kan autism ha sitt ursprung pre-, peri- eller postnalt. Förutom genetiska faktorer finns förvärvade tillstånd som fetalt alkoholsyndrom (FAS), talidomid- och valproatexponering och prenatala infektioner, t ex rubella.

Av perinatala orsaksfaktorer nämns t ex att ASD påvisats vid uppföljning av fullgångna barn som haft neonatal encefalopati.

Postnatal genes till ASD har debatterats, särskilt frågan om vaccintullöst ASD. Vetenskapligt finns dock inget stöd för samband mellan vaccination och autism [3].

Bristande ömsesidighet viktigt tecken
Kärnsymtomen vid ASD som helhet in-

SAMMANFATTAT

Autismspektrumtillstånd är biologiskt grundade utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar (s k neurodevelopmental disorders) med i många fall en genetisk faktor. Kärnsymtomen är bristande kommunikativ/social förmåga och begränsningar i aktiviteter och intressen.

Den tidiga bristen på eller avsaknaden av »joint attention«, dvs ömsesidighet, är sannolikt ett av de viktigaste tecknen på autismspektrumtillstånd.

Tillstånden är inte sällsynta, och orsakspanoramats är stort. Tidig identifiering av barn med autismspektrumtillstånd är viktig för att tillförsäkra barn och föräldrar adekvat utredning, rätt insatser och genetisk rådgivning.

nebar bristande kommunikativ/social förmåga och begränsningar i aktiviteter och intressen. Författarna framhåller i detta sammanhang hur olikartad bilden kan te sig mellan enskilda barn, autismspektrumet omfattar en extremt heterogen fenotyp.

Den tidiga bristen på eller avsaknaden av »joint attention«, ömsesidighet, är sannolikt ett av de viktigaste tecknen på ASD. Den sociala problematiken vid ASD hänger samman med brister i den inneboende förmågan att knyta an till andra, söka gemenskap och att dela upplevelser.

Författarna beskriver hur barn i allmänhet, vid ungefär 14–16 månaders ålder, pekar för att visa på något, för att dela en upplevelse, och hur barnet tittar omväxlande på föremålet/händelsen och föräldern. Barn med ASD har brister i den förmågan. En annan svårighet vid ASD är den bristande förmågan att se helhet och sammanhang.

Vissa barn upplevs annorlunda av föräldrar de första månaderna, en del har en mycket långsam språkutveckling mellan 1 och 2 års ålder, medan andra visar en normal utveckling fram till mellan 1 och 2 års ålder men förlorar då färdigheter som språk. Symtom på Aspergers syndrom noteras för vissa barn inte förrän i skolåldern.

Språkutveckling uppmärksammas ofta

De flesta barn med autism och autismliknande tillstånd uppmärksammas på grund av fördröjd språk- och talutveckling. Amerikanska barnläkarföreningen har givit ut en broschyr, »Is your one-year-old communicating with you?«, för att hjälpa föräldrar och läkare att uppmärksamma de tidiga sociala och kommunikativa milstolparna och avvikelser i denna utveckling.

Ett avsnitt i artikeln [1] behandlar regression, dvs tillbakagång, gradvis eller plötslig, av kommunikativa och språkliga förmågor, vilket beskrivs hos 25–30 procent av barn med ASD. Vanligtvis inträffar denna försämring vid 15–24 månaders ålder. Det poängteras att regression på detta sätt hos ett litet barn alltid ska leda tanken till att det kan röra sig om ASD.

När det gäller självskadande beteenden påpekas att dessa även kan ses vid svår generell utvecklingsstörning, och det diskuteras också vilka faktorer som kan utlösa och förvärra sådana beteenden.

Andra samexisterande tillstånd diskuteras, t ex generella kognitiva nedsätt-

ningar; frekvensen av dessa beror på vilken grupp som undersöks. Ett kognitivt särdrag som kan ses vid ASD är en begåvningsmässig ojämnhet med avancerad förmåga inom vissa områden och påtagligt nedsatta förmågor inom andra områden.

De sensoriska avvikelser som är vanliga vid autism är ändå inte helt specifika, utan kan finnas också vid andra utvecklingsneurologiska funktionsnedsättningar. Anmärkningsvärt är att ett barn ofta visar både ökad och minskad känslighet för stimuli av samma modalitet, t ex överkänslighet för vissa ljud samtidigt med minskad känslighet för andra hörselintryck.

En ytterligare omfattande artikel i samma nummer av Pediatrics [4] belyser aspekter på intervention och »medical management«, dvs etiologisk utredning och rådgivning vad gäller eventuell ärftlighet och associerade medicinska tillstånd som epilepsi. Dessutom behandlas svåra beteendemässiga symtom, sömnstörningar och psykofarmakologi.

Tidig diagnos kan ge tidig hjälp

Vikten av att vi uppmärksammar och känner igen tidiga symtom betonas, eftersom detta är en förutsättning för tidig intervention, etiologisk utredning och rådgivning vad gäller eventuell ärftlighet.

Författarna har som mål att hjälpa barnläkare att identifiera barn med risk för att utveckla ASD. Man har för detta syfte utvecklat en »kontroll- och screeningalgoritm«. Amerikanska barnneurologföreningen har föreslagit att följande är varningsflaggor för ASD:

- uteblivet joller, pekande eller andra gester vid 12 månaders ålder
- inga enstaka ord vid 16 månaders ålder
- inga spontana 2-ordssatser vid 2 års ålder
- om barnet någonsin uppvisat förlust av språk eller sociala färdigheter.

Vikten av att varje barn med språkförse- ning bedöms avseende hörsel tas upp, även om en neonatal hörselscreening visat normala fynd.

BVC har en viktig roll

Vi uppfattar att den algoritm som presenteras kan förenklas för svenska förhållanden.

Vår barnhälsovård med BVC, som når praktiskt taget alla barn, har en viktig uppgift att spåra utvecklingsavvikelser,

t ex ASD. Vid varje sådan kontroll där utvecklingsområden bedöms är det viktigt att alltid inkludera förmågor som ömsesidigt fungerande och – utifrån barnets ålder – bedöma kommunikation (inte minst reaktion på det egna namnet), föreställningsförmåga och lekbetaende. Det är viktigt att barn med misstänkt utvecklingsavvikelse/annorlunda perceptuell reaktivitet får en fördjupad bedömning.

Den språk- och talscreening som i dag görs på BVC vid 2,5 alternativt 3 års ålder har visat mycket hög träffsäkerhet för att påvisa olika former av utvecklingsneurologisk problematik [5].

Nationellt register ger kanske drivkraft

Team som sedan utreder barn med misstänkt utvecklingsproblematik måste ha bredd och beredskap att utreda kognitiv funktion (inklusive utvecklingsstörning och bristande förmåga avseende uppmärksamhet och aktivitets-/impulskontroll) och motoriska förmågor och ta ställning till orsaksfrågan och vilka specifika medicinska undersökningar som måste göras.

Barnets och familjens behov av såväl allsidig bedömning av barnets utveckling som medicinsk bedömning och uppföljning över tid måste sättas i främsta rummet.

Kanske skulle ett nationellt kvalitetsregister ge ökad drivkraft för att utveckla en organisationsmodell som svarar mot detta behov!

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

REFERENSER

1. Johnson CP, Myers SM; American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2007;120(5):1183-215.
2. Fombonne E, Zakarian R, Bennett A, Meng L, McLean-Heywood D. Pervasive developmental disorders in Montreal, Quebec, Canada: prevalence and links with immunizations. *Pediatrics*. 2006;118(1):e139-50.
3. Nelson KB, Bauman ML. Thimerosal and autism? *Pediatrics*. 2003;111:674-9.
4. Myers SM, Johnson CP; American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2007;120(5):1162-82.
5. Miniscalco C, Nygren G, Hagberg B, Kadesjö B, Gillberg C. Neuropsychiatric and neurodevelopmental outcome of children at age 6 and 7 years who screened positive for language problems at 30 months. *Dev Med Child Neurol*. 2006;48(5):361-6.