

Barnhälsovård med neurologisk perspektiv



*Attila Szakács
Barnneurolog och habiliteringsläkare
2019*

*Era förväntningar av dagens
föreläsning?*



Mina mål: ge kunskap och inspiration

Program

1. Introduktion

1. Allmänt om barnneurologi, neuropsykiatri och habilitering
2. Symtom
3. Undersökning

2. Barnneurologiska sjukdomar

3. Psykomotorisk utveckling

4. Neuropsykiatriska tillstånd

1. Essens
2. ADHD
3. Autism
4. Tics

5. Habilitering

1. CP-cerebral pares
2. MMC- ryggmärgsbråck
3. Utvecklingstörning
4. Syndrom

1. Allmänt om barnneurologi och neuropsykiatri

- Åldersgrupper

-3 mån→18 år

Rumaisa 25v, 244g. Minsta baby i världen heter Rumaisa Rahman, hon föddes vid sex månaders ålder och vägde bara 244 gram och var endast 24cm lång



Sjuka barn är också barn ...

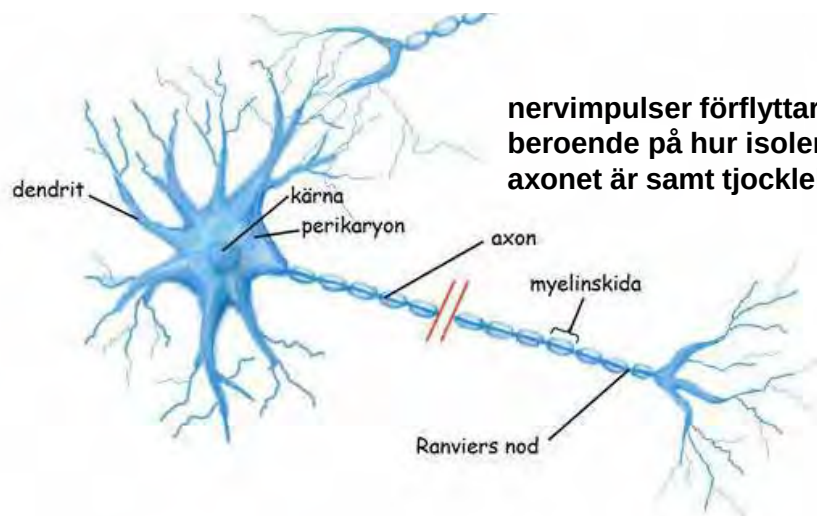
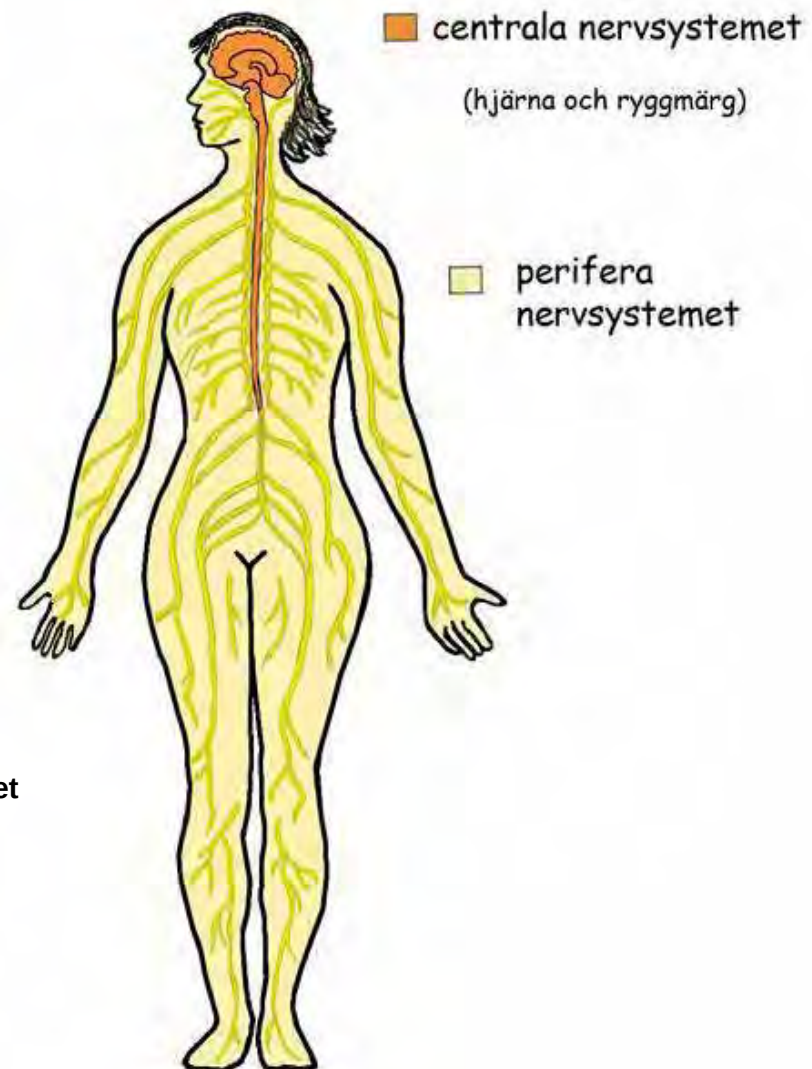
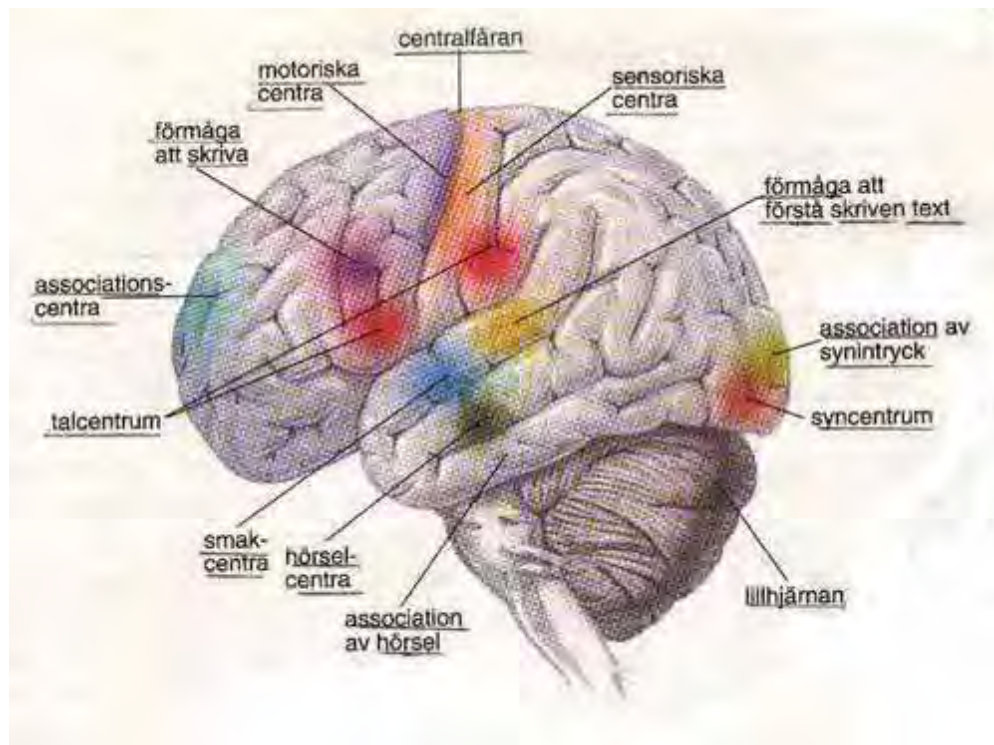


- Underbar
- Charmerande
- Glad
- Busig
- Klok
- Kärleksful
- Tacksam**
-

- Väldigt viktigt att vi bemöter även neurologiskt sjuka barn med empati, öppenhet, nyfikenhet
- Inte ha förutfattade meningar
- Inte störas av deras handikapp
- Tycka synd om dem lagom mycket

”Se barnet och behandla sjukdomen”

Neurologisk anatomi och
fysiologi.....på 5 minuter



nervimpulser förflyttar sig **0,5-120 m/s**, beroende på hur isolerat (myeliniserat) axonet är samt tjockleken på själva axonet

Hjärnan

100 miljarder celler och väger omkring 1,0-1,5 kilogram



2 miljoner barn

2-3% behöver omfattande insatser

20-30 % behöver särskilt stöd

Alla behöver en bra skola



Barnneurologi

- Subspecialitet 10-20% av pediatriken
- Barn med neurologisk funktionshinder i alla specialiteter
 - Primärvård
 - Slutenvård
 - Kardiologi
 - Ortopedi
 - Ögon
 - Öron
 - Hud

Prevalens

1-2/100 barn i Sverige

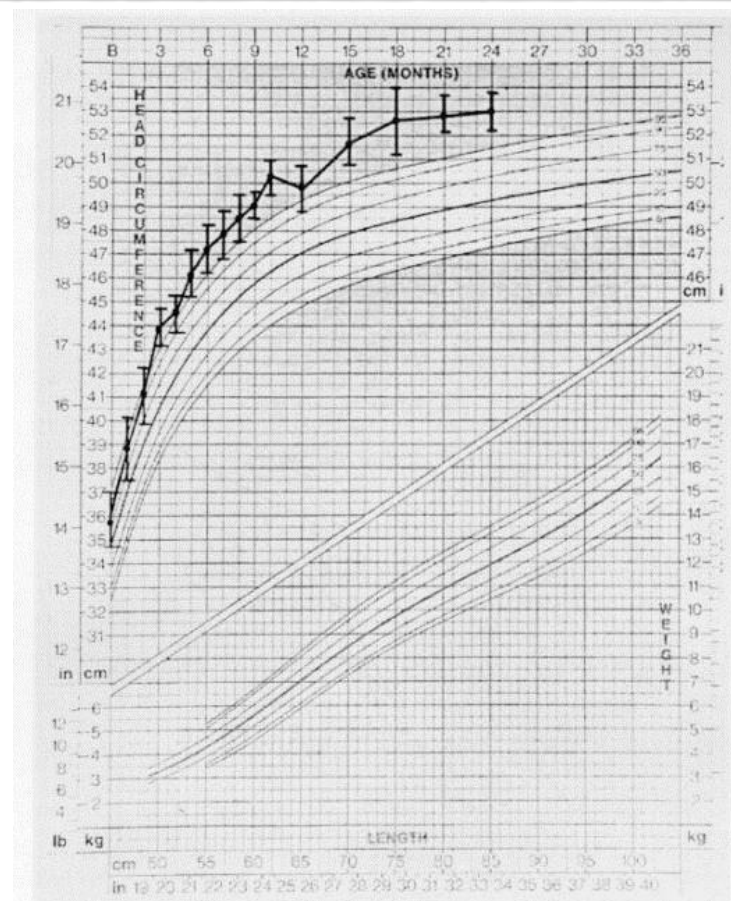
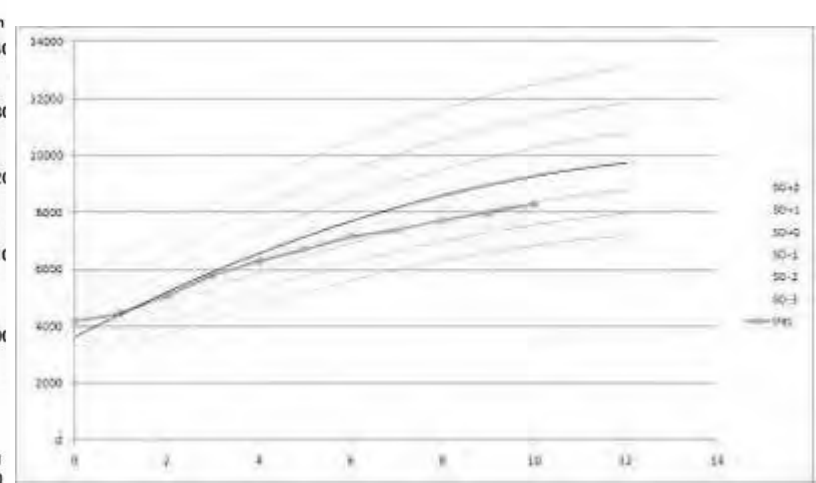
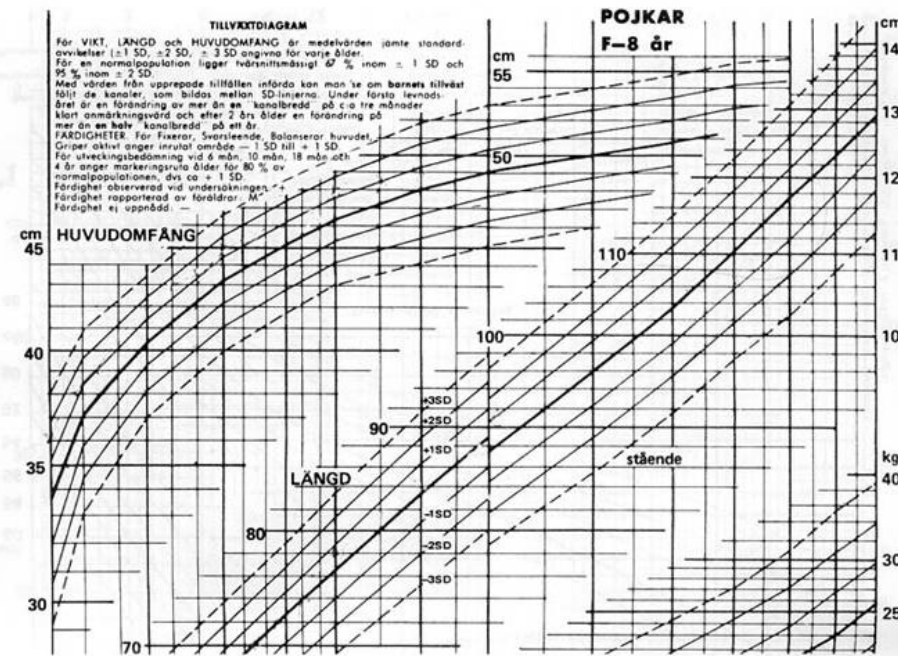
- Epilepsi (7-12 år) 0.5% 7500
- Feberkramp 3%
- Huvudvärk
 - Migrän 10%
 - Hv av spänningstyp 10-30%
- Cerebral pares 0.25% 4000
- Utvecklingstörning 0.4% 12 000
- ADHD 2-7%

2. De vanligaste symtomen

- Sen utveckling/ förlust av funktioner- fortskridande sjukdomar (sällsynta men får ej glömmas bort)
- Motorikproblem: klumpig motorik-avvikande motorik, muskelsvaghet, tågång, smärta
- Avikelser gällande språk och kommunikation
- Svår huvudvärk, kramper

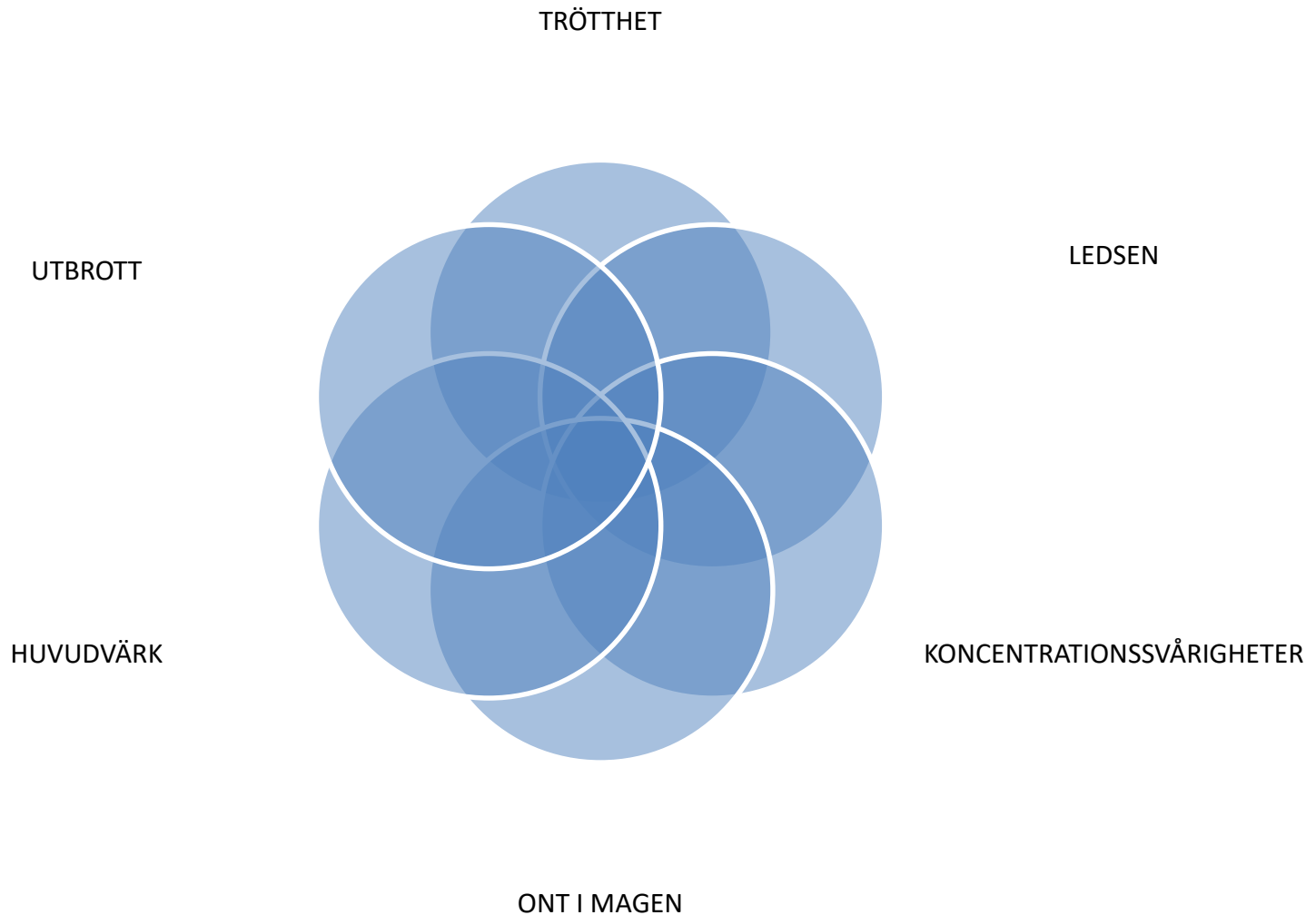
2. Viktiga symtom

- **tillväxtkurva:** HOF, läng, vikt, förhållanden
- **beteende, prestation:** koncentration, aktivitetsgrad
- **hud, ögon:** fläckar, skelning
- **matningsvårigheter:** sugkraft, sväljning,
- **motorik:** kraft, spontan motorik,
- **hand- och fotställning:** handfavorisering? spetsfot?
- **gång:** hálta, snubbling, balans





2. Alarmerande symtom och undersökningsfynd



3. Neurologisk undersökning av barn

- **ANAMNES**

SOCIALT, SKOLA
PERINATALA DATA
ÄRFTLIGHET
TIDIGARE OCH AKTUELLA SJUKDOMAR
AKTUELLA PROBLEM
MEDICINER
HÖRSEL
SYN
UTVECKLINGSSSTOLPAR
MAT-SÖMN

- **STATUS**

KONTAKTBETEENDE INKLUSIVE SPRÅK
LEKBETEENDE
MEDVERKAN
UTSEENDE
HUD
HJÄRTA-LUNGOR
BUK
MOTORIK

NEUROLOGISK STATUS



2. Psykomotorisk utveckling

1. Introduktion

1. Allmänt om barnneurologi, neuropsykiatri och rehabilitering
2. Symtom
3. Undersökning

2. Psykomotorisk utveckling

3. Barnneurologiska sjukdomar

4. Neuropsykiatriska tillstånd

1. Essens
2. ADHD
3. Autism
4. Tics

5. Rehabilitering

1. CP-cerebral pares
2. MMC- ryggmärgsbråck
3. Utvecklingstörning
4. Syndrom

Psykomotorisk utveckling

- OBS! Normal, sen eller avvikande utveckling?
- Tillbakagång i utvecklingen, förlorad förmåga?
- Koncentrationsförmåga? En 4-åring kan sitta stadigt och koncentrera sig på uppgiften.
- Uthållighet, aktivitetsreglering, avledbarhet?
- Kompensation? Barn lär sig snabbt kompensera för sina brister, till ex. skojar till det, “spelar pajas”, VILL INTE!

Utveckling

0-18 månader



Motorisk utveckling

- 2-3 mån. : God huvudbalans i upprätt ställning
- 4-5 mån. : Griper medvetet efter saker
- 5-6 mån. : Vänder runt. Flyttar från ena handen till den andra
- 7-8 mån. : Kryper på knäna och sitter utan stöd,
armskyddsreflex åt sidan
- 6-9 mån. : Sätter sig själv.

Motorisk utveckling

- 9-10 mån. : Reser sig, går utmed möbler. Använder båda händerna i samverkan
- 10-12 mån. : Går med enhandsstöd, kan sätta sig ned själv. Har pincettgrepp och plockar smulor.
- 18 mån. : Går utan stöd. Går uppför lågt trappsteg. Ramlar och reser sig. Kan rafsrita med penna

3-åringen 4-åringen



Grovmotorik

3åring

- Springer
- Hoppar jämfota+ från 10 cm höjd
- Gå växelvis I trappa
- Gå på tå
- Går baklänges
- Cyklar på 3-hjuling
- Står på ett ben 5 sek.
- Börjar kasta boll I någorlunda riktning



Finmotorik

3-åring

- Går från toppgrepp till hög fattning
- Ritar ringar och prickar-utgår från handleden
- Klipper med platt/snedställd sax-små bitar
- Bygger med 10 klossar
- Trär indianpärlor
- Knäpper knappar





Grovmotorik och finmotorik

4-åring

- 4-åringen hoppar några enbenshopp i följd (liten sidodkillnad tolereras) och klarar att stå på ett ben 3-5 sek., går upp och ner för trappor utan stöd samt har tillräckligt god balans för att sparka boll
- 4-åringen har valt dominant hand och har ett högt tumvecksgrepp när han håller pennan och kan rita gubbe och imitera kors

3. Barnneurologiska sjukdomar

1. Huvudvärk
2. Epilepsi, feberkramp
3. Hjärntumör
4. CNS infektioner
5. Hydrocefalus, shunt
6. Huvudtrauma
7. Narkolepsi

2.1 Huvudvärk

■ FAKTA 1. Klassifikation av huvudvärk

Förenklad huvudvärksklassifikation efter ICHD-II
(International Classification of Headache Disorders) [6]

Primär huvudvärk

- Migrän
- Huvudvärk av spänningstyp
- Hortons huvudvärk (cluster headache) och andra trigemino-autonoma cefalalgier (TAC)

Sekundär huvudvärk orsakad av:

- Traumatiska huvud- och/eller nackskador
- Kraniella vaskulära sjukdomar
- Kraniella icke-vaskulära sjukdomar
- Bruk eller utsättande av läkemedel eller andra substanser
- Infektioner
- Metabola störningar
- Sjukdomar i bihålor, tänder, käkleder, öron-, näs- och hals-regionen
- Psykiatrisk sjukdom

Kraniella neuralgier och andra ansiktssmärter

Migrän utan aura

- A. Åtminstone 5 attacker som uppfyller kriterierna B-D.
- B. Attack varar hos barn 2-48 timmar
- C. Huvudvärk med åtminstone 2 av följande:
 - Ensidig lokalisation
 - Pulserande karaktär
 - Måttlig till svår intensitet
 - Försämring av fysisk aktivitet
- D. Under huvudvärken åtminstone 1 av följande:
 - Illamående och/eller kräkningar
 - Ljus- och ljudkänslighet
- E. Attackerna förklaras ej av annat sjukdomstillstånd.

Migränspektrat enligt IHS

- 1.1 Migrän utan aura
- 1.2 Migrän med aura
 - 1.2.1 Migrän med typisk aura
 - 1.2.2 Migrän med förlängd aura
 - 1.2.3 Familjär **hemiplegisk** migrän
 - 1.2.4 Basilarismigrän
 - 1.2.5 Migränaura utan huvudvärk
 - 1.2.6 Migrän med akut insättande aura
- 1.3 Oftalmoplegisk migrän
- 1.4 Retinal migrän
- 1.5 Under barndomen förekommande **periodiska syndrom** som kan vara föregångare till eller associerade med migrän
 - 1.5.1 Benign paroxysmal vertigo i barndomen
 - 1.5.2 Alternnerande hemiplegi i barndomen
- 1.6 Komplikationer till migrän
 - 1.6.1 Status migränosus
 - 1.6.2 Migränutlöst infarkt
- 1.7 Migränliknande sjukdomstillstånd som ej uppfyller ovannämnda kriterier

Behandling

- **INFORMATION**
- Utlösande faktorer: stress, mat/dryck,
- Regelbunden sömn, måltider och fysisk aktivitet
- Stress hantering
- Behandla ev. huvudvärk av spänningstyp
- Medicinering trappstegvis

Behandlingstrappa vid migrän

1

Lättare smärtstillande

Acetylsalicylsyra (Magnesyl, Bamyl, Treo) eller paracetamol (Panodil, Alvedon). Eventuellt kombinerat med metoklopramid (Primperan) för att dämpa illamåendet.

2

Inflammationsdämpande

Naproxen (Naproxen, Naprosyn, Alpoxen),
Diklofenak (Voltaren).

3

Kärlsammanslagande

Sumatriptan (Imigran) eller ergotamin (Anervan, Calergot, Ostanorm). De två preparattyperna får inte kombineras.



Huvudvärk av spänningstyp

A. Åtminstone 10 attacker som uppfyller kriterierna B-D.

Mindre än 180 dagar/år.

B. Attack varar mellan 30 minuter och 7 dygn

C. Huvudvärk med åtminstone 2 av följande:

- Dubbelsidig lokalisation
- Molande/tryckande karaktär (ej pulserande)
- Lätt eller måttlig intensitet
- Ingen försämring av fysisk aktivitet

D. Under huvudvärken bägge av följande:

- Inget illamående eller kräkningar (matleda kan förekomma)
- Högst endera av ljus- eller ljudkänslighet

E. Attackerna förklaras ej av annat sjukdomstillstånd.



Diagnostik

- Detaljerad sjukhistoria: socialt,.....
- Huvudvärksdagbok
- Fysikalisk undersökning: muskelömhet/spänning ?
tandgnissling? skolios? neurologisk status
- Blodtryck
- Bettfel? Synfel?
- Blodprover, CT/MR

Behandling

- **INFORMATION**
- Behandla bettfel, synfel
- Sjukgymnast hjälp: avslappning, massage, akkupunktur, biofeedback, träningsprogram
- Psykolog hjälp: sociala problem/svårigheter?
- Anpassning eller hjälp i skolarbete
- Endast tillfällig och nödvändig medicinering

Hortons huvudvärk

- A. Åtminstone 5 attacker som uppfyller kriterierna B-D.
- B. Svår **ensidig smärta i ögat, ovan ögat och/eller vid tinningen**, vilken obehandlad varar mellan 15 och 180 minuter (0,25-3 tim).
- C. Huvudvärken förenad med åtminstone 1 av följande på smärtsidan:
- **Konjunktival kärlinjektion**
 - **Tårflöde (lakrimation)**
 - **Nästäppa**
 - **Snuva (rinorré)**
 - **Svette i panna och ansikte**
 - **Sammandragen pupill (mios)**
 - **Nedsjunken ögonlock (ptos)**
 - **Svullnad (ödem) i ögonlock**
- D. **Attackfrekvens** från 1 varannan dag till **8 per dygn**
- E. Attackerna förklaras ej av annat sjukdomstillstånd.

När ska man tänka på farligt huvudvärk?

■ FAKTA 2. »Varningsklockor«

»Varningsklockor« vid akut insättande huvudvärk

Anamnestiska uppgifter

- Urakut debut, speciellt vid fysisk ansträngning
- Ny eller förändrad huvudvärk hos patient med tidigare primär huvudvärk
- Huvudvärk av hög intensitet
- Huvudvärk som förvärras av valsavmanöver (hosta, nysning, krystning)
- Svimning vid debuten
- Epilepsianfall
- Personlighetsförändring, andra neurologiska symtom
- Ålder över 50 år

Statusfynd

- Allmänpåverkan
 - Feber, nackstelhet, positivt Lasègue–Kemig's test
 - Medvetandepåverkan, gäspningar, hicka
 - Motorisk oro, irritabilitet
 - Ljus- och/eller ljudskygghet
 - Kräkningar
 - Ömmande pulslösa tinningartärer
- Fokalneurologiska statusfynd
 - Stor ljusstel pupill, ensidig ptos, anisokori
 - Staspapiller
 - Hemisymtom, reflexasymmetri, positivt Babinskis tecken



AKUT HUVUDVÄRK

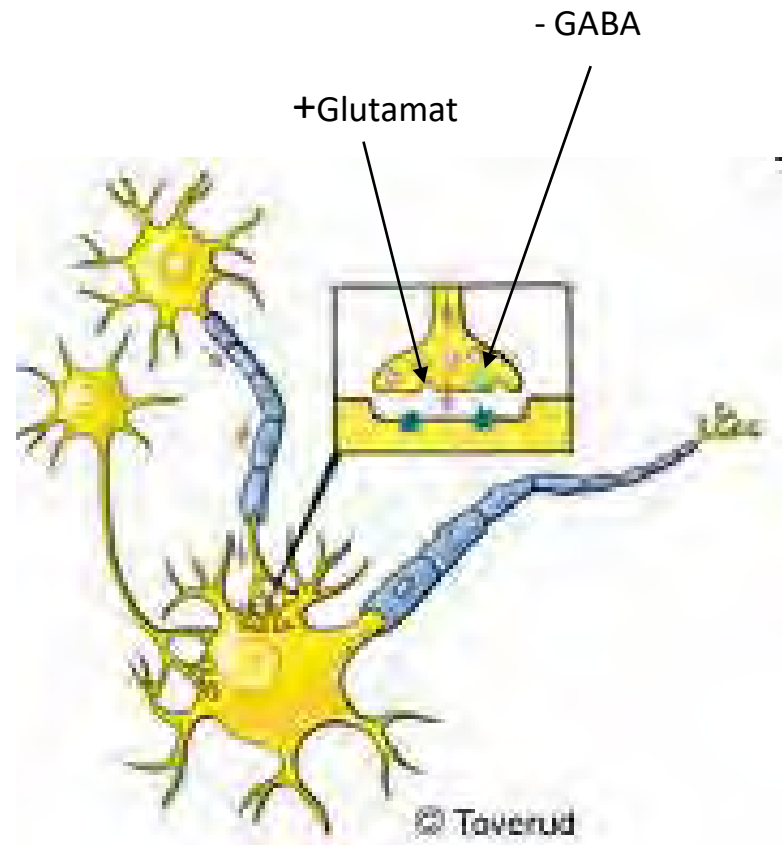
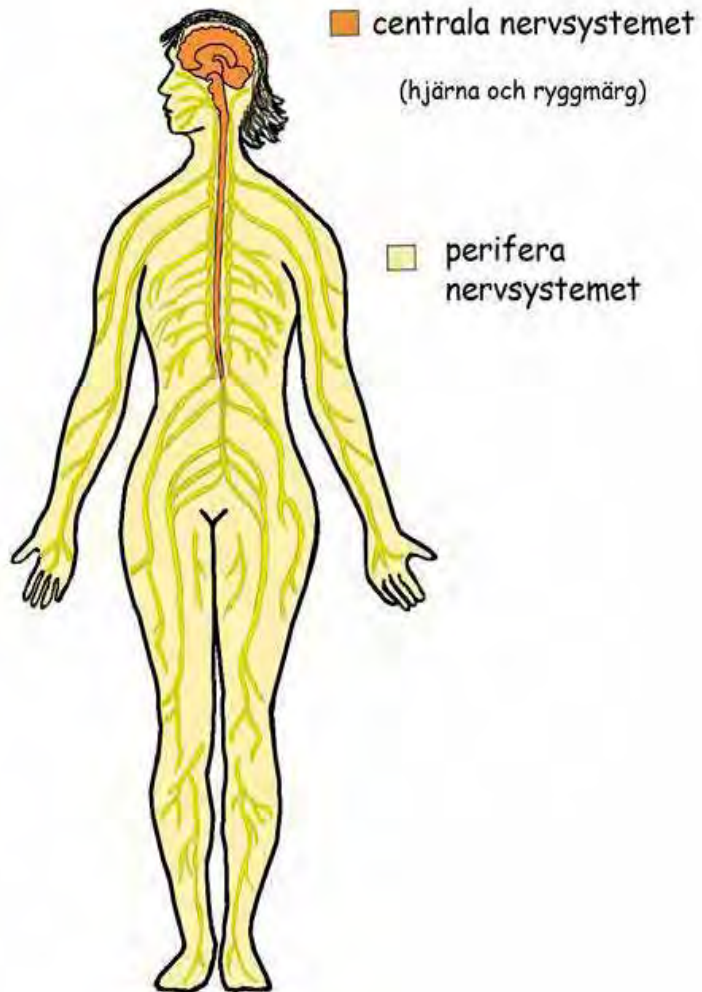
- ★ - SUBARACHNOIDALBLÖDNING
 - Plötslig huvudvärk
 - Annorlunda, icke tidigare känd huvudvärk.
- ★ - ANEURYSM
 - Tryck på okulomotorius? Dvs ptos och oförmåga att adducera/föra uppåt, nedåt ögat samt pupillvidgning.
- ANSTRÄNGNINGSLÖST-/ORGASMHUVUDVÄRK
 - Måste uteslutas SAB första gången. utredning med CT skalle samt likvoranalys.
- CAROTISDISSEKTION
 - Smärta på halsen, upp mot tinningen. Ev kombinerat med Horners syndrom. Utredds med MR/MR-angiografi
- ★ - SINUSTROMBOS
 - Progredierande HV
 - Postpartum, känd malignitet, tid DVT, dehydrering...??
- ★ - ÖKAT INTRAKRANIELLT TRYCK
 - Expansivitet/hydrocefalus/SDH/Sinustrombos...??
- VÄRK KRING ENA ÖGAT
 - Migrän? Horton? Glaukom? Carotidisdissektion? Sinusit?

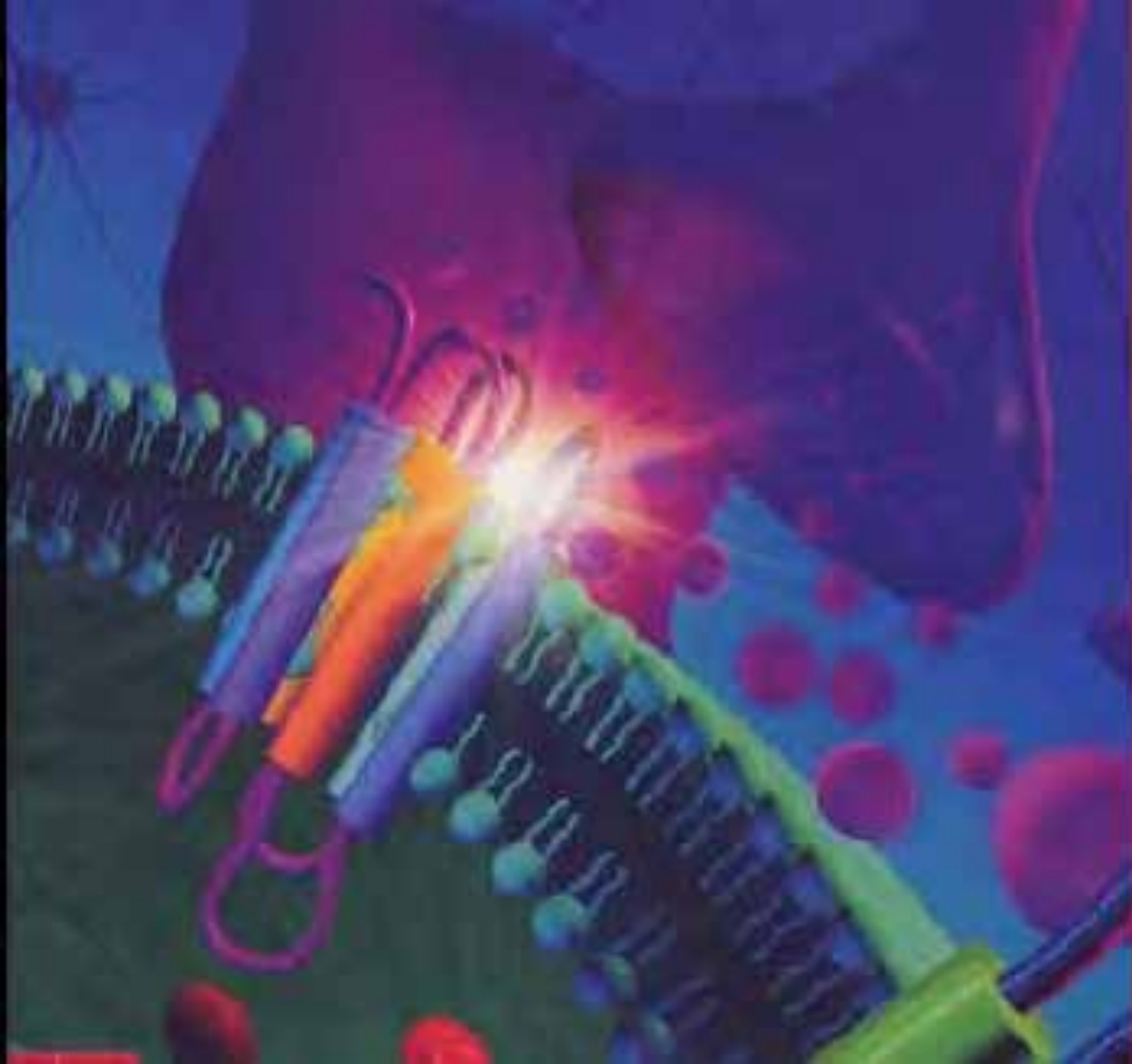
2.2 Epilepsi

- Onormal, upprepad, synkroniserad urladdning i nervceller i storhjärnans bark som skapar en tillfälligt störd hjärnaktivitet
- 2 oprovocerade anfall = epilepsi



Nervsystemet





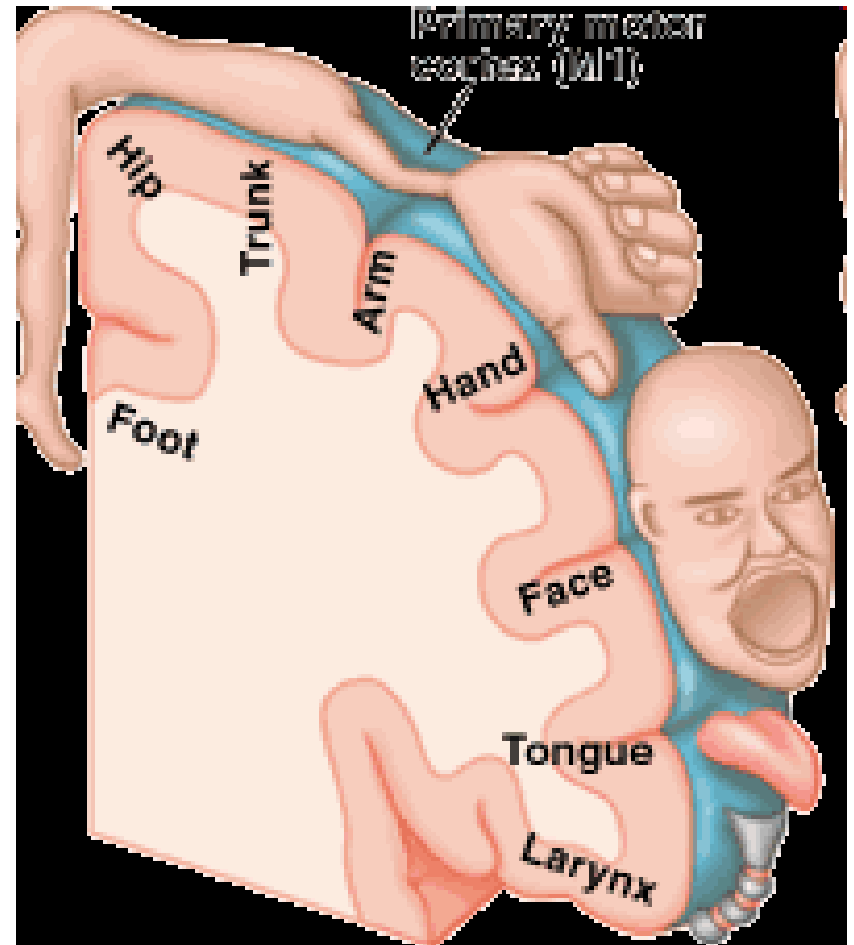
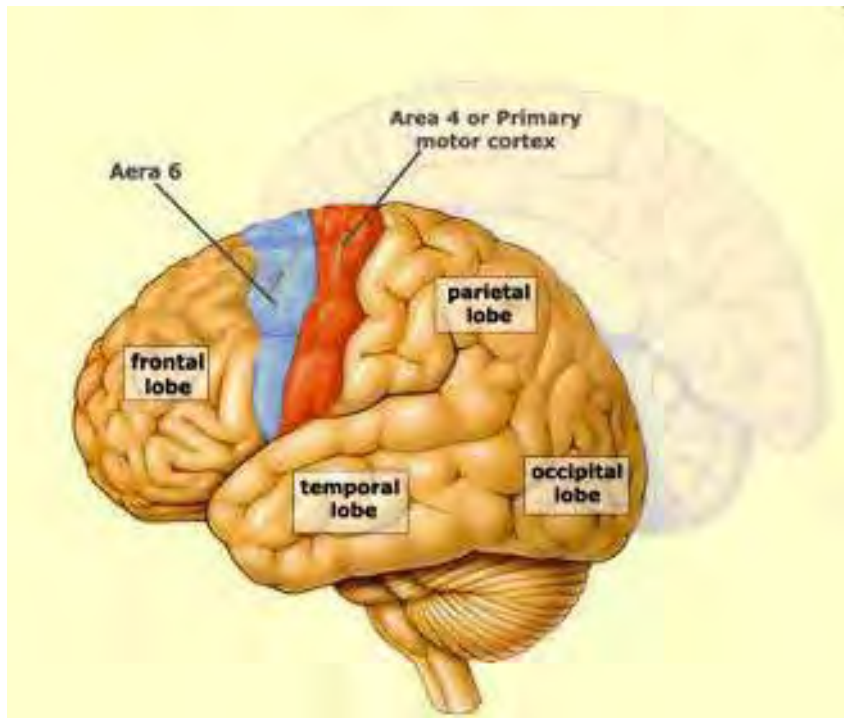
**Signal-
substanser**

Synapser

Receptorer

Jonkanaler

Anfallstart



Vanligare än man tror....

- Den vanligaste allvarliga kroniska neurologiska sjukdomen
- Drabbar 0,5 – 1% av befolkningen
- 33 miljoner barn varav 10 000 i Sverige (5‰)

Epilepsi: ett allvarligt tillstånd

- Påverkar alla aspekter på livskvaliteten
 - Utbildning / arbete / **körkort**
 - Relationer
 - Livsstil
 - Självkänsla / självbild
- Kan vara livshotande
 - 2-3 gånger ökad risk att avlida jämfört med normalbefolkningen¹
 - Individer med okontrollerade anfall har störst risk för plötslig oväntad död pga epilepsi²

6) Epilepsi och familjen

- Hos barn påverkar epilepsin både barnet och föräldrarna:
 - Föräldra stress
 - Ängest / oro och beteendeproblem hos syskon
 - Inskränkningar i familjens aktiviteter
 - Äktenskaps problem
 - Ekonomiska problem

Typer av epilepsi

Generaliserade

- Toniska
- Kloniska
- Myokloni
- Absencer
- Atoniska

Fokala

- Enkla fokala
- Komplexa fokala
- Sekundärt generaliserade

Orsak

Idiopatisk

- Genetiska fel
- Missbildning
- Ionkanal defekter

Symtomatisk

- Infektion
- Tumör
- Blödning
- Stroke
- Ämnesomsättnings sjukdom

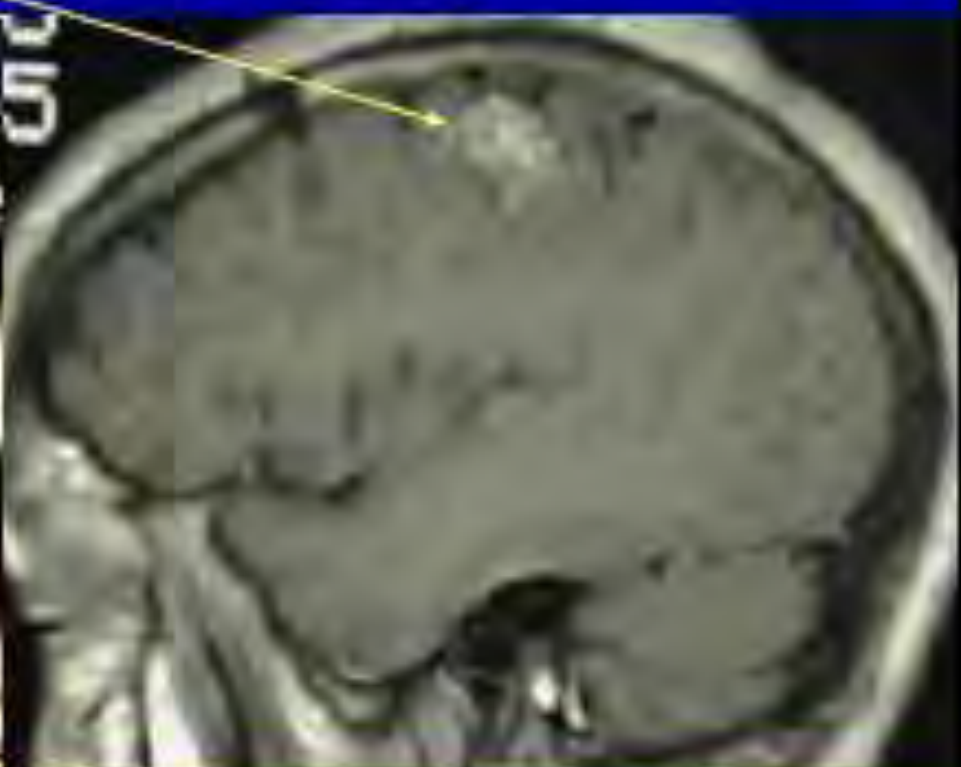
Kryptogen

Okänd orsak men
man tror att det
finns en
bakomliggande
sjukdom

Hur diagnostiserar vi epilepsi?

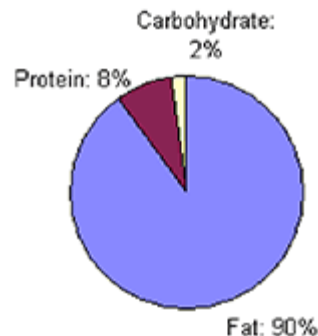
- **Föräldrarnas berättelse om misstänkta anfall, hemvideo**
- EEG (sömn eller vaken)
- Datortomografi eller Magnetkamera
- Video-EEG, SPECT,
- Olika provtagningar från blod, ryggmärgsvätska, urin

Morfologiska förändringar synliga med magnetkamera



Behandling

- Antiepileptiska mediciner
 - Äldre AED, nyare AED, kombination
- Operation
 - missbildning, tumör, "brytning av nervbanor"
- VNS-vagusnervstimulering
- Ketogen diet
- Kombination av ovannämnda



Epilepsisköterskan

- Fungera som kontaktperson mellan läkare och patient.
- Ger medicinsk rådgivning kring läkemedel, dosering, biverkningar och upp- och nedtrappningar.
- Ger information om epilepsi och anfall.
- Fungerar som en stödjande kontakt kring bearbetande av diagnos och livssituation.
- Mycket av kontakterna sker via telefon men man har även egna mottagningar med uppföljning av anfallssituationen, bedömningar av biverkningar och provtagningar.



Feberkramp

Definition

- Feberkramp är ett krampanfall hos barn mellan 3 mån till 5 år
- Temp $>38,5$
- Utan intrakraniell infektion eller annan klar genes
- Utan föregående afebrilt anfall
- Ärftlighet föreligger ofta

Feberkramp

Typiska feberkramper:

- < 6 års åldern
- Symmetrisk tonisk - klonisk (>80 - 90%)
- Högst 15 min. duration (cirka 90%)
- Recidivfrekvens 15 - 20% inom första dygnet

Atypisk feberkramp:

- Längre än 15 min.
- Fokal kramp inkl. förlamning
- Multipla krampanfall (cirka 15%)
- > 6 års åldern

- **Akutbehandling:**

- Framstupa sidoläge, vuxennärvaro
- Klä av barnet , ge febernedsättande (Supp.Panodil/Alvedon, Ipren)
- Vid pågående kramp →Diazepam rektalt alt. sök AKUT
- Avvakta några min. och svalka av barnet med ljummet (OBS ej kallt) vatten
- Status epilepticus ? (anfall >30 min)
- ALLTID inläggning efter första feberkrampen !

Diagnostisera bakomliggande orsak

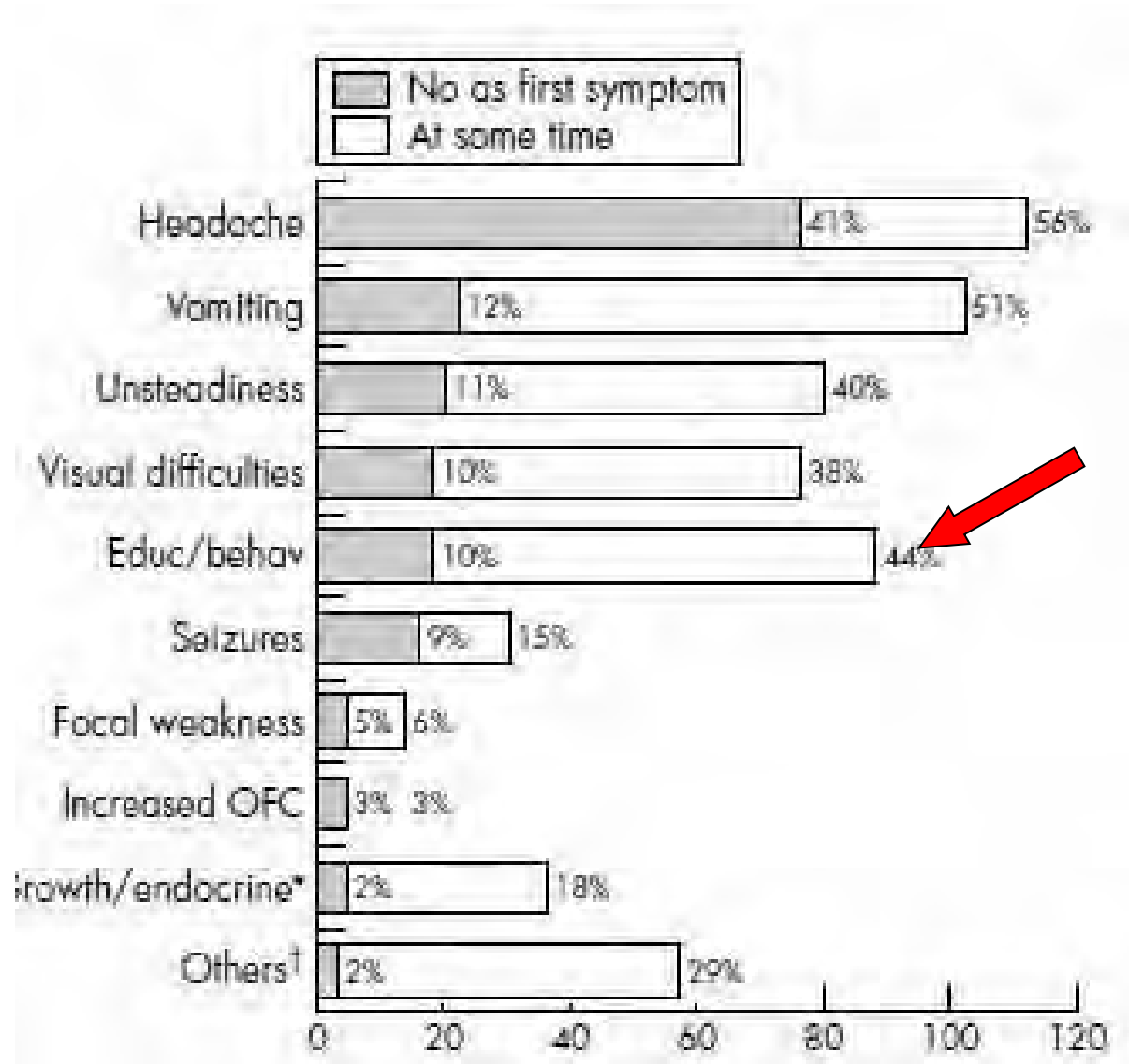
- Oftast viroser
- Bakteriella infektioner förekommer (tonsillit, otit)
- Urinsticka alltid!
- MENINGIT/ENCEFALIT måste uteslutas !



2.3 Hjärntumörer

- Incidens : 2-4/ 100 000
- Näst vanligaste cancer hos barn
- Ökande trend ? (bättre diagnostik , demografi, carcinogener?)

Symptom



Diagnostik

- Radiologisk undersökning
- Liquor undersökning
- Ev. biopsi
- Tumörmarkörer: AFP, bHCG

Behandling

- **Multidisciplinär handläggning:** onkolog, neurolog, psykolog, kurator, sjukgymnast, habilitering
- Operation beroende på anatomi
- Strålning
- Kemoterapi
- Palliativ vård



Överlevnad, procent

100

80

60

40

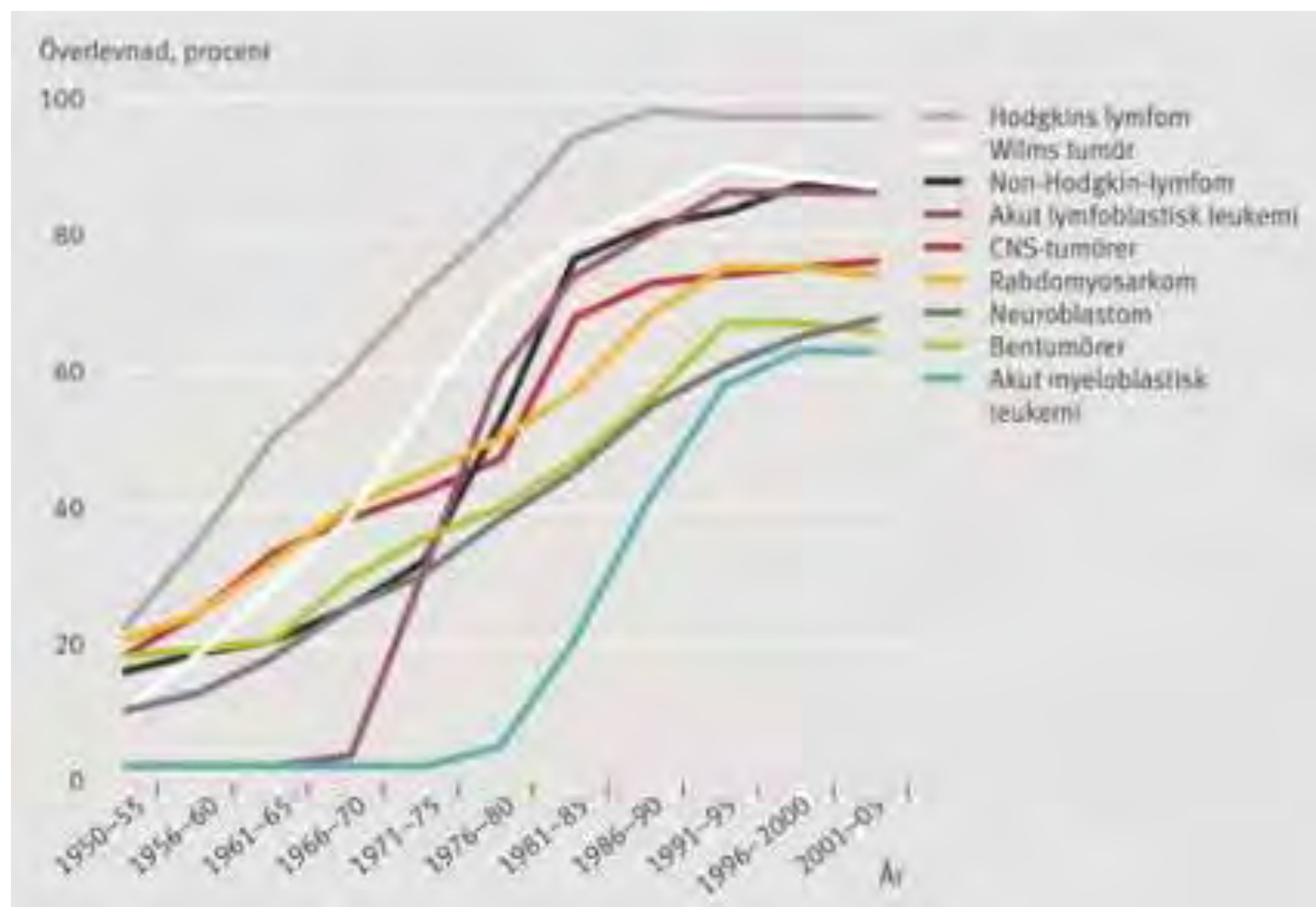
20

0

1950-55 /
1956-60 /
1961-65 /
1966-70 /
1971-75 /
1976-80 /
1981-85 /
1986-90 /
1991-95 /
1996-2000 /
2001-05 /

- Hodgkins lymfom
- Wilms tumör
- Non-Hodgkin-lymfom
- Akut lymfoblastisk leukemi
- CNS-tumörer
- Rabdomyosarkom
- Neuroblastom
- Bentumörer
- Akut myeloblastisk leukemi

År



Bilder på...?



2.4 Infeksjoner i CNS

- Meningit
- Encefalit

Meningit (hjärnhinneinflammation)

Incidens: 2 barn i Halland / år

Orsak: bakterier (otit, lunginflammation)

Symtom:

- Feber
- Huvudvärk
- Illamående och kräkning
- Tilltagande medvetande påverkan
- Nackstel (kan saknas, ffa < 18 mån)
- Spänd/buktande fontanell
- Purpura / petekier
- Krampanfall (speciellt under 4 års ålder)
- OBS! Symptomen hos spädbarn kan vara svårtolkad!



Meningit

Diagnostik

- Fysikalisk undersökning
- Blodprover: CRP, blododling
- Lumbalpunktion

Behandling

- Intravenös antibiotika
- Vätska intravenöst
- Ofta initial IVA vård



2.5 Hydrocefalus

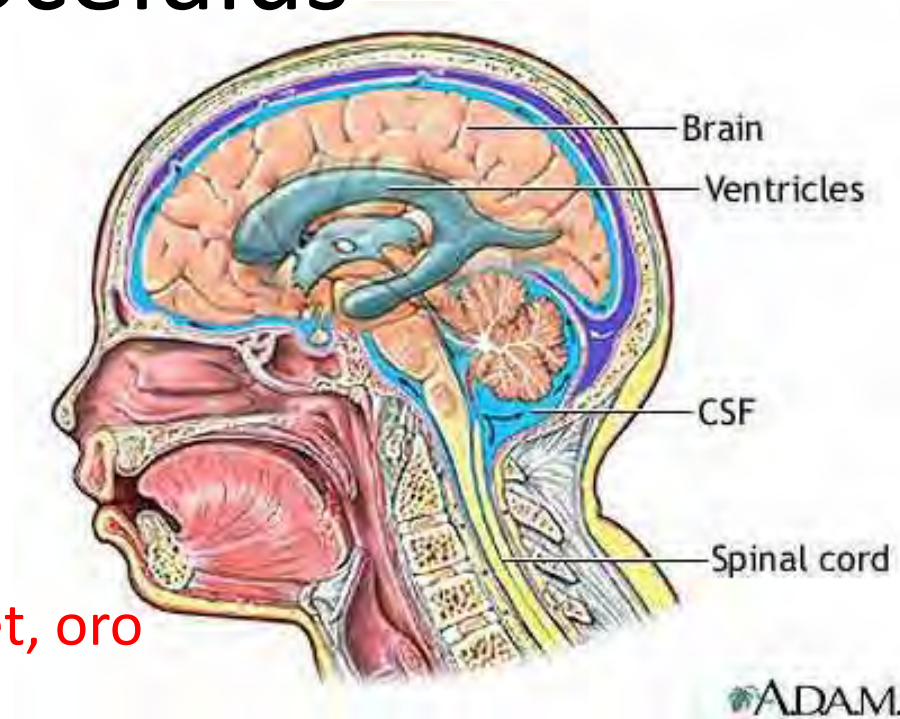
Intrakraniella tryckökning på grund av

- Ökad liquor produktion
- Avflödeshinder
- Minskad liquor upptag

Symtom

- Beteende förändring, **irritabilitet, oro**
- Huvudvärk
- Illamående, kräkning
- Medvetandepåverkan

Risk för "inklämning" och död !



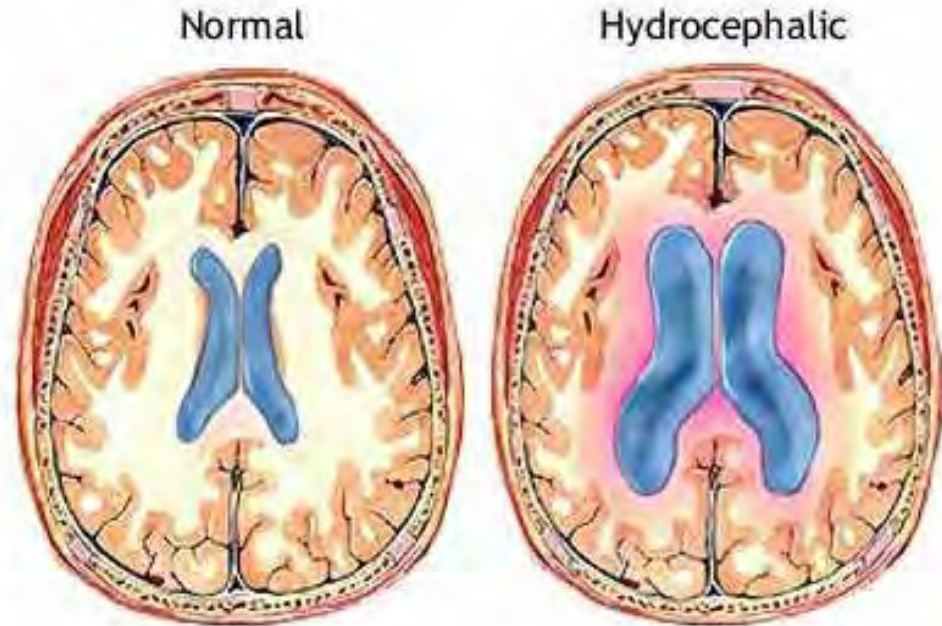
Hydrocefalus

Utredning

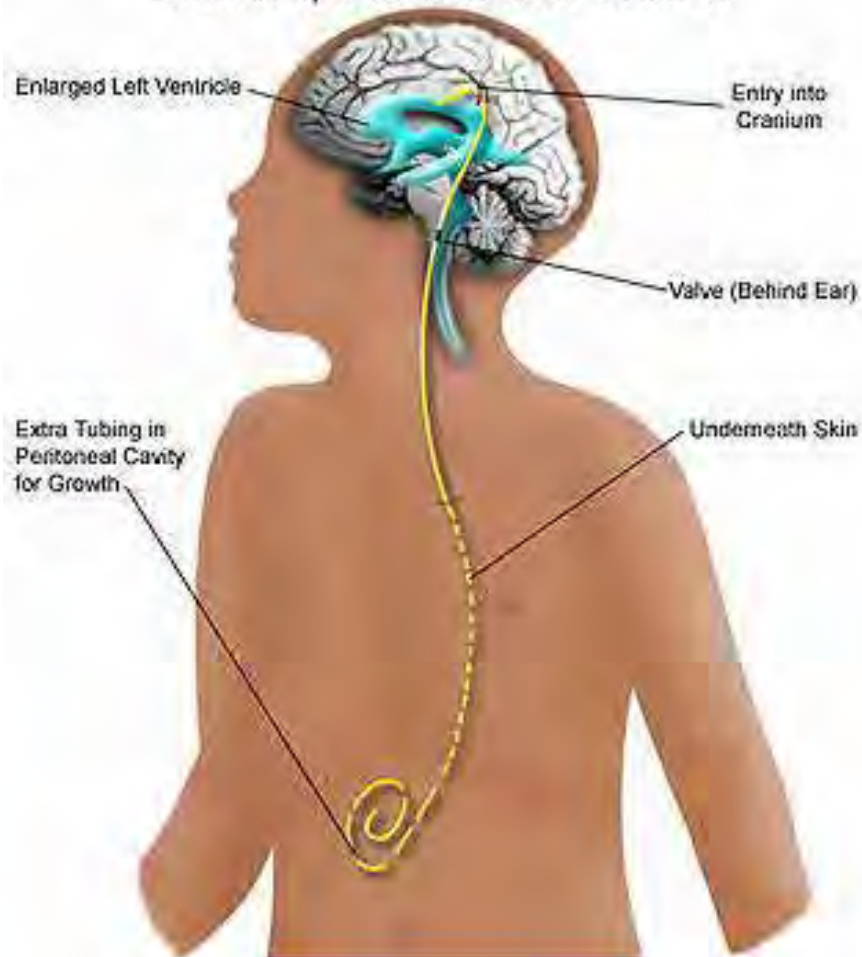
- Fysikalisk undersökning: RLS,
- ögon, reflexer, kraft.....
- Akut CT/MR/Ultraljud (<1 år)

Behandling

- IVA vård: kroppsläge, hyperventilation, mediciner (mannitol), behandla orsaken (tumör → kortison)
- Skärpt övervakning: RLS, pupiller, bltr, puls, sat.,
- AKUT NEUROKIRURGI → drän, shunt



Ventriculoperitoneal Shunt Placement



2.6 Huvudtrauma

- Olyckor är **vanligaste dödsorsaken** hos barn
- Högenergi våld mot huvudet kan orsaka hjärnskada från mild till svår grad med hjärnblödning och skallbensfrakturer
- Akut läkarbedömning → 24 tim. inneliggande observation/CT eller AKUT NEUROKIRURGI vid t.ex blödning

Commotio cerebri (hjärnskakning)

Definition: Kortvarig medvetslöshet och/eller minneslucka direkt efter skalltrauma.

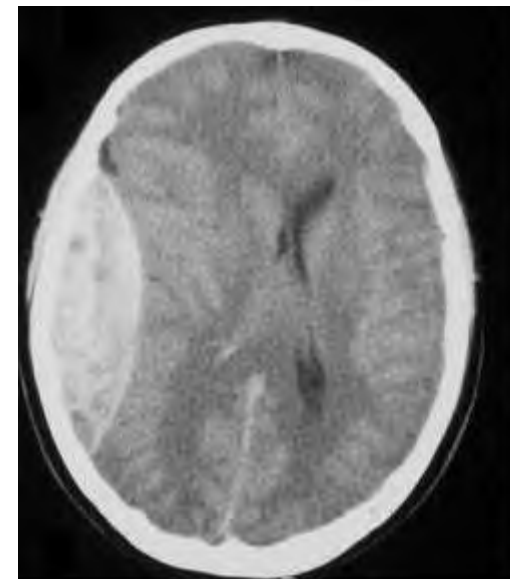
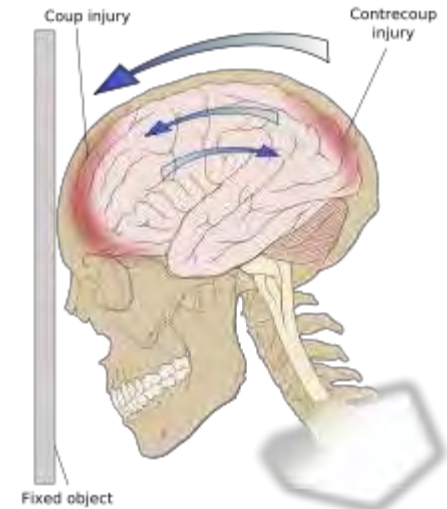
Symtom:

- kortvarig medvetslöshet (<1 min)
- illamående, kräkning, huvudvärk,
- förvirring och amnesi

Om krampanfall efter traumat föreligger ökad risk för **intracerebral blödning**.

Contusio cerebri (hjärnskada)

- krosskada som uppstår när hjärnan kastas mot skallben "coup,contrecoup injury"
- traumatisk skallskada
 - med medvetandeförlust > 1min,
 - amnesi >1 h,
 - förvirring > 1h,
 - fokalneurologi och/eller påvisande av skada med EEG eller röntgenologiska metoder > 24 h efter traumat.



Huvudtrauma

Behandling : ”multidisciplinär”

- AKUT
- Inneliggande vård (1-12 v?): barnneurolog (+??), ögonläkare, sjukgymnast, logoped, arbetsterapeut
- Hjärnskadeteamet / habiliteringen

Prognos

- Rörelsehinder, kognitiv deficit
- Syn, hörsel, lukt, tal
- Nedstämdhet, depression
- Sociala problem : skolgång, kompisar, familjen

Narkolepsi

- Narkolepsi definieras som ökad dagsömnighet associerat med kataplexi, hypnagoga hallucinationer, sömnparalys eller störd
- Ospecifika symtom
 - Viktökning
 - Psykiska symtom
- Orsak: hypokretin brist

Även om symtom ofta debuterar i barnåldern sätts diagnosen oftast inte förrän tonåren/unga vuxna åldern



Behandling

1. Centralstimulantia
 - Concerta, Ritalin
2. Modafinil
3. Antidepressiva läkemedel
4. Sömnrutiner, skolanpassning



4. Neuropsykiatriska tillstånd

NEUROPSYKIATRI

- Definition: psykiska och beteendemässiga symtom som till betydande del orsakas av störningar i nervsystemets funktion
- Betydande problem i det dagliga livet
- Missuppfattas ofta

Exempel

- ADHD
- OCD= tvångssyndrom
- Autismspektrumstörningar
- Tourette syndrom

Vad är lämplig benämning

- Utvecklingsneurologiska funktionshinder
(neurodevelopmental disorders)
- Kognitiva störningar
- Neurokognitiva störningar
- Komplexa inlärningsproblem
- Utvecklingsavvikelser med beteendeproblem
- Barnneuropsykiatriska tillstånd
- Neurologiska beteendestörningar

ESSENCE



Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examination

Samlingsterm för tidiga
eller kognitiva svårigheter

Samlingsterm för helhetssyn
utvecklingsneurologiska problem
som slutligen ställs,
överlappar varandra

NEUROPSYKIATRI ÖVERSIKT**Läkartidningen**

Citera som: Läkartidningen. 2014;111:CU47

ESSENCE samlar diagnoserna till en helhet

Helhetssyn är grunden inom ESSENCE, ett samlingsbegrepp för tidigt debuterande utvecklingsneurologiska problem – problem som till stor del överlappar varandra. ESSENCE-centra som kan stå för helhetssyn även i kliniken borde etableras.

Här ges en kort översikt av ESSENCE-begreppet och några av de viktigaste komponenterna/syndromen som ingår i begreppet.

Kan diagnostiseras tidigt hos 10 procent
Tidigt diagnostiserbar ESSENCE-problematik finns hos ca 10 procent av alla skolbarn (ca 13 procent av pojkarna och 7 procent av flickorna) [9]. Ungefär hälften av dessa barn (8 procent av pojkarna och 2 procent av flickorna) har undersökts av läkare, psykolog eller logoped och i kanske vartannat fall diagnostiserats med språkstörning, utvecklingsförsening eller möjligen, numera, autism redan före skolstart. Lika ofta har en ospecifik avvikelse i barnets utveckling konstaterats, och föräldrarna har fått lugnande besked om att avvakta [4]. I stort sett samtliga övriga barn kommer att upptäckas som

CHRISTOPHER GILLBERG,
professor, överläkare, Gillberg-
centrum, Sahlgrenska akademi-
en, Göteborgs universitet
christopher.gillberg@gnc.gu.se

ESSENCE



ESSENCE är inte en diagnos i sig !

ADHD, Autism, Tourette Syndrom, Språkstörning, Affektiva sjukdomar osv. överlappar varandra och kan oftast inte enkelt skiljas åt före 3-5 års ålder

Alla med ESSENCE måste följas upp i många år

Även fast diagnos måste ställas i samtliga fall, kan det vara rimligt att tala om ESSENCE

Vilka är symtomen på ESSENCE

- Symtom på avvikande utveckling gällande
 - Utveckling mer generellt
 - Motorik/ perception
 - Kommunikation/språk
 - Uppmärksamhet /koncentration
 - Social interaktion/reciprocitet
 - Beteende, humörsvängningar
 - Sömn, mat, “konstigheter”

Utvecklingstörning

”nedsatt intellektuell och adaptiv förmåga”

- BEGÅVNINGSHANDIKAPP / FÖRSTÅNDSHANDIKAPP / MENTAL RETARDATION
- 0.5 -2 % prevalens
- IQ <70 + funktionsnedsättning inom minst två av områdena: kommunikation, ADL-färdigheter, boende, socialt/interpersonellt fungerande, användande av offentliga resurser, målinriktning, studier, arbete, fritid, hälsa och personlig säkerhet - utifrån ålder och kulturell grupp.
- Förmågan till symbolisering och abstrakt tänkande nedsatt : att i tankarna ordna, omordna och dra slutsatser, förstå sammanhang , tolkning av språk
- Inlärningsvårigheter, beteendeavvikelse



Gillberg Neuropsychiatry Centre
Sahlgrenska Academy



Lindrig intellektuell funktionsbegränsning och ESSENCE

/E Fernell, Gillbergcentrum
och Skaraborgs sjukhus

DSM-5 (2013)

Intellectual Disability (Intellectual Developmental Disorder)

Hur blir den svenska benämningen i DSM-5?

Lindrig intellektuell funktionsnedsättning?



Definition av Intellectuell funktionsnedsättning (eng. Intellectual Disability) (DSM-5, 2013)

- A. Brister i intellektuell funktion avseende resonerande, problemlösning, planering, abstrakt tänkande, lärande av akademisk kunskap och lärande genom erfarenheter. Vilket mäts både genom klinisk bedömning samt genom användning av standardiserade intelligenstester (IK-värde mellan ca 50-70 (± 5)).
- B. Brister i eller nedsättning av adaptiv funktionsförmåga som får till följd att individen, utan stöd, får begränsningar i det dagliga livet inom områden som; kommunikation, ADL-färdigheter, boende, socialt/interpersonellt, nyttjande av offentliga resurser, målinriktning, studier, arbete, fritid, hälsa och personlig säkerhet
- C. Debut under utvecklingsperioden



Bedömning av adaptiv förmåga, intervju med föräldrar: Vineland Adaptive Behavior Scales, Second Edition (VABS-II)

Skattningsskalor (föräldrar/lärare) för bedömning av adaptivt beteende, 2-21 år. Skandinaviska normer

Kommunikation

Lyssna och förstå
Tala och uttrycka sig
Läsa och skriva

Vardagliga färdigheter

Självomsorg
Färdigheter i hemmet
Orientering i närmiljön

Sociala färdigheter

Relationsförmåga
Lek och fritid
Anpassningsförmåga

Fysiska färdigheter (0 - 6år)

Grovmotorik
Finmotorik

Generella adaptiva färdigheter

Valfri del Maladaptivt beteende



Generell kognitiv funktion mätt med IQ

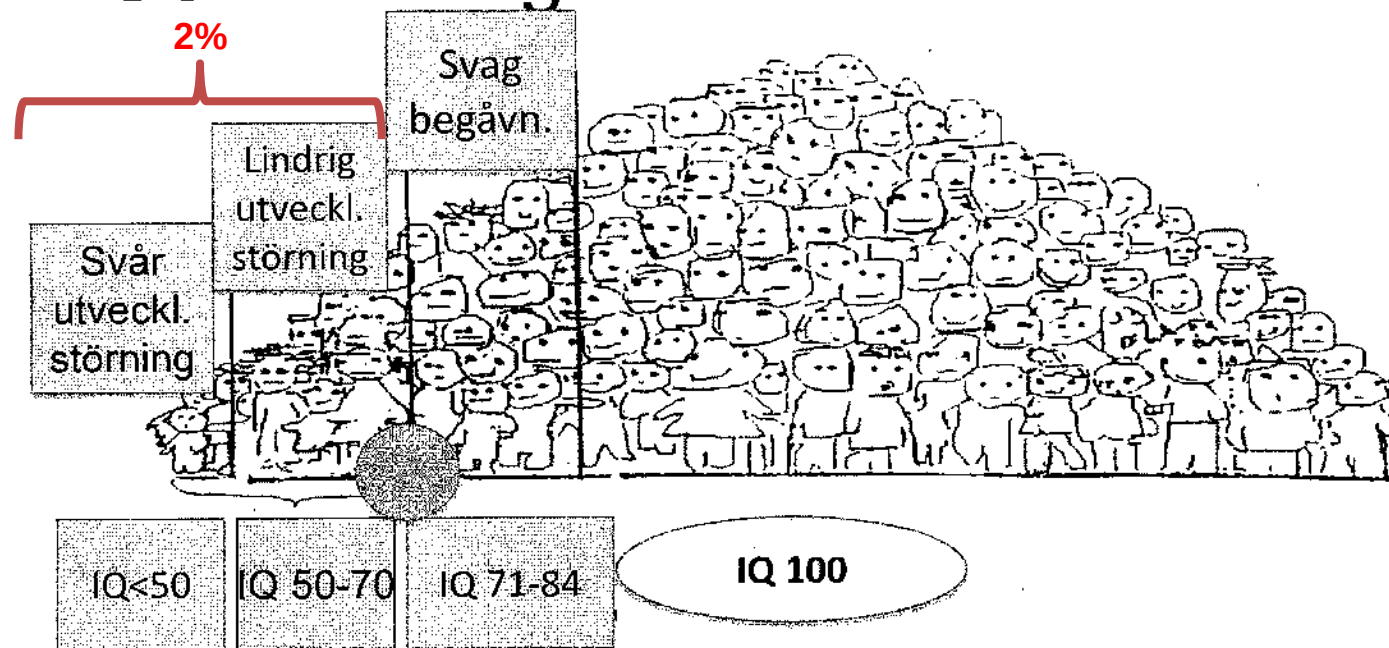


Illustration
utgående från
en teckning av
psykolog
Ingrid Adolfsson



Symtompresentation - ESSENCE

Förskolebarn

Språklig försening/språkstörning, motoriska svårigheter, beteendemässiga problem, generell utvecklingsförsening

Skolbarn

Inlärningsssvårigheter, koncentrationssvårigheter

Barn som idag kommer till barnmottagningar, logopedmottagningar, barnneurologiska mottagningar, barnpsykiatriska mottagningar

Vi behöver ESSENCE mottagningar



Samtidigt förekommande svårigheter/problem

Studie i Skaraborg

Skolbarn 7-15 år med lindrig utvecklingsstörning bedömdes enligt FTF

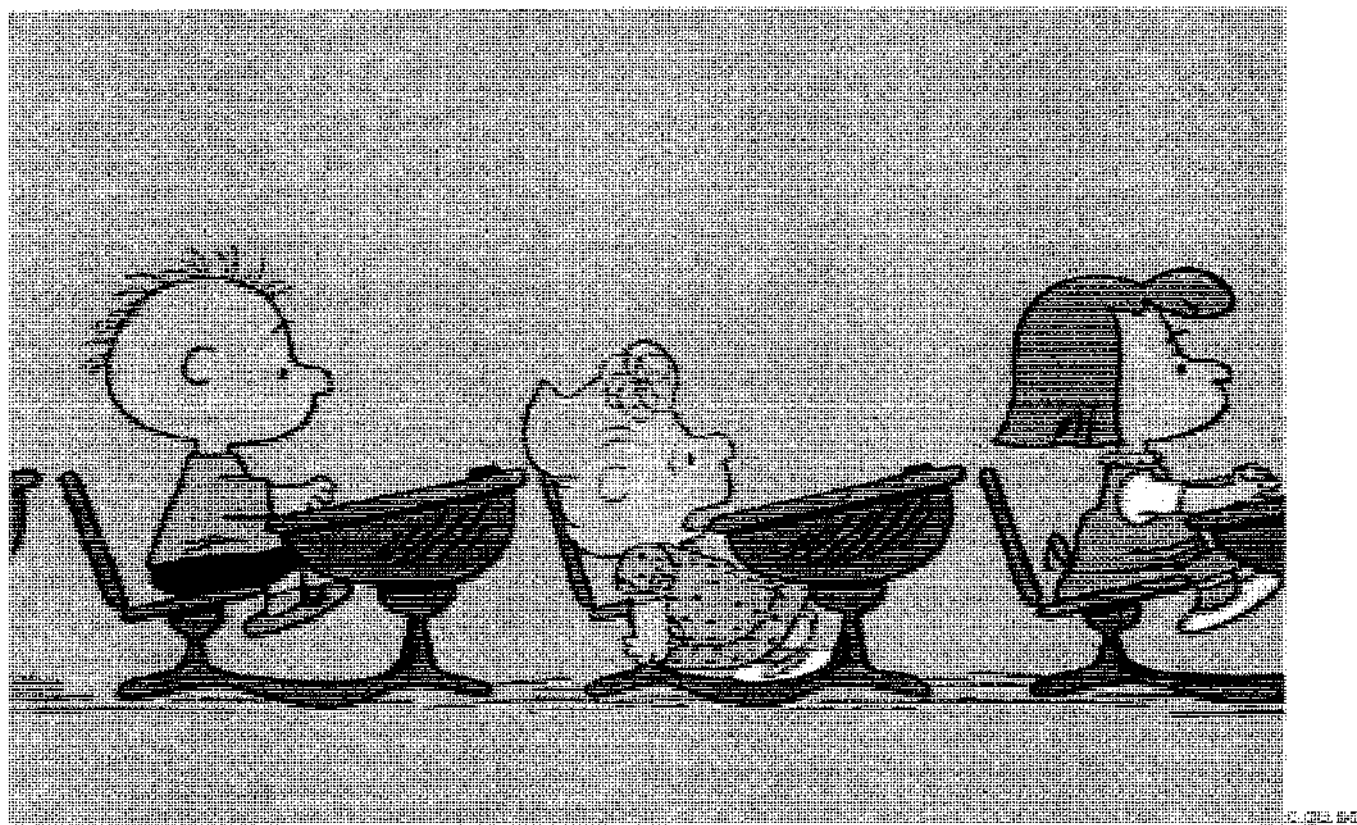
Andel med betydande tilläggsproblem

Ung. 50-80% av gruppen hade problem inom områden:
exekutiva funktioner/koncentration/ ADHD; socialt fungerande;
språk; motorik; beteende/emotionellt fungerande

(Lindblad et al 2011)



Vi behöver tänka på att lindrig intellektuell
funktionsnedsättning inte enbart är en skolfråga!



ADHD

Attention Deficit Hyperactivity Disorder

Hyperkinetik Disorder

MBD

ADD

DAMP

Clumsy Child Syndrom

Minimal CP

MPD

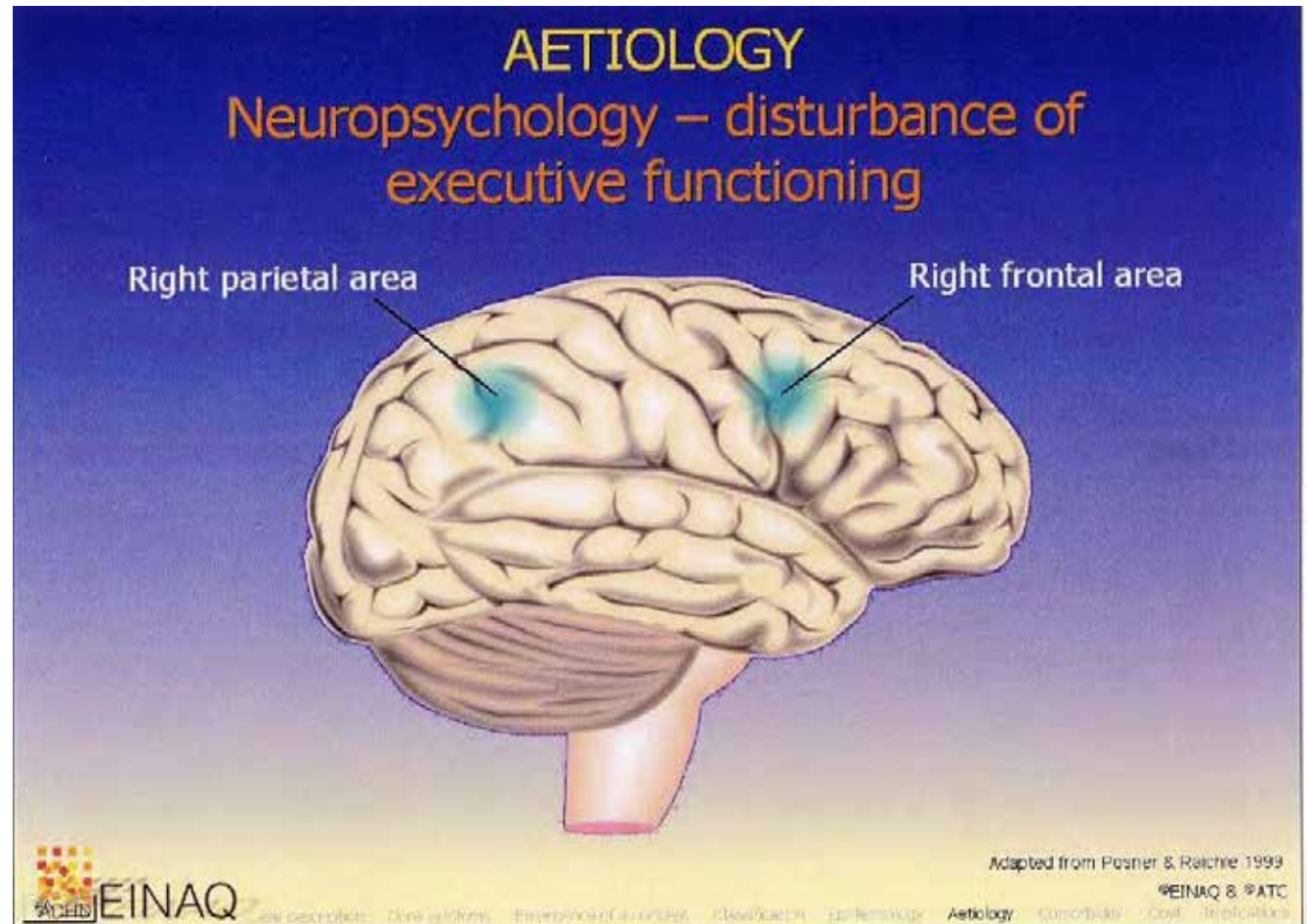
MPH



I varje klass

- 1 ADHD
- 1 Dyslexi
- 2 läs- och skrivsvårigheter
- 1 sociala problem som försvårar skolarbetet/kamratkontakter

Hjärnans funktioner



- MOTORIK
- KÄNSEL
- SPRÅK
- MINNE
- SYN
- EXECUTIVA FUNKTIONER

3.1 ADHD

CASE DESCRIPTION ADHD core symptoms



Inattention



Hyperactivity



Impulsivity

ADHD

- Symtomen måste ha funnits före 6- 7 års ålder
- Symtomen måste finnas i olika situationer (minst 2)
- Symtomen måste ge betydande svårigheter i det dagliga livet

Hur vanligt är ADHD?

- Ca 5 % barn/ungdomar
- Något vanligare hos pojkar
- Symptombild varierar: ålder, kön

...underdiagnostiserad hos flickor !

... ADD

Etiologi

- Ärftliga faktorer 70-90%
 - Polygent, epigenetik
 - Neurologiska avvikelser
-
- Miljöfaktorer
 - Försvårad graviditet/förlossning, rökning, bly
 - Sociala svårigheter ökar inte risk för ADHD
men för trotsutveckling

Tre varianter av AD/HD

- Övervägande Uppmärksamhetsbrist
40-55%
- Övervägande Hyperaktivitet
15-30%
- Kombinerad
20-45%

ADHD

DIAGNOSTIK

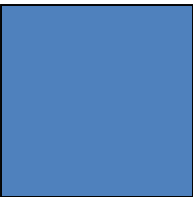
- Utförlig anamnes avseende aktuella problem, perinatala data, utvecklingsstolpar och medicinska frågor, hörsel och syn. Insamling av uppgifter från tredje person tex dagis eller skola.
- Status: Tillväxt, särdrag, tal/ språk, kontakt, aktivitetsgrad, hud, neurologi och motorik
- Psykologbedömning
- Genomgång av diagnoskriterier
- Differentialdiagnoser
- Comorbiditet

Stöd och behandling vid ADHD

- Kartläggning och diagnos
- Utbildning och rådgivning
- Anpassningar hem – skola – samhälle
- Naturliga mognadsprocessen
- Sömn – kost – motion
- Medicinsk behandling: centralstimulantia

När kan medicinering övervägas?

- Om andra stödinsatser varit ineffektiva under 3-6 månader
- Stor skolfrånvaro / avstängningsfall
- Extrema problem



Autism

GEMENSAMT ÄR EN STÖRNING (BEGRÄNSNING) gällande:

- 1 Ömsesidig **SOCIAL** interaktionsförmåga
- 2 Att variera sitt **BETEENDE** (fantasi, lek, intressen) och att ha en abstrakt föreställningsvärld
- 3 Att **KOMMUNICERA** språkligt och med gester

"WINGS TRIAD" ...skall föreligga < 3 års åldern !

<http://www.youtube.com/watch?v=qNmDL5hogR0> 1.00; 4.10;

ORSAKER:

- **Ärftlighet**
- **Fosterskada**
- **Fragilt X** och andra genetiska orsaker som ex.Tuberös skleros

Autism

- Normal intelligens, ex. Aspergers syndrom
- Utvecklingstörning

ASPERGERS SYNDROM

Diagnoskriterier:

- Social interaktionsbegränsning med egocentricitet
- Monomana snäva intressen
- Rutin- och ritualbeteenden
- Tal- och språkproblem
- Icke verbala kommunikationsproblem
- Motorisk klumpighet

Behandling av autism

Beteendeterapeutisk intensivträning (EIBI)

- psykolog, pedagog och logoped, ev. sjuksköterska, sjukgymnast och dietist.
- etablera en tydlig **struktur**, en arbetssituation, för att ge barnet en möjlighet till inläring.
- **övningar** inom socialt samspel, inläring, funktionell kommunikation, problembeteenden och adaptiva färdigheter.

Psykodynamiskt inriktad barnpsykoterapi

- genom att med lek- och samtalsterapi behandla anknytningsproblematik och intrapsykiska processer

TEACCH/tydliggörande pedagogik

- inriktar sig på att maximera inläring inom de ramar som autism skapar

Tics

- Ofrivilliga, plötsliga, (ofta) snabba, återkommande, rörelser eller röstläten. De skall dessutom vara icke-rytmiska.

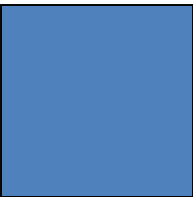
DSM IV – 4 typer

- Övergående tics
- Kroniska tics (>12 mån, motoriska)
- Tourette syndrom (>12 mån, motoriska+vocala)
- <http://www.youtube.com/watch?v=nTO4uWqd7Ow> (0&8min)
- Tics UNS (tex. >18 år)

Tics

Behandling

1. Information : barnet, föräldrar, skola, omgivning
2. BUP kontakt
3. Läkemedel: Risperdal, Haldol
4. "DeepBrainStimulation"



5. Barnhabilitering

Habilitering

RIKTADE PLANERADE INSATSER FÖR ATT STIMULERA UTVECKLING
OCH MINSKA FUNKTIONSNEDSÄTTNING OCH –HANDIKAPP

TVÄRFACKLIGT TEAMARBETE GRUNDAT PÅ:

- MEDICINSK - läkare, sköterska, sjukgymnast, dietist
- SOCIAL - kurator
- PSYKOLOGISK - psykolog
- PEDAGOGISK - special pedagog
- MOTORIK - sjukgymnast, arbetsterapeut
- TEKNISK KUNSKAP - arbetsterapeut

Habilitering

Habiliteringen är en *specialistverksamhet*.

- för utredning och uppföljning/behandling av barn och ungdomar med *varaktiga* funktionshinder som kräver *tvärfackligt* stöd och vägledning
- * habiliteringsplan

Avgörande för insatser är:

Graden av funktionshinder samt barnets svårigheter i det dagliga livet och inte den medicinska diagnosen.

Diagnosgrupper

- **RÖRELSEHINDER** av olika slag
tex. **CEREBRAL PARES**
→ Hemiplegi, Diplegi, Tetraplegi, Ataxi
- **MUSKELSJUKDOMAR**
- **RYGGMÄRGSBRÅCK**
- **PLEXUSSKADOR**
- **REDUKTIONSMISSBILDNINGAR**
- **JUVENIL CHRONISK ARTRIT**
- **TRAUMATISKA HJÄRNSKADOR**
- **SYNDROM** tex Morbus Down
och **SMÅ OCH MINDRE KÄNDA HANDIKAPPGRUPPER**
- **PROGRESSIVA ENCEPHALOPATIER**
- **ADHD**
- **AUTISM-ASPERGERS SYNDROM**
- **TOURETTE SYNDROM**

Cerebral pares

Förekomst 2/1000 födda. Stationär tillstånd.

Följdtillstånd till en skada i den omogna hjärnan (till ca två års ålder)

Vanligaste orsaken till rörelsehinder hos barn- och ungdomar.

Förutom rörelsehinder kan dessutom följande finnas:

- Kramper
- Syn- och hörselnedsättning
- Utvecklingsstörning
- Perceptionsstörningar
- Problem med aktivitetsreglering
- Ortopediska problem
- Allmänpediatriska problem: obstipation, enures.....

Ryggmärgsbråck

MMC- Myelomeningocele

- Förekomst: 3-5 / 1000 födda
- Missbildning under tidigt fosterstadium – bristande slutning av neuralröret (inom 4 veckor)
- Neuralröret skall bilda CNS vilket innebär HJÄRNAN och RYGGMÄRGEN
- Förlamning med påverkad MOTORIK samt SENSIBILITETSSTÖRNING (risk för sår)
- HYDROCEFALUS (80%) medför ofta shuntbehov. Inlärningsproblem
- NEUROGEN BLÅS OCH TARMSTÖRNING
Risk för njurskador. Behov av regelbunden uppföljning av urolog.
Ortopediska problem (Höftledsluxation, fotfelställningar och scolios)

Syndrom

Kombination av speciella särdrag till exempel:

- SYMTOM
- UTSEENDE
- UTREDNINGSRISULTAT
- UTVECKLING
- PROGNOSE osv

Ex DOWNS SYNDROM = Trisomi 21

Syndrom har oftast getts namn av den **doktor som först beskrev tillståndet**.

Namnet kan också vara en **sammansättning**

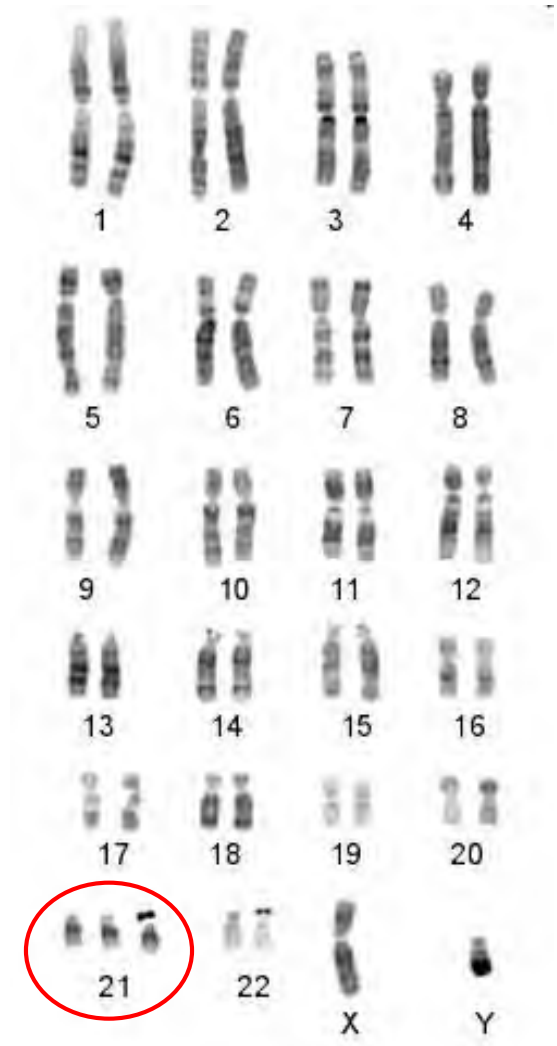
av **huvudsymtomen** eller de **organ som påverkats** alternativt vara en **akronym** dvs förkortning som består av initialer tex:

- CATCH 22
- Cardiac defect
- Anomalous face
- Thymusaplasia / Hypoplasia
- Hypocalcemia
- 22 deletion 22q11.

Down syndrom

TRISOMI 21

- Vanligaste orsaken till utvecklingsstörning; över 30% av individer med medelsvår utvecklingsstörning har Down syndrom
- Det föds 100-130 barn med Ds i Sverige per år; ökad förekomst trots ökad fosterdiagnostik
- Riskökning med stigande ålder hos modern; 0,25% vid 35, 1% vid 40 och 5% vid 45 års ålder



Down syndrom

- Medellivslängden har ökat till 60 år
- Barnen föds oftare prematura
- 40-50% har hjärtfel
- Tyreoideasjukdom vanligare, både medfödd och senare debuterande, årsvis screening av tyroideavärden
- Kortvuxenhet
- Övervikt vanligt; över 1/3 av 18 åringar har BMI över 25
- Ökad frekvens av coeliaki

Down syndrom

- Hörselnedsättning hos 70% vid Ds
- 45-70% har ögon/synmanifestationer
- Tandmissbildningar och ökad förekomst av tandlossning
- Ortopediska problem pga ledslapphet
- Medicinskt vårdprogram finns

Fragilt- X



- **Fragilt X** eller **SKÖR X- KROMOSOM** är ett ärftligt tillstånd, orsakad av en speciell avvikelse på X-kromosomen.
- Utvecklingsstörning av **olika grad** ibland i **kombination** med autism eller autistiska drag.
- Många är påtagligt **överaktiva**, en del t.o.m. extremt överaktiva.
- **Utseendemässiga särdrag** som långsmalt ansikte med kraftig haka och stora utstående öron.
- **Näst** efter Morbus Down **vanligaste kromosomavvikelsen** förorsakande mental retardation.
- Störningen är mer uttalad hos **pojkar** än hos flickor.

Fetal alkoholsyndrom

Incidence: 1:212 (Frankrike), 1: 750 (USA).

Sverige: 1: 600 (1976), 1:2400 (1983).

- **LÅG FÖDELSEVIKT:** Till skillnad från andra ”lätta för tiden” barn, tar de inte igen denna tillväxthämning utan förblir korta och magra för sin ålder.
- **MISSBILDNINGAR:** Hjärtfel och missbildningar i centrala nervsystemet och urogenitalorganen kan förekomma. Facial dysmorfism dvs avvikande utseende med ögon med korta ögonspringor och epikantusveck. Lågt sittande öron, kort näsa och tunn överläpp.
- **AVVIKELSER I UTVECKLINGEN** som mental retardation eller ADHD. De är ofta oroliga och överaktiva med uppenbara koncentrationssvårigheter.

Muskelsjukdomar

Minst **100-tal olika muskelsjukdomar**
kända i barn-och ungdomsåren

Tillstånd beroende på **förändringar i:**

- 1 → Muskelcellen-muskelfibrerna**
(10-tals former finns)
- 2 → i gränsskiktet mellan muskel och nerv**
- 3 → i nerven**
- 4 → framhorncellen i ryggmärgen**

Ex 1 Duchennes muskeldystrofi

Ex 4 Spinal muskelatrofi

Progressiv encefalopati/metabola sjukdomar

Samlingsbegrepp för ett stort antal tillstånd, vart och ett sällsynt, som har ett **gemensamt symtom, en förstöring av det centrala** och ibland **det perifera nervsystemet**.

PKU-provet screenar

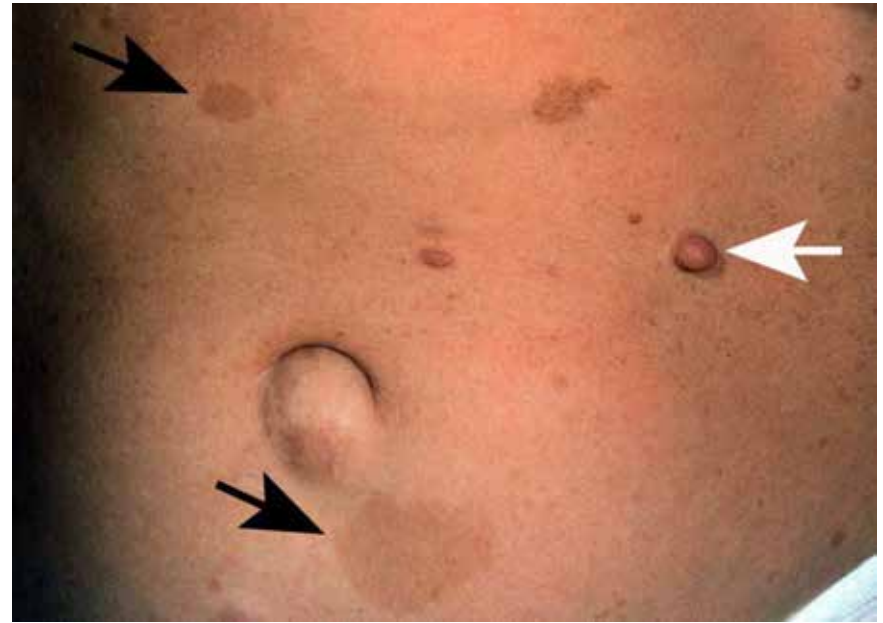
Gruppen är som helhet lika stor som tex CP-hemiplegi dvs 6/ 1000 barn, men vart och ett tillstånd är ofta mycket sällsynt, tex Rett Syndrom 1/15 000 flickor.

INDELNING

- Störning i omsättning av aminosyror, organiska syror och sockerarter
tex **PKU** = Fenyلكetonuri
- **Lysosomala sjukdomar** som
tex Sallas sjukdom
- **Peroxisomala sjukdomar**
tex adrenoleukodystrofi
- **Mitochondriella sjukdomar**
- Övriga med okänd biokemisk defekt

Neurofibromatos typ1

- **Ärftlig** sjukdom
- **Symtom:** nervsystem, hud, ögon, skelett
- **Debut:** aldrig – barn – vuxen
- **Svårighetsgrad:** frisk – mild - svår
 - Mental retardation
 - Epilepsi
 - Risk för cancer



Café au-lait fläckar

SMÅ OCH MINDRE KÄNDA HANDIKAPPGRUPPER

Definition:

SJUKDOMAR/SKADOR SOM LEDER TILL OMFATTANDE FUNKTIONSHINDER OCH SOM FINNS HOS HÖGST 100 PERSONER PER MILJON INVÅNARE.

1994 gav Socialstyrelsen stimulansbidrag till olika forskningsprojekt, vilket ledde till en kunskapsbank om ovanliga syndrom

EXEMPEL:

- PRADER-WILLY SYNDROM
- ANGELMAN SYNDROM
- RETT SYNDROM
- ITOS HYPOMELANOSE
- TUBERÖS SCLEROSE
- SOTOS SYNDROM
- CATCH 22 = 22q11deletionssyndrom