



Neuropsykiatriska syndrom

- Orsakas av neurobiologiska faktorer
- Utvecklingsförsening eller utvecklingsavvikelse med avseende på uppmärksamhet, motorik, inlärning, social interaktion etc



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Neuropsykiatriska syndrom, forts.

- Syndromen överlappar delvis varandra, man talar därför oftast om spektrum
- Ibland i kombination med kognitiv funktionsnedsättning och neurologiska sjukdomar
- Förekomst av psykiatrisk komorbiditet



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Vilka tillstånd talar vi om?

- Autismspektrumstörning
- ADHD med eller utan DCD (Developmental Coordination Disorder)
- Tourette syndrom/kroniska tics
- OCD (tvång och uppförandestörning)



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Komorbiditet (samsjuklighet)

- Analys av samtidig förekomst av flera tillstånd (komorbiditet) måste göras vid varje utredning av ett barn/ungdom på habiliteringen
 - för att kunna bedöma prognos
 - för att kunna erbjuda optimal behandling



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Neuropsykiatrisk diagnos

- **Fenomenologisk diagnos** = förekomst av en kombination av särskilda symptom/funktionsnedsättningar (=symptomdiagnos)
- **Etiologisk diagnos** = orsak
 - tex fragil X, tuberös skleros
- **Kognitiv diagnos** ofta i tillägg: intellektuell funktionsnedsättning av olika grad, eller specifika neuropsykologiska profiler



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Skillnad symptom- och etiologisk diagnos!

- Jmf högt blodtryck – symptomdiagnos
 - Etiologisk diagnos – varierande:
 - Njurartärstenos
 - Efter hjärtinfarkt
 - Välevnadsrelaterat
 - Polygent arv
- Jmf autism – symptomdiagnos
 - Etiologisk diagnos – varierande:
 - Genetisk – dystrofia myotonika
 - Efter stroke intrauterint
 - Alkoholskada (FAS)
 - Polygent arv



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Syfte med utredning av neuropsykiatrisk problematik

Målet för utredning av ett barn med neuropsykiatrisk funktionsnedsättning är att motverka aktivitetsbegränsning och ge barnet bästa möjliga delaktighet i det dagliga livet



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Neuropsykiatrisk problematik - orsaksfaktorer:

Känd förekomst vid:

Kromosomavvikelser såsom exempelvis

- Fragil X
- CATCH 22
- Williams syndrom
- Down syndrom
- Angelman syndrom
- Prader Willies syndrom
- XO Turner, XXY –Klinefelter, XYY



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

NP – orsaksfaktorer forts.

✓ Prenatala faktorer ("non-optimalitet")

- Ex. infektioner (CMV; rubella)
- Placentainsufficiens
- Toxicos
- Alkohol (FAS), tobak, medikamenter (thalidomide etc)



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

NP – orsaksfaktorer forts.

✓ Peri- och neonatala faktorer

- För tidig födsel (prematurnitet)
- Överburenhet
- Asfyxi
- Cerebral blödning/infarkt
- Ämnesomsättningsrubbning
- CNS-infektioner

✓ Postnatala faktorer

- CNS-infektion
- Drunkning
- Skalltrauma
- Grav undernäring



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

NP – orsaksfaktorer forts.

✓ Delfenomen vid neurologiska sjukdomar (stationära eller fortskridande)

- Epilepsier
- Neurometaboliska, neurocutana sjukdomar
 - Tuberös scleros, Neurofibromatos, Ceroidlipofusinos, Glutarsyreuri etc
- Sjukdomar i muskler (även genetiskt orsakade)
 - Duchenne, Dystrofia myotonika etc



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

NP – orsaksfaktorer forts.

- ✓ Psykosociala faktorer
 - Medverkande/interaktiva i många fall
 - Långvarig stress
 - Avvikande familjerelationer
 - Traumatiska upplevelser
- ✓ Genetiskt konstitutionella faktorer
 - polygent arv



Fynd vid utredning som talar för neurobiologisk orsak

- Påtaglig neuromotorisk dysfunktion
- Pre-peri-postnatala komplikationer
- Stigmatisering – MCA (Minor Congenital Abnormalities)
- Epilepsi, EEG förändringar
- Mycket ojämn begåvningsprofil
- Ärftlighet för neuropsykiatriska tillstånd



Vad är autism?

Utvecklingsneurologisk avvikelse

Autism är ett funktionshinder som kännetecknas av att man samtidigt har svårigheter avseende socialt samspel och kommunikation samt problem med repetitiva och rigida mönster i beteende, intressen och aktiviteter



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Var i hjärnan sitter autism?

- Påverkade kortikala nätverk: samspelet mellan vissa hjärnområden fungerar annorlunda
- Förändringar i tinningloberna, pannloberna, men också hjärnstammen och lillhjärnan spelar stor roll för symptomen
- Avvikande spegelneuroner



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Orsaksfaktorer

Miljöfaktorer

Kan inte uteslutas, men har ej kunnat påvisas i studier

Mässlingvaccination har inte visats ge högre förekomst av autism

Avvikande föräldra-barn interaktion är som regel en följd av barnets annorlunda beteende och behov, inte orsak till autism



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Förekomst

- Autismspektrumstörning: 0,1-0,15 %
- Könskvot: 2-4 pojkar:1 flicka



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Social interaktionsbegränsning

Avvikelser vad gäller:

- Blick/ögonkontakt - Kroppskontakt
- Förmåga dela uppmärksamhet med andra
- Ömsesidighet i lek och samvaro
- Förståelse för andra som individer
- Förmåga umgås med jämnåriga



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Kommunikationsbegränsning

- Försenad/avvikande språkutveckling
- Förstår ej meningen med att kommunicera
- Saknar förmåga att förstå/använda ansiktsuttryck, miner, gester
- Konkret språkförståelse
- Upprepningar, fördröjda/omedelbara (ekotal)



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Begränsad beteenderepertoar och föreställningsförmåga

- Upprepande, stereotypa rörelser
- Fixeringar; föremål, företeelser, handlingar
- Rigid beteenderepertoar
- Bristande förmåga att leka
- Begränsad fantasi
- Begränsad förmåga anpassa beteendet till situationen



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Perceptionsstörning

Upplever och reagerar annorlunda på olika stimuli:

- Smaker
- Lukt
- Känsel
- Ljud
- Synintryck



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Autismspektrumstörning: påverkan på kognitiv förmågor

- **Mentaliseringsproblem** (förmågan att förstå att det finns en skillnad mellan ens eget och andra människors sätt att tänka, känna och handla, theory of mind problem)
- **Svårigheter med central koherens** (förmåga man behöver för att kunna förstå sammanhang och göra helheter av detaljer)
- **Påverkan på vissa minnesfunktioner** (vissa använder det semantiska minnet, det som används för fakta och språk, även för saker som borde automatiseras detta minne kräver aktiv framplöckning och medför att vardagliga sysslor kräver mycket energi)



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

ASD - påverkan på kognitiv förmågor forts.

- **Exekutiv dysfunktion** (handlingar inte blir automatiserade, att man inte lär sig av det man varit med om utan att varje situation upplevs som unik och skild från övriga, också innebära att man fastnar i ett beteende eller har svårt att komma igång med saker och ting)
- **De viktigaste exekutiva funktionerna är:**
 - Förmåga att initiera, planera och organisera
 - Förmågan till problemlösning
 - Förmåga att hejda sina (oönskade) handlingar.
 - Anpassningsförmåga
 - Tidsuppfattning, förstå sambandet mellan orsak och verkan
 - Förmågan att övervaka och värdera sina handlingar
 - Skapandet av struktur i vardagen
 - Förmågan att motivera sig själv till handlingar
 - Kunna skjuta upp behovstillfredsställelse
 - Förmågan att fokusera, hålla kvar och fördela uppmärksamheten



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Pervasive Developmental Disorders (PDDs) to Autism Spectrum Disorder (ASD)



Diagnostic and Statistical Manual (DSM), American Psychiatric Association

PDD-NOS=pervasive developmental disorder not otherwise specified
CDD= childhood disintegrative disorder



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

I DSM-IV användes **tre huvudområden** för att definiera autism och autismliknande tillstånd:

- begränsning i socialt samspel
- begränsning i kommunikation
- begränsade repetitiva beteenden, intressen och aktiviteter

I DSM 5 skiljer man inte längre på socialt samspel och kommunikation. Därför används istället **två huvudområden**:

- begränsning i social kommunikation och socialt samspel
- begränsade repetitiva beteenden, intressen och aktiviteter



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Diagnostiska kriterier

- Det finns specifika kriterier i den beskrivna manualen och för att få en autismdiagnos enligt DSM-5 behöver kriterier uppfyllas inom båda huvudområdena (1. begränsning i social kommunikation och socialt samspel samt 2. begränsade repetitiva beteenden, intressen och aktiviteter)
- Första området: handlar kriterierna om begränsningar i socioemotionell ömsesidighet, ickeverbal kommunikation och i personliga relationer. (Området har tre kriterier som ska uppfyllas).



Diagnostiska kriterier

- Inom det andra huvudområdet (begränsade, repetitiva mönster i beteenden, intressen och aktiviteter) handlar kriterierna om
 - stereotyper eller upprepningar i tal (ekotal), motorik eller i sättet att använda föremål
 - överdrivet fasthållande vid rutiner och ritualiserande beteendemönster
 - starkt begränsade intressen
 - **Ett helt nytt kriterium:**
 - över- eller underkänslighet för sinnesintryck eller ovanligt intresse för vissa sensoriska stimuli i omgivningen.

(Inom detta område behöver två av fyra kriterier uppfyllas)



Diagnostiska kriterier

Förutom två huvudområdena, ytterligare tre kriterier:

- (1) att symtomen ska ha funnits sedan tidig barndom, men de kan ha blivit mer synliga först senare när kraven överstigit den egna förmågan
- (2) att symtomen tillsammans ska begränsa personen socialt, i arbete eller på annat viktigt område
- (3) att symtomen inte förklaras bättre av intellektuell funktionsnedsättning. Om personen har en intellektuell funktionsnedsättning ges autismdiagnos när den sociala kommunikationsförmågan är under förväntan sett till den utvecklingsnivån.



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Övergripande autismdiagnos i DSM5 blir tydligare och mer informativ då fler faktorer anges

- Inkluderar även gradering av behovet av stöd
- Inom de två huvudområdena anges graderingen i tre nivåer:
 - I behov av stöd
 - I behov av omfattande stöd
 - I behov av mycket omfattande stöd
- Stödbehovet kan graderas olika inom de två huvudområdena. Graderingen kan också förändras över tid utan att diagnosen behöver ändras. Det ger tydligare information om det individuella behovet av stöd och insatser.



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

ASD – varierande symtombild

Social interaktion

Isolerad.....passiv.....aktiv men udda

Kommunikation

Icke-verbal.....verbal

Beteende

Påtaglig beteendestörning.....lindrig

Intelligens

Svår intellektuell funktionsnedsättning.....begåvad

Adaptiv förmåga

Låg.....variabel.....hög inom vissa områden



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Autism och associerade problem

- 80% har en intellektuell funktionsnedsättning (ojämn begåvningsprofil; duktig på minnesuppgifter och pussel)
- 30% epilepsi
- 20% hörselnedsättning
- 10% synnedsättning
- < 5% CP



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Utredning vid autism

- Medicinsk och neuropsykiatrisk undersökning
- Neuropsykologisk testning
- Analys av samtidig förekomst av flera tillstånd: (komorbiditet = samsjuklighet)
måste göras vid varje utredning av ett barn/ungdom:
 - för att kunna bedöma prognos
 - för att kunna erbjuda optimal behandling



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Medicinsk utredning – Autism skall alltid utföras!

Finns nationella rekommendationer:

Neuroradiologi– CT/MR

EEG

Syn- och hörselundersökning

Genetiska analyser

Somatisk undersökning

Vid misstanke om specifika medicinska tillstånd,
mer riktade utredningar



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Andra vanligt förekommande symptom vid autismspektrumstörning:

Sömnstörning

Selektivt födoämnesval, avvikande ätbeteende

Enkopres/förstoppning

Enures

Avvikande perception av smärta, ljus,
ljud, lukt, värme, beröring och köld



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Komorbiditet - samsjuklighet

- Beteendesvårigheter som kan förekomma vid autismspektrumtillstånd:
 - våldsamt beteende
 - hyperaktivitet
 - självskadande beteende
 - tvångsmässighet
 - nedstämdhet
 - bipolär sjukdom?



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Kanhabiliteringsteamet behandla alla associerade symptom?

NEJ!

Därför att kompetensen inte finnes;

Psykiatrisk tilläggsproblematik behöver barnpsykiatrisk kompetens *i samverkan* med habiliteringsteamet – jämförbart med samverkan med andra specialitéer: barnmedicin, barnkirurgi, ortopedi, neurokirurgi mfl.



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Behandling på habiliteringen Medicinsk behandling

Epilepsi

Sömnstörning

Enkopres

Tillväxthämning



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENSKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Läkemedel

- Tilläggsbehandling till PEDAGOGISK behandling
- Botar ej, men kan mildra vissa beteendesvårigheter:
 - våldsamt beteende
 - hyperaktivitet
 - självskadande beteende
 - tvångsmässighet
 - nedstämdhet



Typer av läkemedel

- Epilepsi medicin (Ergenyl, Orfiril, Lamictal, Hermolepsin mm)
- SSRI (Zoloft, Cipramil mm)
- Neuroleptika (Risperdal, Abilify)
- Centralstimulantia (Ritalin, Concerta, Amfetamin mm)
- Sömnmedel (Theralen, Melatonin, Lergigan, Nozinan mm)



Avlastning

- Nätverket runt familjen
- Kortidshem
- Ledsagare/personlig assistent (LSS/LASS)
- Stödfamilj
- Elevhemsboende/internat



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS

Slutsatser; autismspektrumtillstånd

- I vissa fall kan orsak hittas, och information om återuppreningsrisk ges
- Läkemedel (symptombehandling) i vissa fall
- Hjälpmedel för en syn-/hörselnedsättning
- Information till förskola/skola/nätverk
- Bostadsanpassning kan vara aktuellt



VÄSTRA
GÖTALANDSREGIONEN
SAHLGRENKA UNIVERSITETSSJUKHUSET

Regionhabiliteringen
DROTTNING SILVIAS BARN- OCH UNGDOMSSJUKHUS