



ASD: Autismerna

- Autism/autismerna är en grupp tillstånd med många olika orsaker som, om oro uppstår tidigt och diagnos ställs under de första åren ***ALLTID samexisterar med andra utvecklingsavvikelser eller neurologiska sjukdomar (språkstörning, utvecklingsstörning, ADHD, tics, tvång, epilepsi, andra medicinska sjukdomar).*** ***Det finns kanske lika många orsaker som det finns fall.*** Om komorbiditet saknas upptäcks autismen inte under de första åren (alternativt igenkänns som “ensamvarg”, “nörd”, “geek”, “konstig”, “genial”. Synaps och klockgener spelar en avgörande roll i många fall, men miljöfaktorer (som t ex vid prematuritet, toxisk påverkan under graviditet, infektioner, trauma, D-vitamin-brist) har också betydelse. Avvikelser i “the default network” i hjärnan liksom annorlunda konnektivitet är regel. Ansiktsperception avviker och det finns störd väckbarhet och sömnproblem i många fall. ***Det finns ingen skarp gräns mellan autism och autistiska drag eller mellan sådana drag och normalitet. Man växer inte ifrån autism när man blir äldre. Men funktionsnedsättningen kan öka eller minska, inte sällan spelar komorbiditeten störst roll i detta avseende. Inga övertygande belegg för att autism har blivit vanligare på senare år. Diagnosen ställs dock allt oftare – och kanske för ofta.***

- Iacoboni 2006, Buckner och Vincent 2007, Bourgeron 2007, Monk et al 2009, Gillberg 2010, Dinnstein et al 2010, Coleman och Gillberg 2012, Lundström et al 2012, Leblond et al 2012, Delorme et al 2013, Kocovska et al 2013, Zürcher et al 2013, Lundström et al 2014, Toro et al 2014



ADHD

- ADHD är till stor del genetiskt och samexisterar **NÄSTAN ALLTID MED ANDRA PROBLEM (ODD, DCD, IDD, TICS, TVÅNG, ASD, ÅNGEST, EPILEPSI, ANDRA MEDICINSKA SJUKDOMAR) i sådana fall som har kliniskt relevant problematik i tidig barndom.** Liknande problem kan uppstå efter olika typer av skador uppkomna efter miljöpåverkan (prematuritet, toxiner, infektioner, asfyxi). Atypisk utveckling av hjärnan vid ADHD. Dopaminerga belöningssystem påverkade vid ADHD. Default network och konnektivitet troligen också avvikande. Exekutiv funktion kraftigt nedsatt, men fångas inte nödvändigtvis med tester bara. Väckbarhetsproblem och sömn/dygnsrytmstörningar vanliga. Upptäcker inte begångna fel. ADHD och ASD genetiskt kopplade i vissa släkter. Bipolär sjukdom och Tourettes syndrom i andra. Ingen skarp gräns mellan ADHD och normalitet. **Man växer inte ifrån ADHD, men funktionsnedsättningsgraden kan öka eller minska. Fortsatt kraftigt underdiagnostiserat i hela världen.**
- Boonstra et al 2007, Curatolo et al 2008, Strang-Karlsson et al 2008, Melke et al 2008, Mulligan et al 2009, Kopp et al 2009, Sharp et al 2009, Shaw et al 2009, Volkow et al 2009, Bourgeron et al 2010, Humble et al 2010, Chabernaud et al 2012, Shen et al 2012, Berwid et al 2013, Biederman et al 2013, Bourgeron et al 2013, Gillberg 2013



Vad borde vi göra om ESSENCE misstänks?

- Observation på förskola/skola och klinik
- Föräldra- (och lärar-) frågeformulär plus uppföljande intervju (t ex baserad på bl a FTF, TTF eller ATAC, SDQ, SNAP, ASSQ) hos läkare/psykolog
- Medicinsk undersökning av barnet
- Hörsel, syn, längd, vikt, huvudomfång, MPA-screening, genetikdiskussion, screena för thyreoidea och metaboliska sjukdomar, inte sällan EEG.
- *Alltid neuropsykologisk bedömning (kognitiv funktion, språk)*
 - Kadesjö et al 2004, Hansson et al 2005, Coleman och Gillberg 2012, Miniscalco et al 2013, Gillberg 2014



Hur behandlar man ESSENCE på bästa sätt?

- Alla problemen måste uppmärksammas - **inte bara autismen eller bara ADHD eller bara Tourettes syndrom** och **alla problemen måste åtgärdas (individuellt) genom livet**
- Föräldrautbildning och pedagogisk plan för barnet troligen det viktigaste av allt
- Föräldrars egen ESSENCE-problematik måste tas med i beräkningen
- ADHD “per se” är nästan alltid behandlingsbart (mediciner, datorbaserad träning, sport, fysisk träning, omega-3 mm)
- DCD kan behandlas med motoriska träningsprogram
- Epilepsi skall behandlas, sorgligt bortglömt kapitel
- Sömnstörningar kan behandlas, annat bortglömt kapitel
- Våldsamt beteende och självskada kan någon gång motivera lågdosneuroleptika och/eller lamotrigin/valproat
- Behandla inte tics som inte är extrema
- Behandla inte autism med medicin (Bumetanid? Oxytocin?)
- **Psykoedukativa insatser, tydliggörande pedagogik, ESSENCE-vänlig miljö, anpassning av skola och arbetsplats, kognitiv beteendeterapi först och främst genom hela livet, ibland med stöd av medicin**



ESSENCE preliminära slutsatser I

- ***ESSENCE är inte en diagnos i sig!!!***
- ADHD, ASD, Tourettes syndrom, IDD, SLI, DCD etc. överlappar varandra genom hela livet och kan ofta inte enkelt skiljas åt före 3-5 års ålder
- Alla med ESSENCE måste följas upp i många år
- **Även fast detaljerad diagnos måste ställas i samtliga fall kan det initialt vara rimligt att säga att det handlar om ESSENCE
MEN ESSENCE ÄR ALLTSÅ INTE I SIG EN EGEN
DIAGNOS**
- Säg inte att han/hon kommer att växa ifrån problemen!



ESSENCE preliminära slutsatser II

- *ESSENCE (men inte AUTISM ONLY) är en extrem riskfaktor för social utslagning, skolmisslyckande, problem på arbetsplatsen, antisocial personlighetsutveckling, ångest, depression och kriminalitet*
- *ESSENCE går inte över*
- *Vi vet för lite om tidig intervention*
- *Fokus på autism har gått för långt*
- *The OVERFOCUS on ASD only in young children is possibly a big mistake*
- *Vi kan screena och ibland behandla*
- *Alla länder måste öka och sprida kunskap om ESSENCE, inte bara om autism*
- *I forskning och klinik måste hela ESSENCE alltid tas med i beräkningen, räcker inte att studera en av problemtyperna*



Till sist

- **ASD och ADHD är bara två tillstånd inom ESSENCE-gruppen; de överlappar genetiskt och ifråga om andra bakgrundsfaktorer, men också när det gäller symptom**
- **ESSENCE kvarstår och ger symptom genom hela livet**
- **ADHD är vanligt (c. 5%), ASD är inte ovanligt (c. 1%)**
- **Andra psykiatriska problem utvecklas och blir “diagnostiserbara” längre fram i livet – det är dessa diagnoser som ställs av vuxenpsykiatriker**
- **Autism har en annorlunda prognos, inte nödvändigtvis “dålig”, överfokuseringen på autism är troligen ett stort misstag**
- **IDD har dålig prognos, ADHD också (t ex fetma, kronisk smärta, drogbruk, kriminalitet, utslagning från arbetsmarknaden, MCI?) has “poor” outcome, ADHD probably has worse outcome (including obesity, pain syndrome, substance use, MCI?) than ASD “in itself”, SLI may also have partly “poor outcome”**
- **Flickor/kvinnor missas och feldiagnostiseras**
- **Tidig diagnos gör skillnad**
- **Skolan är betydelsefull för alla barn – inte minst för barn med ESSENCE**