



Gillbergcentrum  
Sahlrenska Akademin



GÖTEBORGS UNIVERSITET

# ESSENCE-dag 2

Läkarens arbete

/Elisabeth Fernell

Utvecklingsneurologiska enheten, Barnkliniken,  
Skaraborgs sjukhus, Mariestad

Gillbergcentrum, Göteborgs universitet



# Innehåll

Läkarens del i:  
Funktionsutredning

Medicinsk bedömning/utredning, medicinsk behandling

Läkarens del när det gäller planering av stöd och insatser

Några organisatoriska aspekter



## Funktionsutredning – läkarens del

- Bidra till utvecklingsanamnesen: olika utvecklingsområden, inkl. beteende, uppfödning, ätande, sömn, syn, hörsel, förekomst av regression?
- och att samtidigt väga in medicinska faktorer
- BVC journ. kan innehålla markörer för utvecklingsavvikelser
- Barnets sociala situation; hemma, i förskola/skola
- Uppmärksamma barn med ”dubbla risker”
- Uppmärksamma områden som behöver kartläggas närmare



# Att undersöka barnet

Del i funktionsbedömningen och del i den medicinska bedömningen

Status

Kroppsmått; längd, vikt, huvudomfång, SD

Hjärta, puls, blodtryck

Stigmata, yttre avvikelser

Neurologi; tonus, asymmetrier, muskelkraft, balans, koordination, fötter, rygg, ögonmotilitet, hud



## Bedömning/utredning med tanke på orsak till funktionsavvikelser/funktionsnedsättning

- Vilka ledtrådar ger anamnes och status?  
t.ex. hereditet, pre - och perinatale förhållanden
- Ny kunskap t.ex. inom genetiken
- Nya undersökningsmetoder genetiska, t.ex. CGH-array  
"copy number variants" (CNV)
- Nya behandlingar  
Nya farmakologiska behandlingsstudier  
Andra behandlingsstudier, kognitivt/pedagogiskt inriktade behandlingar



# Funktionsbeskrivande diagnos - orsaksdiagnos

## Orsaker

Prenatala faktorer - genetik/kromosomer  
förvärvade prenatala orsaker

Perinatalt tillkommande skademoment  
hos för tidigt födda barn och hos fullgångna barn

Postnatalt tillkommande skademoment



# Medicinsk utredning

Anamnesen

Status

Riktade, specifika undersökningar, provtagningar

Relateras till "tyngden" i funktionsnedsättningen och till vad man kliniskt misstänker



# Prenatala, genetiska orsaker

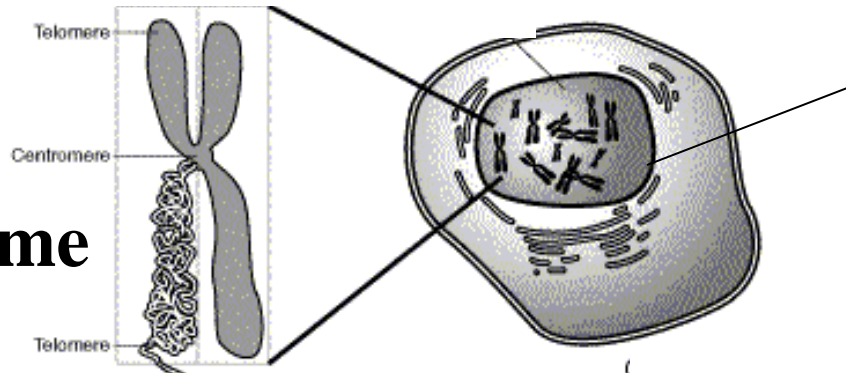
Kromosomala avvikelser, numerära, strukturella - deletion, duplikation, translokation, submikroskopiska förändringar

Monogena tillstånd

Nedärvda tillstånd och nymutationer

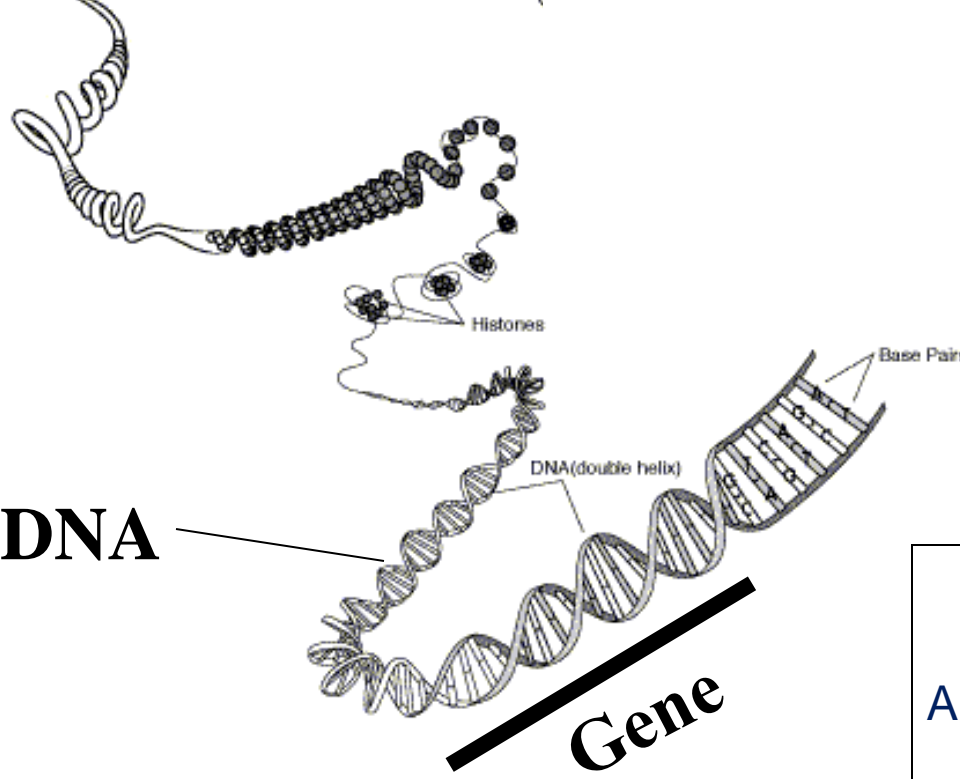


# Cell



Cell nucleus with  
genetic material

## Chromosome



## DNA

## Gene

Bild från  
Prof. Niklas Dahl  
Akademiska sjukhuset  
Klinisk Genetik



# Klinefelters syndrom (XXY)

Mycket vanligt med kognitiva funktionsproblem

Förekomst ca 1/600 pojkar

Ssk koncentrationssvårigheter/ADHD/"ADD"

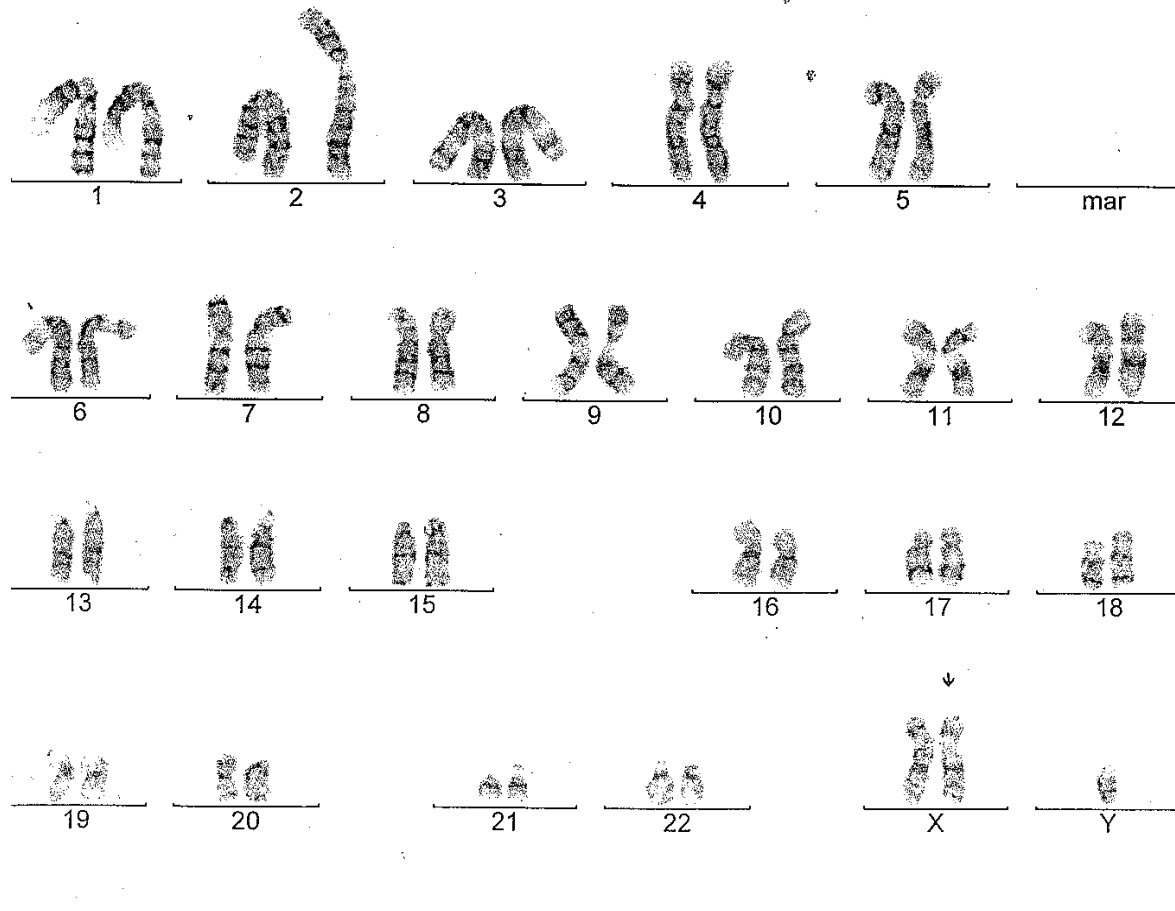
Överrepresentation av individer med bristande språklig utveckling, verbala resultat < icke-verbala

En del har en lindrig utvecklingsstörning

Medicinsk aspekt; testosteronbrist

(bra information finns på nätet av Hagenäs L, och Ågrenskas nyhetsbrev)

# Kromosomanalys från en pojke med Klinefelters syndrom





## 22q11-deletionssyndrom

Förekomst: ca 1 av 4000 födda barn, som regel nymutation  
Medfödda hjärtfel, i mjuka gommen en svaghet eller gomspalt som påverkar talet, Infektionskänslighet

Inlärningssvårigheter, många med lindrig utvecklingsstörning, med ADHD, och med symtom inom autismspektrum

(Niklasson och Gillberg 2010)



## Mutation i en enskild gen, exempel

### Fragil X-syndromet

Mutation i en gen på X-kromosomens långa arm

Flickor med Fragil X kan ha en lindrig utvecklingsstörning, ofta med psykiatriska symtom som ängslan, oro

Pojkar med fragil X har vanligtvis en svårare utvecklingsstörning

Förekomsten hos flickor är ca 1/6000 födda, och hos pojkar ca 1/4000 födda

### Neurofibromatos typ 1 (Recklinghausen)

Symtom från hud, ögon, skelett, nervsystem; hos ungefär hälften med NF förekommer inlärningssvårigheter, lindrig utvecklingsstörning kan förekomma, ADHD/DAMP vanligare än hos befolkningen i allmänhet

Mutation i en gen på kromosom 17, nymutation eller nedärvd,  
Förekomst: 1/3000 födda

# Café-au-lait fläck

## För diagnos Neurofibromatos typ 1 minst 6 fläckar samt ytterligare symtom





# CHARGE syndrom

- Förekomst ca 1/10.000
- Mutation i en gen som har betydelse för den tidiga fosterutvecklingen av flera viktiga organsystem
  - Mycket varierad svårighetsgrad i den kliniska bilden
- Alla begåvningsnivåer
  - Ökad andel med intellektuell funktionsnedsättning
- Ökad andel med ASD  
(Johansson et al. 2006)



# Fragil X syndrom

Syndromet är den vanligaste ärftliga orsaken till utvecklingsstörning och orsakas av en mutation av en gen lokaliserad på X-kromosomen





## Williams syndrom

Ca 5-10 barn föds per år i Sverige med WS  
Deletion, kromosom 7  
Oftast en nymutation  
Supravalvulär aortastenosis vanligt  
Ökad risk hypothyreos  
Vanligen lindrig till måttlig utvecklingsstörning  
Koncentrationssvårigheter  
Ökad ljudkänslighet vanligt  
Ca 10% utvecklar autism  
Speciella beteendemässiga drag.  
Typiskt är en påtaglig pratglädje,  
Samtidigt finns stora brister i språkförståelsen (Gillberg och Rasmussen 1994)



# Rett syndrom

Ca 1/10.000 födda flickor  
Näst efter Down syndrom den  
vanligaste enskilda  
sjukdomsorsaken  
till svår utvecklingsstörning hos  
flickor

För en del är den första  
diagnos (funktionsbeskrivande)  
som ställs autism

Många medicinska aspekter

[www.socialstyrelsen.se/  
ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)



# Fetal alcohol spectrum disorder

*“Prenatal alcohol exposure and neurodevelopmental disorders in children adopted from eastern Europe”*

71 barn adopterade från östeuropa undersöktes; 52% hade FASD, 23% hade utvecklingsstörning, 9% hade autism, 51% hade ADHD

(Landgren et al. 2010)

Det är större skillnad mellan hjärnan hos ett barn som är fött i v 28 och ett fullgånget barn än mellan ett 3-månaders barn och en vuxen

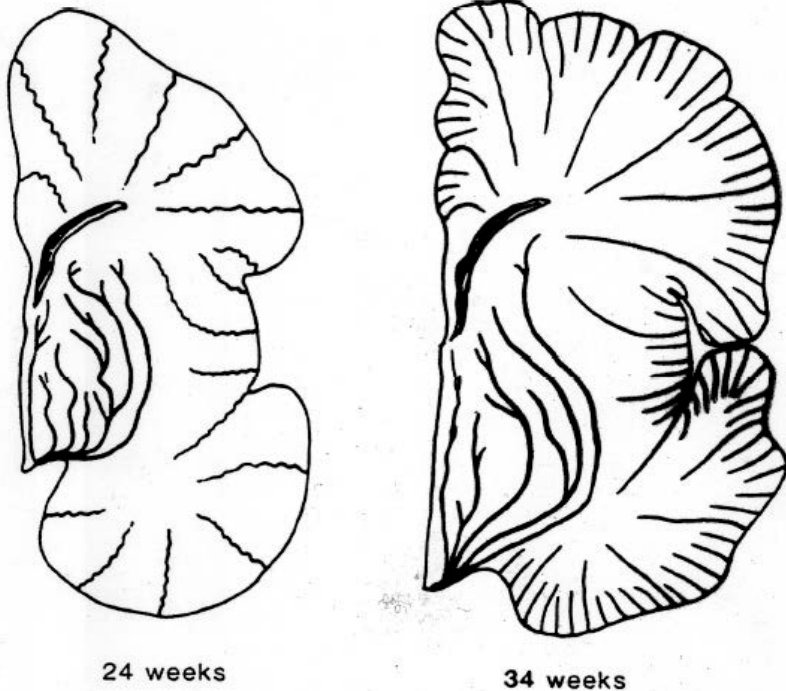
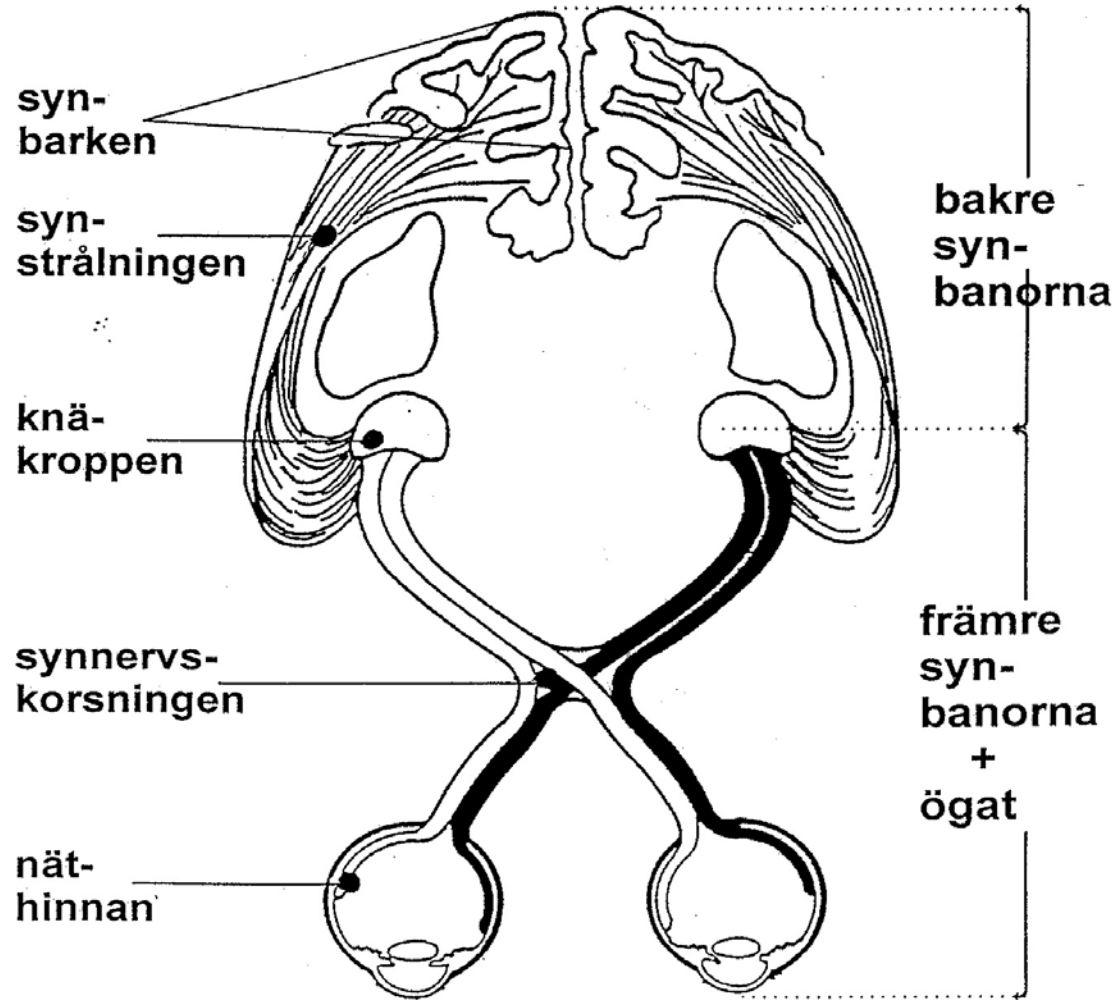


Fig. 4. Diagram, based on injected preparations, to show how blood supply to the cerebrum changes with maturity. The increasing complexity of vessel patterns in the cortex and white matter reflects the elaboration of neuronal processes. (From Wigglesworth and Pape 1978, reproduced with permission.)

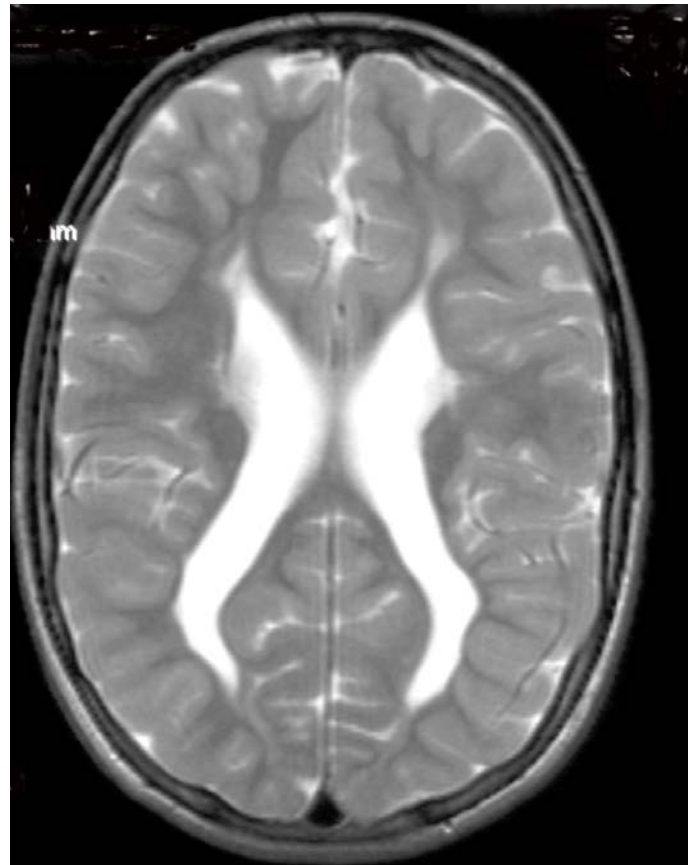
Uppföljningsstudier av barn födda extremt för tidigt (< v. 28)  
*“Increased risk for inattention, socio-communicative problems and emotional difficulties in individuals born extremely preterm”*

(Johnson and Marlow 2014)

# SYNSYSTEMET



# Vidgade sidohålrum i hjärnan





## Stöd/behandling/habilitering/insatser

- Till barnet: pedagogiska insatser, vid vissa tillstånd  
medicinsk behandling
- Till föräldrar: olika stödinsatser, föräldrautbildning, ev. LSS
- Generellt problem: att så mycket av stödet är  
diagnosbundet, borde vara relaterat till  
funktionsproblematiken
- Vi behöver ESSENCE  
mottagningar!  
Utredning - och  
uppföljning/insatser  
av team med "bredd"

"En ingång, en  
dörr"