



Riktlinjer för medicinsk utredning vid autism

2019-11-24

Arbetsgruppen för autism, Svensk Neuropediatrik
förening, Svenska Barnläkarföreningen

Kontaktpersoner:

Susanna Danielsson, susanna.danielsson@rjl.se

Helena Magnusson, helena.magnusson@skane.se

Viviann Nordin, viviann.nordin@ki.se

Gunilla Rydberg, gunilla.rydberg@skane.se

Innehållsförteckning

	sid
Bakgrund	2
Anamnes	3-4
Somatiskt status	5
Medicinsk/somatisk utredning	6-7

Bakgrund

De här riktlinjerna är inriktade på den medicinska (somatiska) utredningen av barn och ungdomar med autism - vad gäller anamnes, status och undersökningar. Andra riktlinjer finns för diagnostik av autism och för bedömning av olika aspekter på utvecklingen, som kognition, språk och perception. Autism finns ofta samtidigt med andra funktionsnedsättningar, tillstånd och sjukdomar.

För den somatiska utredningen vid autism gäller samma principer som för andra utvecklingsrelaterade tillstånd:

Insamlandet av information (anamnes) bör ske förutsättningslöst och brett. Om utredningen är isolerat inriktad på ett diagnosområde som autism finns risk att viktiga aspekter kommer bort.

Målsättningen är att alla barn skall få en medicinsk utredning efter individuellt behov. Utredningen kan ha som syfte att: 1. identifiera den bakomliggande orsaken till barnets funktionsnedsättning, 2. identifiera om barnet har fler funktionsnedsättningar och/eller 3. vara led i hälsoundersökning.

Alla barn med utvecklingsrelaterade funktionsnedsättningar bör också ha tillgång till medicinsk uppföljning. Kompletterande utredning behövs vid t ex ändrad symtombild, ökad ålder eller nya forskningsrön.

Ansvar för att barnen får adekvat utredning efter individuell bedömning delas av alla som deltar i diagnostik och uppföljning – det är inte ett isolerat barnmedicinskt intresseområde. Det måste finnas möjligheter till samråd och konsultationer mellan de olika instanserna inom barnsjukvården. Organisatoriska och ekonomiska faktorer eller svårigheter att definiera sk gränssnitt mellan verksamheter får inte utgöra hinder.

Den utredning som beskrivs här kan utföras av olika instanser och delas upp på fler än ett tillfälle. Kunskap om vad som är undersökt eller kan vara indicerat att göra i framtiden måste följa barnet i dialog med familjen.

Etiska aspekter är viktiga. Det måste finnas struktur för hur undersökningarna presenteras för familjer och för hur resultaten skall tolkas och vidarebefordras. Särskilda områden att beakta är hur och av vem som information skall lämnas till större barn / tonåringar kring t ex genetisk utredning.

Till effektiv och rationell sjukvård hör att ta del i riktlinjer som bygger på forskning och erfarenhet. För sjukvårdens personal som finns nära barn och familj gäller också att ha tid att medverka i/ta del av handledning och fortlöpande samråd, särskilt viktigt i frågor som kräver varsamhet och etiska ställningstaganden.

För barn med autism och intellektuell funktionsnedsättning är de här riktlinjerna i stort identiska med Riktlinjer för medicinsk utredning vid Intellektuell funktionsnedsättning från 2018 (se hemsidan för Svensk neuropediatrik förening).

Anamnes

<i>Här redovisas anamnestiska uppgifter och symtom som kan ha betydelse för hur den somatiska utredningen skall utformas</i>
Släkthistoria/ ärftlighet (om möjligt information om 3 generationer)
<ul style="list-style-type: none">- Intellectuell funktionsnedsättning, autism, ADHD, tics, Tourettes syndrom, psykisk sjukdom, beroendesjukdom, ...- Autoimmuna sjukdomar, ex. thyroideasjukdomar- Missfall, neonatala dödsfall, missbildningar- Släktskap mellan föräldrar
Föräldrars ålder
Föräldrars utbildning/yrken
Graviditet
<ul style="list-style-type: none">- Komplikationer (som blödningar, hotande abort)- Infektionssjukdomar (ex. influensa eller annan sjukdom med hög feber)- Andra sjukdomar hos modern (ex. thyroideasjukdom, diabetes, högt blodtryck, epilepsi, astma)- Medicinering (ex. antiepileptika)- Alkohol eller andra droger (moderns men också faderns användning före och under graviditeten)- Migration före och under graviditeten- Andra stressfaktorer- Yttre miljö (boendemiljö och moderns arbetsplats)
Förlossning
<ul style="list-style-type: none">- Graviditetslängd- Födelsevikt, ev. tecken på asfyxi, vård på neonatalavdelning, infektioner, antibiotikabehandling
Status vid födelsen
<ul style="list-style-type: none">- Missbildningar- Symtom som krävde sjukhusvård och/eller uppföljning
Spädbarnsperiod och första levnadsåren
<ul style="list-style-type: none">- Ätande- Känslighet för stimuli, förmåga ta emot tröst- Sömn- Milstolpar i utvecklingen

Anamnes, fortsättning

Tidigare och nuvarande sjukdomar
<ul style="list-style-type: none"> - Tillväxtmönster, nutrition - Mag/tarm-symtom (som förstoppning, diarréer, smärtor); påvisad sjukdom - Täta infektioner under någon period; behandlingstillfällen med antibiotika; meningit/encefalit - Allergier - Endokrin sjukdom (som thyreoideasjukdom, diabetes) - Anfall (epileptiska anfall, andra former som feberkramper eller affektanfall) - Skalltrauma
Känd funktions-nedsättning och/ eller diagnos från tidigare utredning
<ul style="list-style-type: none"> - Synnedsättning och/eller ögonsjukdom - Hörselnedsättning - Funktionsnedsättning vad gäller kognition, språk, motorik
Sömn
<ul style="list-style-type: none"> - Insomningssvårigheter, uppsplittrad sömn - Andningssvårigheter, sömnapné
Ätbeteende (selektivt ätande, pica)
Problem med urin och avföring (enures, enkopres)
Smärttillstånd
Självskadande beteende (ex. "skin picking")
Förlust av färdigheter, stagnation i utvecklingen
<ul style="list-style-type: none"> - Ev med multi-system-engagemang, återkommande oförklarliga symtom som t.ex. kräkningar och balansproblem (kan vara tecken på neurometabol sjukdom) - Stagnation/regression av språkförmågan ett dominerande symtom (kan ge misstankar på epileptiform process även utan svår epilepsi) - Plötslig debut av hyperaktivt beteende, ångest, motoriska symtom (som tics, choreiforma rörelser), ev. medvetandeförändring, anfall, psykotiska symtom (kan stämma med encefalit i anslutning till infektion eller med immunologisk bakgrund)

Somatiskt status

<p><i>Status utförs enligt "vanliga" principer; här redovisas delar av undersökningen som kan ha betydelse för hur den fortsatta utredningen skall utformas</i></p> <p><i>Vid behov remiss till specialiserad mottagning</i></p>	
Längd, vikt, huvudomfång	Beställ vid behov tillväxtkurva från barn- eller skolhälsovården
Kroppsproportioner	
Yttre genitalia, pubertetsutveckling	
Speciella drag i utseendet (dysmorfa drag)	Gärna foton att använda ex vid samråd med klinisk genetiker
Skelett, leder, rygg, muskulatur	
Hud, hår, naglar	Pigmenterade el depigmenterade områden
Storlek på lever och mjälte	
Neurologi, motorik	Rörelsemönster vid spontan aktivitet Avvikande muskeltonus, asymmetri, ofrivilliga rörelser (tics? chorea?); svårighet att starta rörelser (apraxi? katatoni?)
Munhåla och tandstatus	

Medicinsk/somatisk utredning

Basal utredning utifrån klinisk bild		
	<i>Exempel</i>	<i>Kommentar</i>
Blod-prover	Hb, Ferritin, TSH, T4, Kreatinin, CK, Homocystein, D-vitamin, Transglutaminas	Erbjuds som hälsokontroll, exempelvis vid selektivt ätande och/eller avvikande längd- och viktkurva
Genetik	Viktigt att det finns ett nära samarbete med avdelningarna för klinisk genetik. Det kommer fortlöpande fram ny kunskap inom området och metodiken utvecklas	
	Fragilt X-analys (som enskild DNA-analys eller del av "paket")	Alltid vid IF hos pojkar och flickor; hos flickor med oklar utvecklingsavvikelse kan indikation finnas också utan IF
	Gendos-array (CGH-array; Chromosomal microarray, CMA), ev. annan mer omfattande analys i samråd med genetiker	Vid IF, oklart rörelsehinder, missbildningar, dysmorfa drag, föräldraskap; i första hand information till föräldrar, sedan provtagning efter individuell bedömning
Neurofysiologi	Sömn-EEG	Vid misstankar på epilepsi eller regress i utvecklingen
Hörselbedömning / ÖNH-konsult	Remiss för hörselbedömning om barnet inte deltagit i eller kunnat medverka vid kontroller på BVC/i skolan; speciellt angeläget att bedöma barnets hörsel vid sen språkutveckling ÖNH-konsult vid täta otiter/otosalpingit och vid sömnstörning med nästäppa och apnéer	
Synundersökning	Remiss för synundersökning om barnet inte medverkat i undersökning på BVC/i skolan Remiss till ögonläkare om barnet har skelning eller andra avvikelser i status och vid misstanke på speciella syndrom (ex. prenatala skador) Barn som är prematurfödda bör utredas med tanke på synfunktion inklusive visuell perception; också för andra barn med oklara inlärningssvårigheter och beteendeproblem kan frågan komma upp om visuell perceptionsstörning sekundärt till hjärnskada	

Medicinsk/somatisk utredning, fortsättning

Fördjupad utredning <i>vid speciella symtom, gärna i samråd med specialist inom respektive område; samma riktlinjer gäller som vid andra former av avvikelse i utvecklingen</i>		
	<i>Exempel</i>	<i>Kommentar</i>
Mag/tarm-utredning	F-Calprotectin	
Nutrition	Calcium, Fosfat, Parathormon	
Neurometabol utredning	Urinprov: (aminosyror), organiska syror, glykosaminoglykaner Blodprover: laktat, ammoniumjon, aminosyror, ev. också acyl-karnitin, VLCFA, kreatinsyntesdefekt-prov, CDT, 7-dehydrocholesterol	Vid regress i utvecklingsnivå, förlopp med oklara variationer, kräkningar, förädrasläktskap mm. Ofta lämpligt att diskutera med metabol-lab
CSV-undersökningar	CSV-celler, -elfores, -glukos (+ B-glukos), -laktat	Vid misstanke på neurometabol eller immunologisk sjukdom
Immunologisk utredning	B-vita diff, elfores, Ig-nivåer, Ig-subklasser	
Avbildning	MRT	När anamnes och/eller status ger misstanke på hjärnskada, t.ex. vid fokal neurologi, samt vid regress i utvecklingsnivå och vissa former av epilepsi