

Neuropsykiatrisk utredning vid 22q11deletionssyndrom

Lena Niklasson neuropsykolog, Barnneuropsykiatriska kliniken BNK, Drottning Silvias BoU sjukhus. Lena är med i det multidisciplinära teamet på Drottning Silvias BoU sjukhus som träffar och utreder barn med 22q11 deletionssyndrom.

*Anteckningar från föreläsningen på Grötö familjehelg 2008.
Text: Maria Olofsson*

Lena Niklasson berättade om hur hon arbetar med barn och ungdomar med 22q11 deletionssyndrom. Om hur en neuropsykiatrisk utredning går till och om resultatet från en undersökning gjord på barn och ungdomar med 22q11 deletionssyndrom. Hon beskrev också några neuropsykiatriska diagnoser och vad som kännetecknar dem. Slutligen fick vi förslag på en rad olika insatser och stödåtgärder och vilka som ansvarar för dessa.

I den neuropsykiatriska utredningen intervjuas föräldrarna om barnets utveckling och beteende. De får också fylla i ett frågeformulär angående barnets beteende. Det görs en medicinsk/psykiatrisk bedömning av barnet och en neuropsykologisk utredning. Bedömning av resultatet görs i förhållande till diagnoskriterier och vad man förväntar sig att barn skall kunna i olika åldrar.

Autism/Autismliknande tillstånd

För att få diagnos autism eller autismliknande tillstånd skall man uppvisa symptom från tre områden

- begränsning av förmåga till ömsesidig social interaktion (förmågan att samspela med jämnåriga)
- begränsning av förmågan till ömsesidig kommunikation (svårt att ta en annan människas perspektiv)
- begränsning av fantasi, lek, beteenden och intressen (ex. intressen som tar upp all ens tid)

Mentaliseringsförmågan är den omedelbara förmågan att förstå att andra människor har känslor, har tankar som skiljer sig från ens egna. Brister i denna förmåga leder till svårigheter i det sociala samspelet. För att kunna reflektera över sig själv och sina tankar, kunna påverka andra och kunna vara empatisk krävs att man förstår socialt beteende och kommunikation. Det blir då också svårt att kunna skämta och förstå ironi, liknelser och ordspråk.

ADHD

Attention - Deficit/Hyperactivity Disorder

Man kan dela in ADHD i tre grupper

- ADHD dominerad av uppmärksamhetsbrist
- ADHD dominerad av överaktivitet och bristande impuls kontroll
- ADHD med såväl uppmärksamhetsbrist som överaktivitet och bristande impuls kontroll

Exempel på problem vid ADHD:

- Svårt att följa instruktioner och att avsluta arbeten
- Svårt att organisera uppgifter och aktiviteter
- Är alltid ”på gång”
- Undviker uppgifter som kräver uthållighet
- Tappar och förlägger viktiga saker – glömsk
- Lättdistraherad/lättstörd
- Svårt att läsa och få ihop sammanhang
- Svårt att hålla ut mot mål i framtiden
- Har svårt att vänta på sin tur – avbryter ofta andra

Svårigheter i vissa situationer kan i andra situationer vara positivt.

Exempel på styrkor vid ADHD:

- Högt tempo vid aktiviteter där motivationen är god
- Idériakedom
- Spontanitet
- Social förmåga
- Vågar pröva

Utvecklingsstörning

Gränsen för att hamna inom området utvecklingsstörning går vid IQ 70 eller mindre och delas in i lindrig (IQ ca 50-70), måttlig (IQ ca 35-50) och svår (IQ ca 20-35).

Utvecklingsstörning innebär att individens förmåga till logiskt, abstrakt tänkande är nedsatt. Krav på sådan förmåga ställs bl.a. i ämnet matematik.

Krav för neuropsykiatrisk diagnos:

- Problemen skall visa sig i minst två typer av vardagssituationer (t.ex. i skolan och i hemmet)
- Oförenliga med utvecklingsnivån
- Debut före sju års ålder
- Varaktighet av symptomen
- Funktionsnedsättning, problem som inte är tillfälliga d v s de visar sig under en längre tid.

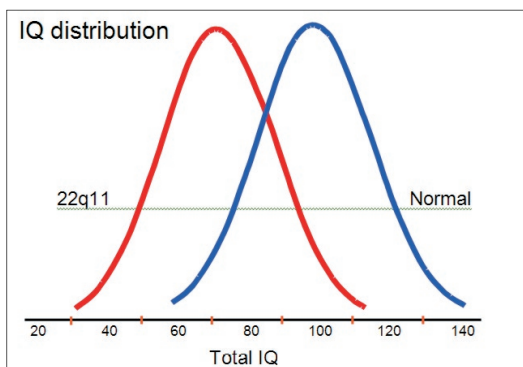
Avhandlingen

Den 30/11 2007 disputerade Lena Niklasson på Sahlgrenska akademien vid Göteborgs Universitet. Namnet på den akademiska avhandlingen för Lenas medicine doktorexamen är:

Children and young adults with 22q11 deletion syndrome: neuropsychological and neuropsychiatric findings in 100 cases

Resultat från undersökningen som gjordes 1997 – 2004 visar att ungefär hälften av dem med syndromet har en utvecklingsstörning, oftast av lindrig grad. Enstaka har måttlig utvecklingsstörning.

Genomsnittlig IQ för individer med syndromet är 70 medan befolkningen totalt ligger på ett snitt på 100 IQ. Alltså kan man räkna med att 22q11 förskjuter begåvningsnivån ca 30 enheter. Kvinnor/flickor uppvisar högre IQ än män/pojkar.



Man får ett bättre resultat i de språkliga/verbala testen jämfört med icke-språkliga. Det grundar sig huvudsakligen i ett bra ordförråd, men man har ofta svårigheter att använda det i ett sammanhang. Avståndet till jämnåriga kan för en del bli större med ökad ålder.

ASD (autismspektrumstörning) och ADHD (med eller utan utvecklingsstörning) är vanligt medan autism bara påvisades i fem fall. Detta får ses som en låg siffra i förhållande till andra syndromgrupper. Psykiatriska tillstånd är ovanliga hos barn men vanliga hos vuxna med 22q11. Internationellt beskrivs schizofreni bland vuxna med 22q11 men det finns ingen "egen erfarenhet" av detta i Sverige.

Även i gruppen med IQ i normalområdet är inlärningssvårigheter vanliga. Det är viktigt att man inte glömmer bort dem som har måttliga inlärningssvårigheter. Man har rätt att få den hjälp man behöver och förståelse för de svårigheter man har.

En neuropsykiatrisk utredning (inklusive en neuropsykologisk utredning) bör genomföras eftersom den ger viktig information om styrkor och svagheter. Denna kunskap behövs för att kunna skapa optimala stödinsatser. Kombinationen av olika typer av problem resulterar i olika behov av individuellt anpassade stödbehov.

Diagnos - grunden för ökad förståelse och behandling

Problemen ser olika ut vid olika åldrar. I förskoleåldern är språkstimulans viktig. Gruppverksamhet är allmänt stimulerande men tänk över hur länge barnet klarar av att vara i stor grupp. Det kanske finns alternativa grupper eller andra lösningar, t ex en dagmamma som hämtar tidigare för att korta dagen. Ofta behöver barnet extra stöd och det är viktigt att man är ute i god tid för att göra det möjligt att planera för resurser.

Högstadiet är oftast den svåraste perioden. Man är i puberteten med allt vad det innebär. I skolan är det många olika lärare och man förflyttar sig mellan olika klassrum, samtidigt ökar kunskapskraven. Nu är det viktigare än någonsin att man får känna att man klarar av saker, att man lyckas. Några går över till grundsärskoleklass där kraven bättre motsvarar deras förmåga. Gymnasieprogram är krävande, man måste klara kraven i kärnämnen engelska, svenska och matte. Gymnasiesärskolan arbetar också med att hitta en sysselsättning efter gymnasiet.

I vuxenlivet kan det vara svårt att hitta rätt aktivitetsnivå. Överkrav och stress kan leda till psykiska problem. Bättre att jobba halvtid än att man knäcker sig!

Stödåtgärder

- Individanpassade åtgärder
- Återkommande utvärdering av inlärningsförmåga/resultat
- Behov av alternativ skolform, mindre undervisningsgrupp, speciallärarstöd, assistent
- Verka för att individens självkänsla utvecklas
- Barn med sociala interaktionssvårigheter behöver stöd för att utveckla denna förmåga
- Finna lämpliga fritidsaktiviteter
- Stöd till föräldrar, barn och syskon
- Möjlighet att få träffa andra med samma diagnos

Ansvariga för stödinsatser

- Skola – utredningar angående individens särskilda behov kan vara rådande men besluten ligger hos skolverksamheten.
- Socialtjänst – har ett ansvar att se till behov blir tillgodosedda.
- Habilitering – kan vara olika vem som får tillgång till habiliteringen. Här finns **också** "gråzonsbarn" dvs barn som ej har tillräckligt stora svårigheter för att få tillgång till habiliteringens resurser. Logopedhjälp har nästan alla barn med 22q11 behov av. Det kan man få genom habiliteringen.
- LSS – stödinsatser som avlastningsfamilj, helgvistelse, lägerverksamhet. Kombinationer av svårigheter kan ge behörighet till LSS, det är behovet som styr.

Tålmod! Det tar längre tid!