

Autism

- Medicinska aspekter

Innehåll

- Bakgrund
- Orsaker
- Forskning
- Medicinsk utredning
- Vanliga associerade problem
- Alternativa behandlingsmetoder

Bakgrund

Historik

- Autism kommer från grekiska autos och betyder själv
- Begreppet autism användes på tidigt 1900-tal för att beskriva avskärmning hos personer med schizofreni
- Autismdiagnosen beskrevs på 1940-talet av Leo Kanner och Aspergers syndrom av Hans Asperger

Diagnoskriterier enl DSM-5

- A - Bestående brister i social kommunikation och social interaktion i flera olika sammanhang
- B - Begränsade repetitiva beteendemönster, begränsade intressen eller aktiviteter
- Svårigheter ska ha funnits sedan tidig barndom
- Symtomen ska begränsa personen socialt, i arbete eller på annat viktigt område
- Symtomen förklaras inte bättre av intellektuell funktionsnedsättning

DSM-5/ICD-10

DSM-5 har ersatt DSM-IV och Autism har där ersatt de tidigare diagnoserna Autism i barndomen, Asperger syndrom och Atypisk autism

I Sverige används diagnosmanualen ICD-10, som inte uppdaterats ännu. I den finns fortfarande diagnoserna

- Autism i barndomen (F84.0),
- Atypisk autism(F84.1)
- Retts syndrom (F 84.2)
- Desintegrativ störning (F84.3)
- Aspergers syndrom(F84.5)
- Genomgripande utvecklingsstörning, ospecificerad (F84.9)

Utvecklingsrelaterade funktionsnedsättningar

Neurodevelopmental disorder

- Autism
- ADHD
- Intellektuell funktionsnedsättning
(utvecklingsstörning i ICD-10)

Förekomst

- Förekomst av autism i befolkningen är ca 1 %
- Vissa håll har förekomsten ökat till 3-4 %
- Förekomsten ökade 3-falt 2001-2011 (från 0,5 till 1,5 %) och 20-falt 1966-2011 (*Avhandling Karolinska Institutet , 2015, Selma Idring Nordström*)
- I Region Skåne såg man en 82%-ig ökning av antalet barn med autism 2012-2015
- För vuxna sågs en 65%-ig ökning samma period

Varför ökar andelen barn med autism?

- Ökad medvetenhet
- Ökad utredningskapacitet
- Ökad efterfrågan pga behov av samhällsinsatser
- Högre ålder hos föräldrar? Kusingifte?

Orsaker till autism

Orsaker till autism

- Oftast okända hos det enskilda barnet
- Ofta en kombination av orsaker
- Ärftlighet - sköra gener, skadade gener, syndrom
- Infektioner i fosterlivet
- Droger, alkohol, vissa läkemedel under graviditeten
- Komplikationer under graviditet eller förlossning
- Ämnesomsättningssjukdomar (metabola sjukdomar)

Genetiska faktorer

- Kan uppkomma genom att anlag förs över från en eller båda föräldrarna till barnet
- Det finns hundratals gener som kan leda till autism, särskilt om man har 2-4 av dessa gener i kombination
- Ökad risk för autism när neuropsykiatriskt tillstånd finns hos förstagrads släkting (föräldrar, syskon, barn) och andragsrads släkting (mor- och farföräldrar eller föräldrars syskon)
- Ca 12 % av syskon till barn med autism får autismsdiagnos
- För familjer med två eller tre barn med autism är upprepningsrisken 25-35 %

Syndrom

- **Fragile-X** - en förändring i en gen på X-kromosomen, symtom kan finnas hos pojkar (sällan flickor)
F-X är den vanligaste orsaken till nedärvd intellektuell funktionsnedsättning men kan även ge autism och/eller ADHD
- Det finns ökad risk för autism vid andra syndrom – t ex **Downs syndrom, Angelmans syndrom, Retts syndrom, neurofibromatos, tuberös skleros** m fl

Ämnesomsättningssjukdomar

- I sällsynta fall ingår autism vid ämnesomsättningssjukdom
- Man ser då en tillbakagång i utvecklingen
- Exempel är: PKU (fenyloketonuri, fenylalanin kan ej bilda tyrosin) och mitokondriella sjukdomar
- Medfödd brist på sköldkörtelhormon hos barnet kan också ge utvecklingsstörning och autism om det inte upptäcks tidigt
- De flesta kända ämnesomsättningssjukdomarna ingår i nyföddhetscreeningen i Sverige

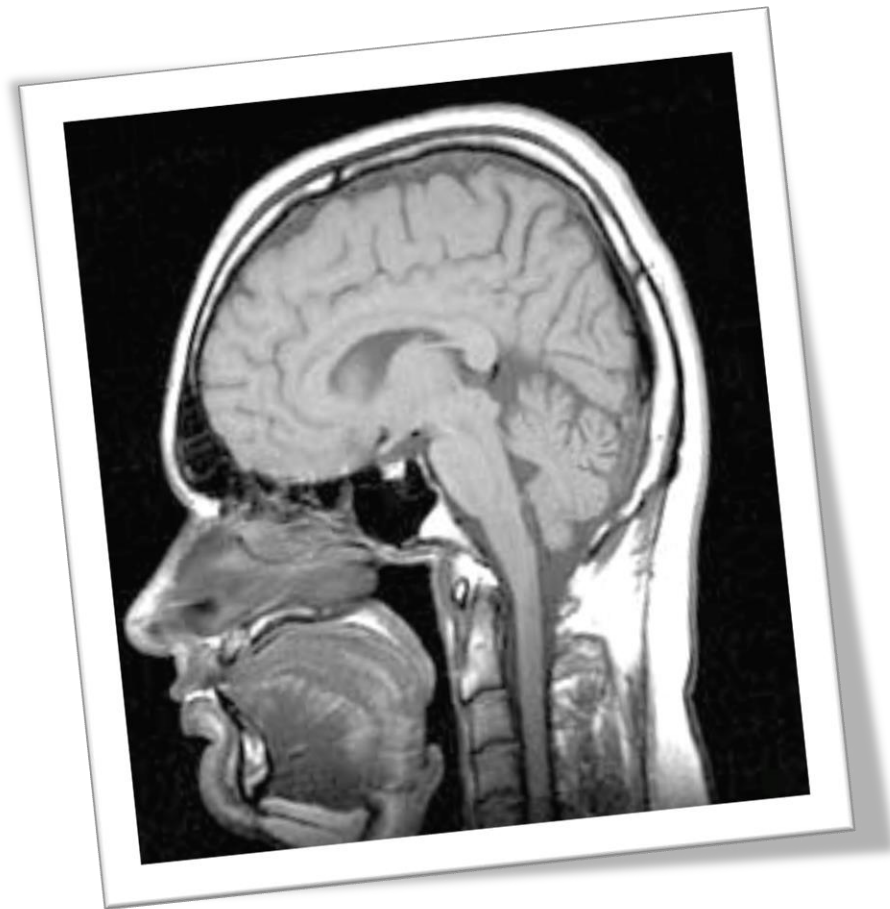
Komplikationer under graviditet eller förlossning

- För tidig födsel
- Barn med tillväxthämning(liten för tiden)
- Infektioner i tidig graviditet t ex vissa virus som röda hund och toxoplasmainfektion
- Vissa läkemedel, alkohol och droger under graviditeten
- Låg apgar-poäng, dvs påverkat barn efter förlossningen - kan ge cp men sällan autism

Vaccinationer orsakar inte autism!

- Omfattande analys angående kopplingen mellan vaccination och autism - publicerad 29 Nov -13
- 1 256 407 barn sammanlagt ingick i studierna som undersöktes
- Man fann ingen koppling mellan autism och vaccination eller exposition för kvicksilver

Forskning



Magnetkamerabilden
visar hjärnans utseende
men inte funktionen

Hjärnans funktion

Flera olika områden har betydelse vid autism

- Pannloberna – sensoriska centra som tar emot impulser från tryck, smärta, värme, beröring
- Hjärnbalken (corpus callosum) – förbindelse mellan höger och vänster hjärnhalva
- Lillhjärnan – styrning av motorik, koordination, balans

Forts hjärnans funktion

- Insidan av tinningloberna (hippocampus och amygdala)
- Hippocampus – orientera sig rumsligen, impulser från känsel och sinnesorgan
- Amygdala – tolka ansiktsuttryck
- Majoriteten har normal magnetröntgen

Brist på vitaminer eller spårämnen

- Senaste studierna visar att vitamin D sannolikt inte har betydelse vid autism
- Däremot har många personer med autism brist på D-vitamin p g a ensidig kost och lite utevistelse
- Inte heller andra brister på vitaminer eller spårämnen har kunnat kopplas till autism

Aktuella hypoteser

- Det mesta talar för att flera av hjärnans delar är påverkade vid autism
- Mycket talar för att det är nätverken mellan nervcellerna som är annorlunda uppbyggda och att det är styrningen av hjärnans utveckling på nervcellsnivå som är påverkad
- Mycket talar för att det är genetiska eller andra faktorer som orsakar att den normala utvecklingen av hjärnan i fosterlivet eller under de första levnadsåren fungerar annorlunda

Medicinsk utredning

Syftet med medicinsk utredning

- Söka orsaken till barnets autism
- Leta efter andra tillstånd som epilepsi, andra funktionsnedsättningar
- Underlag för genetisk rådgivning
- Hälsokontroll
- Utredningar utifrån symptom, man gör inte alla medicinska utredningar och ibland ingen alls

Andra funktionsnedsättningar?

- Synundersökning
 - Synnedsättning
 - Svårigheter att tolka synintryck
 - Skelning
- Hörselundersökning
 - Nedsatt hörsel
 - Sömnapné

Genetisk utredning

- Om ärftlighet bland nära släktingar – inte alltid man hittar något
- Vid medelsvår eller svår intellektuell funktionsnedsättning
- Om barnet också har missbildningar
- Om barnet har speciella utseendedrag
- Idag helgenomsekvensiering och Fragilt X

Andra anledningar att ta blodprov

- Vid ensidig kost
 - vi letar efter järnbrist, brist på folsyra, B12, D-vitamin mm
- Vid misstanke om ämnesomsättningssjukdom – blodprov och urinprov
- Vid misstanke om andra sjukdomar som t ex kan ge förstoppning
 - coeliaki, hypotyreos

EEG

- Görs på Neurofysiologiska kliniken med hjälp av en mössa med många elektroder
- Vid misstanke om kramper eller frånvaroattacker
- Vid förlust av språk eller andra förmågor

Magnetrontgen av hjärnan

- Görs framförallt vid autism och samtidig cerebral pares
- Vid vissa former av epilepsi
- Vid förlust av förmågor
- Visar synliga förändringar såsom missbildningar, ärr efter blödning eller syrebrist, vida hålrum eller förlust av hjärnvävnad
- MEN visar inte hur hjärnan fungerar och kan vara normal trots svåra funktionsnedsättningar

Var görs utredningarna?

- Blodprov: vårdcentral, sjukhusets provtagningsmott eller barnklinikens dagvårdsavdelning
- Om möjligt när barnet sövs för tandbehandling
- Magnetrontgen – på magnetrontgenavdelningen,
vid undersökning i narkos sker inläggning på dagvårdsavdelning barnklinikens
- EEG görs på klinisk fysiologi

Vanliga associerade problem

Hyperaktivitet och koncentrationssvårigheter

- Detta är vanliga symptom särskilt i förskoleåldern eller vid samtidig IF
- Kan vara tecken på att barnet har ytterligare svårigheter såsom ADHD och ADD
- Behandling med läkemedel kan övervägas från 6-års åldern - Ritalin, Concerta, Strattera, Intuniv

Sömn

Insomningssvårigheter, litet sömnbehov, långa vakenhetsperioder

Insatser:

- Sömnskola, råd om sömnhygien
- Tyngdtäcke
- Medicin kan hjälpa; Theralen, Melatonin, Circadin

Problem med matintag

Äter för lite

Äter obegränsat

Äter selektivt

Insatser:

- Pedagogiskt stöd – rutiner, bilder, småsteg
- Kontakt med sjuksköterska – råd, längd och viktkontroller, provtagning vb
- De som väger för lite till följd av till dåligt matintag kan få dietisthjälp

Mage och tarm

Studier visar att 70 % har magbesvär jmf. med 28 % hos barn utan autism – vanligast är förstoppning

Barnen mognar ofta senare än andra barn, behöver längre toaträning

De allra flesta kan lära sig att känna när de behöver kissa och bajsa och göra det på toaletten

Insatser:

- Autismpedagogik – små steg, rutiner, bildstöd, envishet
- Stöd av sjuksköterska – råd, blöjor
- Medicin; Forlax, Movicol, Klyx vb

Enures

Ofta senare mognad när det gäller att bli torr men de allra flesta blir torra

Insatser:

- Autismpedagogik – rutiner, bildstöd, små steg, envishet
- Kontakt med sjuksköterska – råd, blöjor
- Ibland behövs medicin ; Minirin som stöd

Epilepsi

- Om barnet har haft två krampanfall eller frånvaroattacker utan samtidig feber under ett års tid
- Diagnosen kan stödjas av förändringar på EEG men EEG görs främst för att avgöra vilken typ av epilepsi och för att välja läkemedel
- Behandling med ett eller flera läkemedel
- Efter 2-3 års krampfrihet avslutas medicineringen

Beteendeproblem

- Stereotypier; biter i handen, viftar med händerna, dunkar huvudet, gungar med kroppen
- Ritualer
- Självskadande beteende
- Aggressionsutbrott
- River, slåss, skriker

Beteende problem – vad kan man göra?

- Utred orsak – förändring i rutiner, tandvärk, annan smärta, annan kroppslig orsak, annan psykisk orsak?
- Behandlingen är i första hand pedagogisk – minska intryck, en sak i sänder, noggranna rutiner och förutsägbarhet
- Läkemedel har tveksam effekt och biverkningar men måste ibland användas – Risperidon, Theralen. Biverkningar i form av trötthet, viktuppgång, metabola effekter och därför behövs provtagning årligen samt kontroll av vikt och bukomfång

Tänder

Rädsla för nya situationer och miljöer

Svårigheter att borsta tänderna

Läkemedelsbehandling som kan ge torrhet i munnen

Bitbeteende

Vissa syndrom t ex Downs syndrom kan ge specifika problem med tänderna

Vad kan vi göra?

- Bildstöd även för tandborstning och vid tandläkarbesök
- Remiss till specialisttandvården vid behov

Psykiska tilläggspöblem

- En del barn får psykiska besvär såsom tics, tvångshandlingar, depression, ångest eller självskadebeteende
- I första hand se över situationen i hemmet och skolan och förstärka rutiner och förutsägbarhet
- Kan behöva remiss till BUP och gemensam behandling
- Medicin kan ibland övervägas
- Stor samsjuklighet i vuxen ålder

Alternativa behandlingsmetoder

Alternativ eller kompletterande biomedicinsk behandling

- Hypoteser om att autism beror på en skada i nervsystemet som uppkommit genom ogynnsam inverkan av faktorer i omgivningen som kan påverkas
- Forskningen är otillräcklig

Koppling till mag- och tarmfunktion

Hypotes - autism orsakas av:

- Överväxt av jästsvamp i tarmen
- Inflammation i tarmen av annan orsak

- Inga vetenskapliga bevis för detta

Koppling till mag- och tarmfunktion

- Hypotes att nedbrytningsprodukter från gluten eller mjölk skulle kunna vara skadliga för hjärnan
- Inte tillräckliga vetenskapliga bevis för att rekommendera generellt mjölk- eller glutenfrikost. Vid för lite mejeriprodukter i kosten får barnen D-vitamin- och kalkbrist

Kosttillskott

- Hypotes att autistiska symtom skulle minska vid behandling med:
 - Vitamin B6, magnesium och andra vitaminer
 - Omega 3 – fettsyror
- Vissa rapporter talar om positiva effekter men det finns inte tillräckligt vetenskapligt underlag för att kunna rekommendera behandling

Tungmetaller

- Teorier om att barn med autism har nedsatt förmåga att göra sig av med tungmetaller som kvicksilver och bly
- Inga bevis för denna teori och behandling medför stora risker!

Behandling med hyperbar syrgas i dykarklocka

- Hypotesen är att det ska motverka skador vid svåra immunologiska reaktioner och störningar i blodflödet
- Inget stöd för dessa hypoteser i aktuell forskning och obehagligt för barnet

Stamcellsbehandling

- Teori: att nya stamceller skulle utvecklas till nya nervceller och därmed bota autismen
- Teorin stämmer inte med vad vi vet om autism och behandlingen är riskabel

”Kvacksalverilagen”

Patientsäkerhetslagen säger att:

Barn under 8 år får inte behandlas utanför den ordinarie vården!

Läs mer

- <http://www.researchautism.net/autism-interventions/our-evaluations-interventions>

National Autistic Society:s sida med utvärdering av behandlingar vid autism.

Tack så mycket!