

Intellektuell funktionsnedsättning

Medicinskt perspektiv

Elisabeth Ekelund

Vad är Intellectuell Funktionsnedsättning (IF)?

- Intellectuell funktionsnedsättning är en utvecklingsavvikelse som har sin begynnelse under utvecklingsperioden, som inkluderar både intellektuella och adaptiva funktionssvårigheter
- Betydande begränsningar i både
 - intellektuell funktion: IQ-värde under 70-75 (\approx 2 standardavvikelser under medel) och
 - adaptivt beteende
- uppträder under utvecklingsperioden (före 18 års ålder). Def enligt DSM-5
- IF är funktionsdiagnos (beskriver följderna)
- Men det kan finnas flera orsaker (orsaksdiagnoser)

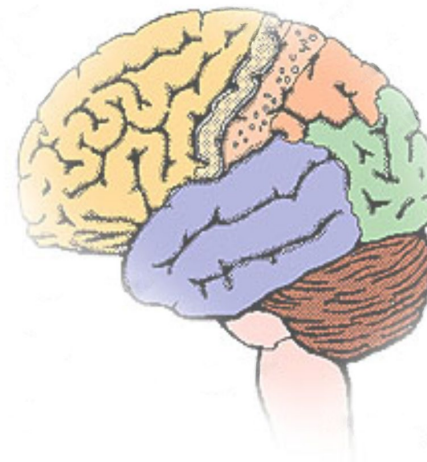
Varifrån Kommer IF?

- Prenatala orsaker
 - *Innan* förlossningen
- Perinatala orsaker
 - *Vid* förlossningen
- Postnatala orsaker
 - *Efter* förlossningen

Diagnosen IF är

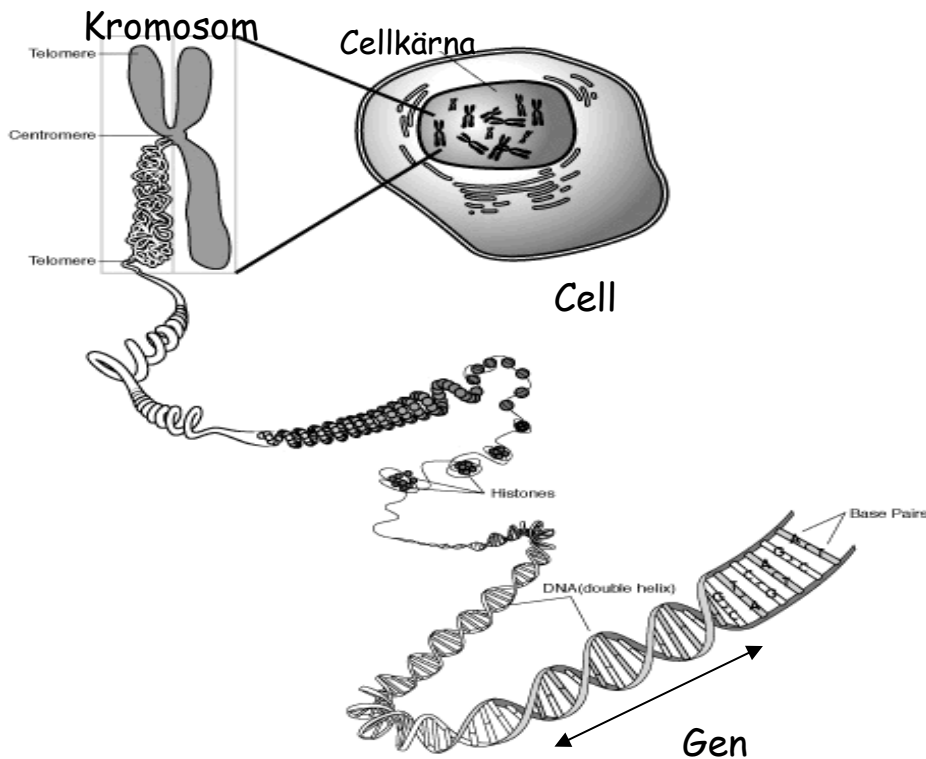
- en kognitiv funktionsnedsättning dvs en annorlunda utveckling av hjärnans kognitiva förmågor
- en annorlunda hjärnfunktion som kan bero på många olika saker
- en ***funktionsdiagnos***

Skilj från ***orsaksdiagnoser!***



Varifrån Kommer IF – innan förlossningen?

Genetisk
avvikelse/sjukdom
orsakas av genetiska
förändringar - mutationer

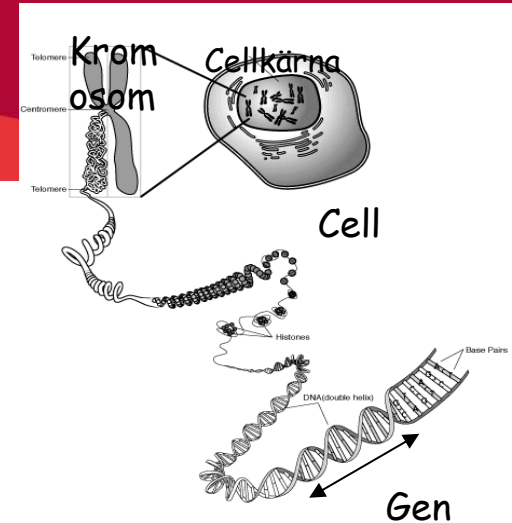


Varifrån Kommer IF – innan förlossningen

60-80% med IF

Genetiska faktorer

- Kromosomala avvikelser (t.ex. Downs syndrom, Klinefelters syndrom)
- Deletion eller duplikation av del av kromosom, så kallade mikrodeletions- och mikroduplikationssyndrom (22q11deletionsyndrom och Williams syndrom (deletion 7p syndrom)).
- mutationer i enskilda gener (Fragile X, Noonans syndrom)



Varifrån Kommer IF – innan förlossningen?

- Ämnesomsättningsrubbningar (PKU)
- Hjärnmissbildningar
- Infektioner under graviditet (TORCH)
- Skadligt bruk hos modern under graviditet
- Näringsbrist under graviditet



Varifrån Kommer IF – tiden kring födsel

- Ca 10%
- Syrebrist
- För tidigt födsel (v 26-28).
- Hjärninfarkt eller hjärnblödning
- Gulsot
- Infektioner – virus eller bakterier

Varifrån Kommer IF – efter födelsen?

ca 1-10 %

olika typer av hjärnpåverkan/hjärnskador

- meningit,
- encefalit,
- encefalopati
- tumör i CNS (strålbehandling)
- och trauma.
- malnutrition postnatalt är en viktig orsak till IF i stora delar av världen.



Förekomst

- 1-3% i världen
- Lindrig IF: ca 85%
- Medelsvår IF: ca 10%
- Svår IF ca 4%
- Mycket svår IF: 1% dvs ca 1/1000
- Vanligare hos pojkar

Närbesläktad med andra utvecklingsavvikelser

- Autism
 - 10-20% av barn med IF
- ADHD
- Psykiatriska symtom som oro, depression och ångest.
 - 50% med lindrig IF
 - 60% med måttlig-svår IF
- Motorisk koordinationsstörning (DCD)

Ofta finns andra symtom från nervsystemet

- Epilepsi: 12-35%
- Cerebral pares: 6-20%
- Ryggmärgsbråck
- Hydrocephalus
- Problem med rörelseförmåga, att kunna tugga /svälja
- Syn- eller hörselnedsättning

Mål för medicinsk utredning

- Hitta behandlingsbara tillstånd
- Kan ge förklaring och underlag för att diskutera prognos
- Underlag för genetisk rådgivning
- Påvisa andra funktionshinder/sjukdomar
- syn-hörselnedsättning, epilepsi m.m.
- Hälsokontroll
- Erbjuda uppföljning utifrån ev orsaksdiagnos.

Barnneurologens del i utredning

- Medicinsk kompetens i utredningssammanfattningen
- Medicinsk bedömning:
 - sjukhistoria,
 - generell kroppsundersökning,
 - neurologisk undersökning
 - tecken till syndrom

Sjukhistoria/anamnes

- Genomgång av utvecklingens milstolpar
- Sjukdom eller symtom så som infektion, anfall, hypotonus eller uppfödningssvårigheter under neonatalperioden
- Förekomst av skalltrauma
- Hereditet avseende intellektuell funktionsnedsättning, neurologisk sjukdom och neuropsykiatrisk problematik.
- Ett släkträd omfattande minst tre generationer bör upprättas och släktskap mellan föräldrar efterfrågas
- Uppgift om tidigare graviditeter, tidigare missfall eller postnatal död
- Pre- och perinatalanamnes inkluderande substansbruk, läkemedel, infektioner eller komplikationer under aktuell graviditet och förlossning.

Undersökning

- Genomgång av tillväxtkurva (längd, vikt, huvudomfång)
- Hjärtauskultation
- Bukpalpation (organförstoring)
- Yttre genitalia
- Neurologiskt status (särskilt fokus på ataxi, tonusavvikelser, muskelsvaghet eller fokala avvikelser)
- Hudstatus
- Strukturerad genomgång av utseendemässiga särdrag (förutom huvud-ansiktsregionen även sådant som hår, händer, fötter och allmän kroppsbyggnad), skelettavvikelser och missbildningar.

Övriga undersökningar

- Syn- och hörselundersökning (som regel hos ögonläkare respektive audionom).
- Basala biokemiska analyser
- Blodstatus, ferritin, TSH, T4, transaminaser, homocystein, kreatinkinas (CK) (för pojkar upp till skolåldern).
- Det är även lämpligt att försäkra sig om att nyföddhetscreening (PKU) är genomförd
- Neuroradiologi MR av hjärnan bör utföras vid kliniska fynd
- Metabol utredning vid behov
- EEG utförs vid misstanke om epilepsi anfall.
- Genetiska undersökningar
 - För närvarande kan en diagnos fastställas hos sammantaget omkring 40 % av patienterna

Etiologi/orsak

- Måttlig, svår, grav intellektuell funktionsnedsättning
 - Säker orsak 80%
 - Under graviditet, huvuddel
 - Under/efter förlossning 15-20% vardera.
- Lindrig intellektuell funktionsnedsättning
 - Ca 45% fastställd orsak
 - Under/efter förlossning ovanliga
 - Mer ovanligt att hitta genetisk diagnos men förekommer familjära ansamlingar där man kan finna genetisk avvikelse.

Frågor?