

Autismspektrumsyndrom och tidiga uttalade utvecklingsavvikelser - medicinsk utredning

Efter det att diagnosen autism ställts skall barnläkare ta ställning till behov av medicinsk utredning för att hitta eventuell bakomliggande orsak.

I varje enskilt fall görs ett individuellt ställningstagande av utredningsbehovet utifrån andra symtom och tecken, t ex stigmatiseringar, progressivt förlopp, hereditet och andra utvecklingsavvikelser.

Förskolebarn och skolbarn med konstaterat autismspektrum-syndrom där det finns en misstanke om samtidig intellektuell funktionsnedsättning

- Noggrann barnmedicinsk undersökning (stigmata? andra missbildningar eller avvikelser? neurofibromatos?) och anamnesupptagning (hereditet? progressivt förlopp?)
- Genetisk utredning: Kromosomanalys, FISH, Gendos-array. Vid behov, diskutera med Genetiska kliniken i Lund för att lägga upp utredningen.
- Fragilt X
- Hörsel- och synundersökning (om inte detta är utfört tidigare)
- Eventuellt EEG (om misstänkta anfall eller förlust av språk)
- Eventuellt MR hjärna

Endast i enstaka fall (vid positiva fynd i anamnes eller status) basutredning och specialundersökning enligt nedan.

Autismspektrumsyndrom med normal begåvning (tidigare Aspergers syndrom)

Medicinsk utredning är sällan aktuell.

Diagnostiska kriterier för autistiskt syndrom enligt DSM-5

- A Varaktiga brister i förmågan till social kommunikation och social interaktion i ett flertal olika sammanhang, vilket visar sig i följande, aktuellt eller anamnestiskt belagt (exemplen är illustrativa, andra yttringar förekommer):
- 1 Bristande förmåga till social ömsesidighet, alltifrån t.ex. att personen avviker från det normalt förväntade i sitt sätt att närma sig andra och ger bristande gensvar i samtalet, till att personen endast i begränsad utsträckning delar

intressen eller känslor med andra, till att personen inte alls tar initiativ till eller ger gensvar vid sociala interaktioner.

- 2 Bristande förmåga till icke-verbalt kommunikativt beteende vid sociala interaktioner, alltifrån t.ex. bristande samstämmighet mellan verbal och icke-verbal kommunikation, till avvikelser i ögonkontakt och kroppsspråk eller bristande förståelse för och bruk av gester, till total frånvaro av ansiktsuttryck och icke-verbal kommunikation.
- 3 Bristande förmåga att utveckla, bevara eller förstå relationer, alltifrån t.ex. svårigheter att ändamålsenligt anpassa sitt beteende till olika sociala sammanhang, till svårigheter att leka låtsaslekar med andra eller att skaffa vänner, till avsaknad av intresse för jämnåriga.

Specificera aktuell svårighetsgrad:

Svårighetsgraderingen baseras på nedsättningen av förmågan till social kommunikation och på förekomsten av begränsade, repetitiva mönster i beteendet.

- B Begränsade, repetitiva mönster i beteende, intressen eller aktiviteter vilket visar sig i minst två av följande, aktuellt eller anamnestiskt belagt (exemplen är illustrativa, andra yttringar förekommer):
- 1 Stereotypa eller repetitiva motoriska rörelser, stereotypt eller repetitivt tal eller bruk av föremål (t.ex. enkla motoriska stereotypier, ekolali, idiosynkratiska fraser, rada upp leksaker eller kasta föremål).
 - 2 Insisterar på att inget ska förändras i vardagen, oflexibel fixering vid rutiner eller ritualiserade mönster i verbala eller icke-verbala beteenden (t.ex. extremt upprörd vid små förändringar, svårigheter med omställningar, rigida tankemönster, speciella hälsningsritualer, tar samma vägar eller äter samma mat varje dag).
 - 3 Starkt begränsade, fixerade intressen som är abnorma i intensitet eller fokusering (t.ex. starkt fäst vid eller upptagen av speciella föremål, överdrivet inskränkta eller ensidiga intressen).
 - 4 Hyper- eller hyporeaktiv vid sensorisk stimulering, eller säreget intresse för sensoriska aspekter av omgivningen (t.ex. verkar vara okänslig för smärta/värme/kyla, reagerar starkt på specifika ljud eller ytstrukturer, vidrör eller luktar påfallande överdrivet på föremål, visuellt fascinerad av ljus eller rörelse).

Specificera aktuell svårighetsgrad:

Svårighetsgraderingen baseras på nedsättningen av förmågan till social kommunikation och på förekomsten av begränsade, repetitiva mönster i beteendet.

- C Symtomen måste ha förelegat under den tidiga utvecklingsperioden (men behöver inte vara tydligt märkbara förrän förväntningarna på social förmåga ligger bortom det faktiska, begränsade förmågan; senare i livet kan symtomen vara maskerade via inlärda strategier).
- D Symtomen orsakar kliniskt signifikant nedsättning av den nuvarande funktionsförmågan socialt, i arbete eller inom andra viktiga funktionsområden.
- E Dessa störningar förklaras inte bättre med intellektuell funktionsnedsättning eller globalt försenad psykisk utveckling. Intellektuell funktionsnedsättning och autism förekommer ofta samtidigt; för att diagnostisera samsjuklighet av autism och intellektuell funktionsnedsättning ska den sociala kommunikationsförmågan vara klart under den förväntade med hänsyn till den allmänna utvecklingsnivån.

Obs: Personer med en välgrundad, DMS-IV-baserad diagnos av autistiskt syndrom, Aspergers syndrom eller genomgripande störning i utvecklingen UNS ska få diagnosen autism. För personer med påtagliga brister i sociala kommunikationsförmåga, men där symtomen i övrigt inte uppfyller kriterierna för autism, ska diagnosen social (pragmatisk) kommunikationsstörning övervägas.

Källa: MiniD 5; Diagnostiska kriterier enligt DSM-5

© American Psychiatric Publishing 2013.

Svensk ensamrätt Pilgrim AB. Publicerat med tillstånd av förlaget, eftertryck medges ej.

Basutredning – små barn med tidiga och uttalade utvecklingsavvikelser ("floppy infant")

- Blodstatus
- Urea, kreatinin, Na, K, Cl, Ca
- Syrabas
- ASAT, ALAT, bilirubin, Fe, TIBC, Ferritin
- Albumin
- CK, LDH
- P-laktat
- CDT
- TSH, glutenantikroppar
- U-organiska syror
- P-/U-aminosyror
- Genetisk utredning: Kromosomanalys, FISH, Gendos-array, etc. Vid behov, ta en diskussion med Genetiska kliniken i Lund för att lägga upp genetisk utredning.
- Fragilt X
- MR hjärna

Specialundersökningar

- Ammoniak
- Biotinidas
- B-/L-lactat/pyruvat
- VLCFA
- Lyosomal storage disease enzymes (leukocyter, skinnfibroblaster)
- Mitokondriella enzymer (muskel eller annan vävnad)
- Muskelbiopsi
- Utseende, perifera lymfocyter
- EMG och nervledningshastighet

Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela faktaägare