

## Intellektuell funktionsnedsättning - medicinsk utredning för barn och ungdomar

Riktlinjen utgår från ”Utvecklingsstörning/Intellektuell funktionsnedsättning – riktlinjer för medicinsk utredning” (2015), se

<http://snpf.barnlakarforeningen.se/wp-content/uploads/sites/4/2014/10/femtonutvecklingsstorningtva.pdf>

### Medicinsk utredning av barn med tidiga och uttalade utvecklingsavvikelser (”floppy infant”)

Förteckningen över olika analyser skall användas som en idébank. I varje enskilt fall måste ett individuellt ställningstagande göras – vilka analyser är aktuella för just det barnet?

För det lilla barnet med uttalad och generell utvecklingsproblematik är fler analyser aktuella, framför allt om det kliniska förloppet tycks vara progressivt. För det lite äldre barnet med lättare problematik är färre, om ens några, analyser aktuella. I så fall framför allt kromosomanalys och Fragilt X.

### Basutredning

- 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 (i enstaka fall och med specifik frågeställning)

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

## Förskolebarn och skolbarn med konstaterad lindrig intellektuell funktionsnedsättning

- Noggrann barnmedicinsk undersökning (stigmata? Andra missbildningar eller avvikelser? Neurofibromatos?) och anamnesupptagning (hereditet? Progressivt förlopp?).
- Allmän kromosomanalys alternativt FISH eller gendos-array vid syndrommisstanke. Diskutera med Genetiska kliniken i Lund.
- Fragilt X
- Hörsel- och synundersökning (om inte detta är utfört tidigare)
- Eventuellt EEG
- Eventuellt MR hjärna

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

**Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela faktaägare**