

ESSENCE

Tidiga utvecklingsavvikelser och vägen till utanförskap

Christopher Gillberg

SÖDERBERGSKA PRISET I MEDICIN 2012

*Torsten och Ragnar Söderbergs Stiftelser
har i samarbete med
Svenska Läkaresällskapet tilldelat*

Christopher Gullberg

*Söderbergiska Priset i
Medicin 2012*

*"för hans banbrytande insatser inom
det neuropsykiatriska forskningsområdet och
för att han på ett unikt sätt förenar sina specifika
forskningsresultat med en mångsidig syn på
människan och patienten som en biologisk,
psykologisk och social enhet."*

ESSENCE

Tidiga utvecklingsavvikelser
och vägen till utanförskap

Christopher Gillberg

SÖDERBERGSKA PRISET I MEDICIN 2012

Torsten Söderbergs Stiftelse · Svenska Läkaresällskapet
Svenska Läkaresällskapets handlingar · Band 121 · Häfte 3 · 2012
Diplom: Pontus Ljungberg. Kalligrafi: Anders Thorsander
Tryck: Danagårds · Stockholm 2013
ISSN 0349-1722

Förord

PROFESSOR CHRISTOPHER GILLBERG, Göteborg, får Söderbergiska priset i medicin 2012 för sitt banbrytande arbete inom det neuropsykiatriska forskningsområdet, som i mycket hög grad bidragit till förståelsen av orsaksfaktorer vid bland annat autismspektrumsjukdomar. Hans omfattande arbete har haft stor betydelse för klinisk medicin och patientvård och han har medverkat till att klargöra betydelsen av arv och miljö för uppkomst av sjukdomarna.

Christopher Gillberg är överläkare och sedan mitten av 1980-talet professor i barn- och ungdomspsykiatri vid Göteborgs universitet. Sedan 2010 är han också professor vid universitetet i Glasgow, Skottland. Han är hedersprofessor i barn- och ungdomspsykiatri vid Institute of Child Health vid University College i London och arbetar som konsult för universitet i Bergen, Norge och för GNC vid Kōchiuniversitet i Japan.

Gillberg tillhör de internationellt främsta inom sitt område. Hans vetenskapliga insatser har visat vägen och gett impulser för utvecklandet av undersöknings- och vårdmetoder inom såväl barn- och ungdomspsykiatrin som inom det neuropsykiatriska området. Han har på ett utomordentligt sätt engagerat och handlett yngre forskare och etablerat ett mycket omfattande nätverk för ett fruktbart vetenskapligt samarbete på högsta nivå.

Gillberg förenar på ett klokt sätt specifika forskningsresultat med en mera mångsidig syn på människan och patienten som en bio-psyko-social helhet.

Prissumman är en miljon kronor. Priset utdelades vid ett seminarium i april 2012 på Svenska Läkaresällskapet i Stockholm.

Margareta Troein Töllborn, professor
Tidigare ordförande i Svenska Läkaresällskapet
Ordförande i Söderbergiska priskommittén

Tidigare mottagare av Söderbergiska priset i medicin samt ekonomi och rättsvetenskap

- 2011 Bertil Holmlund**
- 2010 Lars Klareskog*
- 2009 Lennart Pålsson**
- 2008 Felix Mitelman*
- 2007 Per Krusell**
- 2006 Catharina Svanborg och Lars Björck*
- 2005 Nils Jareborg och Jan Ramberg**
- 2004 Anita Aperia*
- 2003 Lars Calmfors**
- 2002 Hans G. Boman*
- 2001 Per Henrik Lindblom**
- 2000 Anders Björklund och Olle Lindvall*
- 1999 Jörgen W. Weibull**
- 1998 Jan-Åke Gustafsson*
- 1997 Anders Agell**
- 1996 Björn Dahlbäck*
- 1995 Torsten Persson**
- 1994 Jan Holmgren och Ann-Mari Svennerholm*
- 1993 Bertil Bengtsson**
- 1992 Per Ingvar Brånemark*
- 1991 Lars E. O. Svensson**
- 1990 Per Björntorp*
- 1989 Kurt Grönfors**
- 1988 Nils G. Kock*
- 1987 Assar Lindbeck**
- 1986 Rolf Luft*

* Genom Svenska Läkaresällskapet

** Genom Kungl. Vetenskapsakademien

Svenska Läkaresällskapets kommitté för Söderbergiska priset 2012

Margareta Troein Töllborn (ordförande), Peter Friberg, Peter Aspelin, Mats Ulfendahl och Ulf Gunnarsson. Adjungerade: Marianne Lunde och Hans Wigzell, Torsten Söderbergs Stiftelse; Kjell Blücker, Ragnar Söderbergs stiftelse samt Mats Bauer, Svenska Läkaresällskapet. Sekreterare: Agneta Davidsson Ohlson, Svenska Läkaresällskapet.

Svenska Läkaresällskapet

är läkarnas vetenskapliga organisation med syfte att främja vetenskap, utbildning och kvalitet inom hälso- och sjukvård.



Foto: Pelle Wichmann

2012 års pristagare Christopher Gillberg mottar priset av H. M. Drottningen. Till vänster syns Maria Söderberg, styrelseledamot i Torsten Söderbergs Stiftelse och Ragnar Söderberg, ordförande för Ragnar Söderbergs stiftelse.

Christopher Gillberg
professor i barn- och ungdomspsykiatri
Göteborgs universitet
441 85 Göteborg
e-post: christopher.gillberg@neuro.gu.se

ESSENCE

Tidiga utvecklingsavvikelser och vägen till utanförskap

DET HAR LÄNGE VARIT KÄNT att psykisk utvecklingsstörning, i allmänhet, medför stora anpassningsproblem och att – även i ett samhälle som anstränger sig att ge stöd och hjälp till barn och familjer med allvarligt intellektuellt funktionshinder – den som drabbas inte kan påräkna ett självständigt vuxenliv. På senare år har även autism kommit att uppfattas som ett ofta allvarligt hinder för god adaptiv funktion i vuxen ålder. Det är mindre känt att uppmärksamhetsproblem, impulsivitet och rastlöshet (ibland numera diagnostiserat som ADHD) med debut i tidig barndom kan medföra social utslagning redan från tonåren. Faktum är att ett stort antal andra tidiga utvecklingsavvikelser hos barn – språkstörning, motorisk koordinationsstörning, perceptionsstörningar, ”lindriga inlärningsproblem” (som i vårt samhälle inte är att betrakta som obetydliga), uppförandestörningar, ticstillstånd och tidigt debuterande svängningar i humöret, alla medför kraftigt ökad risk för markant nedsatt mental hälsa, misslyckande i skolan och social utslagning i vuxen ålder. Dessa avvikelser förekommer endast undantagsvis isolerade. I vår tid leder de i stora delar av västvärlden till tidig konsultation hos sjuksköterskor, barnläkare, barnpsykiatriker, psykologer och logoped. Oftast uppmärksammas en viss aspekt av den totala problematiken (t.ex. ”språkförsening”), medan helheten och de allvarliga prognostiska implikationerna missas om man inte med en gång får rätt fokus på barnets svårigheter och styrkor så att anpassat stöd och optimal behandling kan ges från tidig ålder.

ESSENCE (Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopment – Mental Clinical Examinations) är ett begrepp som lanserades 2009 vid årsmötet för Royal College of Psychiatrists i England, och som därefter givit upphov till ett snabbt växande antal vetenskapliga arbeten (Gillberg 2010) (se tabell 1).

ESSENCE syftar på hela gruppen av tidigt debuterande utvecklingsneurologiska problem, oberoende av vilken specifik diagnos som till sist ställs, och på att sådana problem nästan alltid överlappar med varandra, att varje barn med autistiska symptom måste undersökas med avseende på andra problem inom ESSENCE-gruppen och att barn och familjer behöver få tidig hjälp inom en och samma verksamhet, helst i ett mångprofessionellt team (av sköterskor, läkare, psykologer, pedagoger och logoped) för att bara nämna de grupper som alltid borde ingå i en sådan grupp).

Utvecklingen av kunskapen om ESSENCE har pågått över hela världen under de senaste trettio åren. Nya metoder inom genetik, neuropsykologi och hjärnabbildning samt tilltagande konsensus om hur olika tillstånd skall avgränsas från varandra (och tillsammans med varandra) har lett till en helt ny förståelse av hur ESSENCE i många fall bidrar till att förklara en livstidsprognos med misslyckande i skolan, i yrkeslivet och med hög frekvens av mental ohälsa, missbruk och kriminalitet. Gruppen i Göteborg har i många fall varit ledande inom denna process. I denna korta artikel ges en översikt av ESSENCE-begreppet och några av de viktigaste komponenterna/syndromen som ingår i detta.

Tabell 1. Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations (ESSENCE).

Syndrom	Frekvens	Referens
Autismspektrumstörning	1.0	Nygren et al. 2012
ADHD (med eller utan ODD/CD)	3.7	Kadesjö & Gillberg 2001
Tourettes syndrom	1.1	Kadesjö & Gillberg 200
IDD/Psykisk utvecklingsstörning	1.5	Gillberg & Söderström 2003
Tal/språkstörning	4.0	Miniscalco et al. 2006
DCD/Motorisk koordinationsstörning	4.9	Kadesjö & Gillberg 1999
RAD	1.0	Macmillan et al. 2012
Affektiva tillstånd inklusive bipolär	?	Biederman et al. 2003
Beteendemässiga fenotypsyndrom	1.0	Gillberg 2010
Ovanliga epilepsisjukdomar	0.1	Aicardi et al. 2009
Total frekvens (%) ESSENCE med hänsyn tagen till "samsjuklighet"	10	Gillberg 2010

Förekomst och livsprognos

DEN SAMMANLAGDA FREKVENSEN av tidigt diagnostiserbar (omkring skolstart eller dessförinnan) ESSENCE-problematik (ibland också kallad "barnneuropsykiatrisk" eller "utvecklingsneurologisk") är 10 procent av populationen (kanske 13 procent av pojkar och 7 procent av alla flickor). Redan som situationen är idag har ungefär hälften av dessa barn (8 procent av alla pojkar och 2 procent av alla flickor) redan dykt upp på någon mottagning inom hälso- och sjukvården och blivit läkar-, psykolog- eller logopedundersökt, ofta med en efterföljande diagnos "språkstörning", "utvecklingsförsening", eller möjligen, numera, "autism". Lika ofta har det konstaterats en ospecifik avvikelse i barnets utveckling, föräldrarna har fått lugnande besked (t.ex. på "autismkliniken" där man fått höra "Det var inte autism, så därmed ingenting för oss") eller besked att "avvakta". Resterande 50 procent kommer att upptäckas som "problemfall" före vuxen ålder och då ofta få diagnoser som "ADHD", "depression", "ångest" eller "familjerelationsproblem". Sällan eller aldrig har familjen redan från början fått veta att barnet har en komplex problembild med kriterier helt eller delvis uppfyllda för flera av de diagnoser som anges i DSM (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) eller ICD (International Classification of Diseases).

Genom långtidsuppföljning av barn med endera av diagnoserna autism, språkstörning, psykisk utvecklingsstörning, inlärningsproblem eller ADHD vet vi idag att de grundläggande problemen som avgränsas med dessa diagnoser (sociala interaktionssvårigheter, kommunikationssvårigheter, inlärningsproblem, läs- och skrivsvårigheter, motoriska samordningsproblem och uppmärksamhetsstörningar) i många fall kvarstår i vuxen ålder, även i sådana fall (knappt hälften av samtliga) där alla diagnoskriterier för att "uppnå diagnos" inte längre är uppfyllda. Vi vet också att mortaliteten är ökad, även om det stora flertalet kommer att leva till hög ålder. Sammantaget betyder siffrorna att minst 5 procent av den vuxna befolkningen fortfarande har en diagnostiserbar ESSENCE-problematik i vuxen ålder och att ytterligare flera procent har underliggande problem som fortsätter att medföra funktionsnedsättning. Flertalet vuxna med ESSENCE uppfyller dessutom kriterier för "tilläggsdiagnoser" – depression, ångest, smärttillstånd, personlighetsstörning (antisocial och annan personlighetsstörning), missbruk – och en inte obetydlig andel uppbär från unga

vuxna är pension, arbetslöshetsersättning eller socialbidrag. En stor grupp av samtliga med ADHD (kanske 20 procent) hamnar inom kriminalvården (där 30–70 procent av samtliga har ADHD), i allmänhet på grund av impulsiva våldsbrott eller drogrelaterad kriminalitet. En mycket liten grupp av samtliga med autism begår mycket allvarliga våldsbrott, som i sådana fall oftast har planerats mycket noggrant under längre tid.

Exempel på ESSENCE

HÄR SKALL GES KORTFATTAD INFORMATION om några av de ”syndrom” som ryms under ESSENCE-begreppet. Vart och ett av dessa behandlas här, konstlat, separat och åtskilt från de övriga. I verkligheten är det, som redan påpekats, ovanligt med ”rena” fall. Så har till exempel 85 procent av skolbarn med ADHD åtminstone en annan ”ESSENCE-diagnos” och 100 procent av förskolebarn med autism någon annan psykiatrisk eller medicinsk diagnos. För nästan samtliga tillstånd inom gruppen gäller att de är mycket mera vanligt förekommande bland pojkar, dock missas eller feldiagnostiseras många flickor under tidiga barndomsår.

ADHD

ADHD (Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder) finns hos 3–7 procent av alla skolbarn och hos ungefär 2–5 procent av alla vuxna. Tre former urskiljs för närvarande: (1) huvudsakligen uppmärksamhetsstörning (också kallad ADD för Attention Deficit Disorder), (2) huvudsakligen hyperaktiv-impulsiv (som sannolikt har mindre negativ prognostisk innebörd jämfört med de övriga) och (3) kombinerad. Ren hyperaktivitet utan uppmärksamhetsstörning är möjligen mera uttryck för en personlighetstyp och mycket mera sällan förenad med svår funktionsnedsättning. Den kombinerade formen igenkänns idag ofta i förskoleåren, medan ”ADD” i allmänhet diagnostiseras först i skolåren eller senare (särskilt ofta missas denna diagnos fortfarande hos flickor).

ADHD är höggradigt genetiskt och många tvillingstudier har visat en heritabilitet (”ärftlighet”) omkring 80 procent. De gener som hittills funnits vara muterade eller ”variantgener” vid ADHD har bland annat kopplingar till de transmittorsystem i hjärnan som använder dopamin, noradrenalin och melatonin. Negativ påverkan under fostertiden och första levnadsåren medför ökad risk för ADHD, till exempel alkoholeffekter under graviditeten, extrem prematurfödsel, kramper i nyföddhetsperioden, behandling mot maligna sjukdomar under tidig barndom. Många gånger torde det föreligga en kombination av ärftlighet och negativ miljöpåverkan. En negativ psykosocial miljö medför ökad risk för trots, aggressivitet och uppförandestörningar av annat slag, men grundproblematiken sammanhänger med variation/avvikelse i hjärnans funktion som inte primärt är psykosocialt betingad.

De första symptomen på ADHD kan vara annorlunda motorik, extremt tidig gångdebut (ibland dock istället mycket sen gångdebut), ouppmärksamhet eller sen taldebut (språkstörning), men också sömstörningar, instabilt humör, impulsivitet/hyperaktivitet och brist på känsla för verkliga faror. Extrem trots, utbrott, negativism och aggressivitet från tidig ålder är också mycket vanligt och kan ibland diagnostiseras separat som ”trottsyndrom” (ODD). Denna senare problematik vid ADHD indikerar en kraftigt ökad risk för ”uppförandestörning” och senare antisocial personlighetsutveckling, som i sin tur medför hög risk för impulsiv och drogrelaterad brottslighet, inklusive våldsdåd i affekt. Motoriska problem och språkstörning signalerar istället en kraftigt ökad risk för skolproblem och senare utslagning från arbetsmarknaden, inte sällan med förtidspension eller långa sjukskrivningstider (Rasmussen & Gillberg 2000).

Pojkar drabbas mycket oftare än flickor, men flickor och kvinnor missas också ofta vilket bidrar till ett intryck av en ännu skevare könsfördelning. Studier på vuxna tyder på att den verkliga livstidsfrekvensen av ADHD är ungefär dubbelt så hög för pojkar som för flickor. På kliniker i tidig barndom är det ofta 4–5 gånger så många pojkar som flickor.

Vissa delar av hjärnan har mindre volym eller sämre funktion än normalt vid ADHD. Detta gäller framför allt pannloberna, basala ganglierna, hjärnbalken och lillhjärnan. Generellt fungerar belöningssystemen i hjärnan på en låg nivå vilket medför ökad risk för upplevelse att mycket i livet är tråkigt/ointressant (särskilt sådant som kräver mentalt engagemang och uthållighet), spänningssökande beteende, risktagande och missbruk av olika slag.

På neuropsykologiska tester kan barn – och vuxna – med ADHD ha resultat som spänner från utvecklingsstörning till överbegåvning. Profilen är ofta (dock ej alltid) ojämn med sämst resultat på deltester som mäter uppmärksamhet, snabbhet, arbetsminne och motorik. Ungefär hälften av hela gruppen har dock en ganska jämnt låg nivå. Ofta ligger det samlade resultatet inom området för svagbegåvning. Denna senare ”diagnos” är för närvarande impopulär och en hel del barn med ADHD-diagnos har antagligen ”i själva verket” helt enkelt en intellektuell funktionsnedsättning nära gränsen för det som vi fortfarande i Sverige kallar ”psykisk utvecklingsstörning”.

Det finns gott om effektiva behandlingsmetoder/psykoedukativa hjälpinsatser vid ADHD, inklusive diagnos och information, anpassad undervisning, datoriserad arbetsminnesträning, ”fredliga” kampsporter, centralstimulerande och noradrenalinåterupptagshämmande medicin. Preliminära studier tyder också på att Omega-3-supplementering kan ha positiva effekter i vissa fall (Jonsson *et al.* 2009). Huruvida dessa insatser verkligen förändrar ”livsprognosen” vid ADHD är oklart, men detta kan inte motivera att man i dagens kunskapsläge kan avstå från att diagnostisera

och intervenera vid ADHD under hänvisning till att det saknas studier som sträcker sig över trettio år eller mera. Problemet är snarare att ADHD så ofta uppträder tillsammans med en flora av andra symptom och problem inom ESSENCE-gruppen och många av dessa (t.ex. motoriksvårigheterna, språkstörningarna, läs- och skrivsvårigheterna och de ganska vanligt förekommande autistiska symptomen) kan kräva separata åtgärder.

Autism

Autism förekommer hos ungefär en procent av alla skolbarn och nästan lika stor andel av alla vuxna. Idag urskiljs flera olika former (autistiskt syndrom, Aspergers syndrom, disintegrativ störning, andra autismliknande tillstånd), men det är troligt att, inom kort, alla dessa diagnosgrupper kommer att sammanföras under rubriken ”autismspektrumstörning”. Det finns problem med denna senare term eftersom autism inte är ett spektrum och inte heller kan betraktas som en störning (snarare är autism ett tillstånd som oftast funnits från början av personens existens). Flertalet fall av klassisk autism (autistiskt syndrom) kan idag igenkännas och diagnostiseras före 3 års ålder, medan det som beskrivs under rubriken Aspergers syndrom ofta inte känns igen fullt ut förrän under de första skolåren. Det gemensamma för alla med autism, oberoende av vilken form det rör sig om, är tidigt debuterande svåra avvikelser ifråga om ömsesidig social/kommunikativ interaktion och samtidiga beteendestörningar präglade av stereotypier och allmän psykisk rigiditet.

Autism är, liksom ADHD, mycket starkt influerat av gener och flera tvillingstudier har visat en heritabilitet mellan 70 och över 90 procent (Lundström *et al.* 2012). De gener som hittills funnits vara muterade eller ”variantgener” vid autism är sådana som influerar synapsbildningen och synapsfunktionen i hjärnan men också sådana som medför avvikande funktion för melatonin (Jamain *et al.* 2003, Delorme *et al.* 2012). Ökad risk för autism föreligger efter negativ påverkan under fostertiden och första levnadsåren, till exempel alkohol och medicineffekter under graviditeten, extrem prematurfödelse, kramper i nyföddhetsperioden och infektioner i hjärnan under de första levnadsåren. Många gånger föreligger en kombination av ärftlighet och negativ miljöpåverkan. Vissa sjukdomar – till exempel fragil X, tuberös skleros, neurofibromatos – kan i sig orsaka autism.

Autism är nästan alltid förenat med annan problematik, alltifrån psykisk utvecklingsstörning, motorikstörning, språkstörning, ADHD och tics, till epilepsi och andra neurologiska och medicinska sjukdomar.

De första symptomen på autism är annorlunda motorik, avvikande perception (konstig reaktion på ljud, ljus, lukt, smak, beröring, smärta, kyla, värme), ouppmärksamhet, låg grad av intresse för att initiera social interaktion (inklusive avsaknad av pekning), rigida krav på ritualer och ”motstånd mot förändring”, utbrott vid minsta

motgång, stereotypier (som handviftningar eller huvuddunkning) eller sen taldebut (språkstörning), men också sömstörningar, instabilt humör, impulsivitet/hyperaktivitet och brist på känsla för verkliga faror. Som synes är flera av dessa tidiga symptom också typiska för ADHD vilket gör att differentialdiagnostik i låg ålder kan vara svår eller omöjlig. Autism i barndomen predicerar autism i vuxen ålder (nästan 100 procent av alla med autismsdiagnos före 10 års ålder uppfyller kriterierna också efter 20 års ålder), medan 85 procent av alla med Aspergers syndrom har diagnosnivå för ”autismspektrumstörning” 10 år senare – och resten har autistiska symptom utan att nå diagnosgräns.

Pojkar drabbas mycket oftare än flickor, men flickor och kvinnor missas i allmänhet i förskoleåldern (flickor i befolkningen är generellt mera ”sociala” än pojkar) vilket bidrar till ett intryck av en oerhört skev könsfördelning. Flickor som diagnostiserats som ”autism” före skolstart har ofta minst lika svåra funktionsnedsättningar som pojkar med samma diagnos, men den stora majoriteten av alla flickor med typisk autism upptäcks inte förrän senare i livet. Sannolikheten är stor att, om det existerade bättre biologiska eller neuropsykologiska markörer för autism, skulle den verkliga könsskillnaden reduceras mycket markant.

På neuropsykologiska tester kan barn och vuxna med autism ha resultat som spänner från svår utvecklingsstörning till överbegåvning. Profilen är så gott som alltid ojämn. Den allmänna intellektuella nivån och kanske särskilt den verbala förmågan kan vara mycket svag – och då stämmer den kliniska bilden ofta med ”klassisk autism” – eller förhållandevis mycket stark – varvid det kliniska intrycket blir det som förknippas med Aspergers syndrom. Ungefär var femte–sjätte person med autismspektrumstörning har samtidigt psykisk utvecklingsstörning.

Autism kan nästan aldrig ”botas”, utom i sådana sällsynta fall där man hittar en behandlingsbar underliggande sjukdom som orsak till autismen. Tidiga psykoedukativa insatser är troligen av stort värde för att förbättra familjers livskvalitet, och specialpedagogiska och beteendeterapeutiska interventionsprogram kan vara mycket effektiva för att minska beteendestörningar och kommunikationssvårigheter, men det är fortfarande oklart hur mycket dessa program, i sig själva, påverkar livstidsprognosen. Någon medicin speciellt mot autistiska symptom har ännu inte dokumenterats vara effektiv. Flera studier tyder däremot på att oxytocin kan ha god effekt på de sociala interaktionsproblemen (ännu ej i allmänt kliniskt bruk) och att melatonin ofta har god effekt på sömnsvårigheterna som är vanligt förekommande vid autism. ADHD vid autism skall behandlas på samma sätt som ADHD utan autism. Detsamma gäller i stort sett för epilepsi, även om det är viktigt att känna till att vissa antiepileptiska preparat (fr.a. inom gruppen bensodiazepiner) kan försämra de autistiska symptomen.

Prognosen vid autism avgörs snarare av de andra problem som är associerade med tillståndet än av mängden autistiska symptom i sig. Autism predicerar autism, men inte nödvändigtvis en dålig psykosocial prognos. Om det saknas allvarlig ”samsjuklighet” (t.ex. om barnet inte har utvecklingsstörning, inte språkstörning och inte ADHD) är det fullt möjligt att ”resultatet” kan bli ett självständigt vuxenliv med god livskvalitet. En mycket liten grupp av människor med autism begår under sin livstid extrema brott, som kanske hade kunnat förhindras med tidig korrekt diagnos och psykoedukativa insatser. Den stora majoriteten av samtliga är, om något, mera laglydiga än andra människor.

Psykisk utvecklingsstörning (”intellectual developmental disorder/IDD”) och svagbegåvning

Ett par procent av alla skolbarn har ”egentligen” psykisk utvecklingsstörning (med testad IQ under 70 och adaptiv funktionsnedsättning), men bara knappt hälften av dessa har fått en korrekt diagnos före 10 års ålder (Gillberg & Söderström 2003). Ytterligare många procent av alla barn är svagbegåvade och har en IQ som ligger klart under befolkningens medelvärde (detta är självklart och sammanhängande med definitionen av IQ). Svagbegåvning diagnostiseras numera oerhört sällan. I ett samhälle präglad av krav på högt tempo och god läs- och skrivförmåga är det närmast en självklarhet att ”oupptäckt” svagbegåvning och psykisk utvecklingsstörning leder till problem, dels i form av skolvårigheter, men dessutom – till följd av en tilltagande försämring av självbilden – ångest, depression och antisocial utveckling. Nedsatt funktion till följd av begåvningshinder torde vara den enskilt vanligaste orsaken till psykiska problem och anpassningssvårigheter i vårt samhälle, men det är ovanligt att denna bakomliggande ”kärnproblematik” uppmärksammas. Istället blir diagnosen depression, ångest, uppförandestörning eller ADHD.

Många studier talar för att det i själva verket oftast är begåvningshinder som ”driver” en negativ utveckling hos barn med andra ESSENCE-problem; till exempel står utvecklingsstörning för merparten av variansen när det gäller ”dålig prognos” vid autism.

Motorisk koordinationsstörning (”developmental coordination disorder/DCD”)

Nästan 5 procent av alla sex- sjuåringar har sådana problem med fin- eller grovmotorik eller allmänt med koordination av rörelser att det leder till påtagligt funktionshinder i vardagen. Det är detta som avses med diagnosbeteckningen DCD.

Att inte, i takt med jämnåriga, lära sig att cykla, simma, åka skridskor eller skidor eller att klara av bollspel i grupp medför stor risk för utanförskap och känsla av att inte ”duga till”. DCD förekommer hos hälften av alla med ADHD, nästan alla med Aspergers syndrom och är vanligt inom alla ESSENCE-undergrupper, utom möjligen Tourettes syndrom, där motoriken, bortsett från ticsen, ofta är väl utvecklad. DCD medför hög risk för depression, särskilt hos pojkar. Det finns goda interventionsmöjligheter med motorisk träning av olika slag; lösningen är dock inte alltid att tvinga det drabbade barnet till regelbundet deltagande i storgruppsgymnastik och bollspel, som ofta leder till känslor av skam, vrede och dumhet och som många gånger upplevs som ren mobbning. Centralstimulerande medicin som används vid ADHD har också ofta positiv effekt på motoriken i fall där DCD förekommer ihop med ADHD.

IDD, andra begåvningshinder och DCD hör till de, i våra dagar, minst uppmärksammade ESSENCE-problemen och behöver bli föremål för fördjupad forskning under de närmaste åren.

Tourettes syndrom och andra ticstillstånd

Tics (såväl motoriska som vokala) är mycket vanligt förekommande i tidiga skolår, men bara omkring en procent av alla unga människor är handikappade av multipla motoriska och vokala tics. Det är denna senare grupp som kan få diagnosen Tourettes syndrom. Ticsyndrom, liksom många andra tillstånd inom ESSENCE-gruppen, är höggradigt ärftliga. En undergrupp inom Tourettegruppen är den vars symptom akut utlösts av eller på annat sätt går att koppla till infektioner av olika slag. I denna senare grupp är problematiken ofta mycket komplex med starka inslag av ADHD och tvångssyndrom och diagnostiseras ibland som PANDAS eller PANS (Paediatric Acute onset Neuropsychiatric Syndrome).

Det är ovanligt att tics i sig själva innebär någon betydande funktionsnedsättning. I allmänhet är dock Tourettes syndrom associerat med antingen ADHD eller tvångssyndrom eller både och. Dessutom förekommer ofta autistiska drag. Det är denna senare ”samsjuklighet” med annan ESSENCE problematik som ofta ger betydande anpassningsproblem under uppväxten.

Tics i sig kan mycket väl behandlas med till exempel atypiska neuroleptika, men om det inte föreligger andra svårigheter inom ESSENCE-gruppen är det ofta klokt att bara ställa diagnos och informera om att ticsen kanske kommer att försvinna helt, kanske komma tillbaka ”i skov” under stress eller avslappning, eller finnas för jämn utan att för den skull medföra andra problem annat än att människor som inte känner till vad tics är kommer att undra ”varför han/hon betar sig så konstigt”.

Beteendemässiga fenotypsyndrom, epilepsi och andra neurologiska syndrom

Det finns idag många hundra kända genetiska tillstånd som medför typiska eller någorlunda enhetliga beteendemässiga/psykiatriska egenheter/symptom. Exempel på sådana beteendemässiga fenotypsyndrom är Downs syndrom, Fragile X syndrom, tuberös skleros, 22q11deletionssyndrom, Noonans syndrom och Turners och Klinefelters syndrom. Även fetalt alkoholsyndrom (FAS)/fetala alkoholeffekter (FAE), valproatsyndrom (som kan uppstå om modern medicinerat med valproat under graviditeten) och thalidomidsyndrom räknas till denna grupp. Gemensamt för dessa är att vart och ett av tillstånden är sällsynt (undantaget är FAS och FAE som säkert drabbar någon procent av alla barn), att flertalet specialister som familjen får kontakt med vet nära nog ingenting om syndromet och att man kan utgå från att familjer som ”drabbats” av samma syndrom i allmänhet har mycket kunskap som andra familjer har stor nytta av att få ta del av. Många gånger (t.ex. vid 22q11deletionssyndrom) upptäcks fenotypsyndromet först sedan barnet eller den vuxna fått en eller flera andra ESSENCE-diagnoser, såsom ADHD, psykisk utvecklingsstörning eller språkstörning. Det är viktigt att känna till att åtminstone 1 procent av hela befolkningen har något beteendemässigt fenotypsyndrom (2 procent eller mera om FAS/FAE räknas in) och att man vid andra diagnoser inom ESSENCE-området alltid måste överväga – och eventuellt genetiskt eller på annat sätt utreda – om ett sådant syndrom kan ”ligga bakom” till exempel autism eller ADHD.

Epilepsi förekommer hos 0,5 procent av alla barn, feberkramper därutöver hos två-tre procent. Beteendestörningar och annan ESSENCE-problematik är mycket kraftigt överrepresenterade vid epilepsi, troligen också vid feberkramper. Ibland beror detta samband på den bakomliggande hjärnfunktionsstörningen som ger upphov till både epilepsi/krampsjukdomen och till exempel utvecklingsstörning/autism eller ADHD. Andra gånger medför stigmat av krampsjukdomen eller andra psykologiska faktorer nedsatt självförtroende, oro och depression, och, i vissa fall till och med så kallade pseudokramper. Epileptogen aktivitet under icke-REM-sömn (csws eller continuous spike and wave activity during slow sleep) kan dels ligga bakom det så kallade Landau-Kleffner-syndromet (med kraftig nedsättning av språkförståelse/verbal auditiv agnosi, successivt även tal-språklig störning, beteendemässig problematik, eventuellt autism eller ADHD, och kramper) dels leda till andra svårtolkade psykiatriska problemkonstellationer.

CP, hydrocephalus, och muskelsjukdomar är också starkt associerade med ESSENCE-problematik. Detta har dock uppmärksamats först på allra senaste tiden och forskningen på området är eftersatt.

Slutkommentar

ESSENCE MÅSTE BETRAKTAS som ett folkhälsoproblem som drabbar nästan var tionde barnfamilj. Många procent av alla barnfamiljer är därmed i behov av att deras barn får tidig utredning och hjälp om det finns långvariga problem i fråga om barnets utveckling (tabell 2). Idag erbjuds sällan sådan hjälp på något helhetligt sätt – i allmänhet uppmärksammas, om någon diagnos alls ställs innan barnet börjar skolan, en eller annan aspekt på den sammantagna problematiken, som i allmänhet är komplex. Ett barn som uppfyller kriterier för ”autism” får kanske den diagnosen och hjälp riktad mot autism, utan att man gör ”affär” av de samtidiga problemen psykisk utvecklingsstörning, språkstörning, och ADHD – problem som mycket väl kan vara minst lika negativa för barnets fortsatta utveckling som autismen. Ett annat barn, som kanske kommer till logoped på grund av försenad språklig utveckling, får diagnosen ”språkstörning” och de samtidiga problemen med ADHD och DCD förblir odiagnostiserade i många år. Familjer bör i framtiden kunna vända sig till ett och samma centrum/verksamhet och där kunna förväntas möta bred specialistkompetens inom hela ESSENCE-området. Där måste – åtminstone – finnas läkare, sjuksköterska, psykolog och pedagog. Andra yrkeskategorier (såsom logoped, arbetsterapeut, audiolog, kliniska genetiker m.fl.) måste finnas knutna till ESSENCE-mottagningen. Kunskapsnivån när det gäller barnpsykiatri/barnneurologi, utvecklingspsykologi, genetik, epigenetik och hjärnans tidiga utveckling, likaväl som inom familjemedicin och pedagogik, måste vara hög inom sådana ESSENCE-centra.

Tabell 2. Symptom eller oro avseende förskolebarns utveckling som bör leda till utredning avseende ESSENCE.

Symptom före skolstart som medför tydlig funktionsnedsättning i många månader och som beskrivs som avvikelse/oro för barnets utveckling i fråga om:	
1	Allmän utveckling
2	Motorik
3	Språk/kommunikation
4	Social interaktion
5	Uppmärksamhet ("verkar inte lyssna")
6	Aktivitet (för hög eller för låg)/impulsivitet (extrem)
7	Allmänt beteende
8	Sinnesstämning
9	Sömn/uppfödning

Referenser

- Aicardi, J., Bax, M. & Gillberg, C. (2009) *Neurological Disorders of Childhood*. Cambridge University Press. Cambridge.
- Biederman, J., Mick, E., Faraone, S.V., Spencer, T., Wilens, T.E. & Wozniak, J. (2003). *Current concepts in the validity, diagnosis and treatment of paediatric bipolar disorder*. International Journal of Neuropsychopharmacology, 6, 293.
- Delorme, R., Ey, E., Toro, R., Leboyer, M., Gillberg, C. & Bourgeron, T. (2012) *Reversing synaptic defects in autisms*. Nature Genetics (in press).
- Gillberg, C. & Soderstrom, H. (2003). *Learning disability*. Lancet, 362, 11.
- Gillberg, C. (2010) *The ESSENCE in child psychiatry: Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations*. Research In Developmental Disabilities, 31, 1543.
- Jamain, S., Quach, H., Betancur, C., Råstam, M., Colineaux, C., Gillberg, I.C., Soderstrom, H., Giros, B., Leboyer, M., Gillberg, C. & Bourgeron, T.; Paris Autism Research International Sibpair Study. (2003) *Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism*. Nature Genetics, 34, 27.
- Johnson, M., Ostlund, S., Fransson, G., Kadesjö, B. & Gillberg, C. (2009) *Omega-3/Omega-6 fatty acids for attention deficit hyperactivity disorder: a randomized placebo-controlled trial in children and adolescents*. Journal of Attention Disorders, 12, 394.
- Kadesjo, B. & Gillberg, C. (1999). *Developmental coordination disorder in Swedish 7-year-old children*. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 38, 820.
- Kadesjo, B. & Gillberg, C. (2000). *Tourette's disorder: Epidemiology and comorbidity in primary school children*. Journal of American Academy and Child Adolescent Psychiatry, 39, 1466.
- Kadesjo, B. & Gillberg, C. (2001). *The comorbidity of ADHD in the general population of Swedish school age children*. Journal of Child Psychology and Psychiatry, 42, 487.
- Lundström, S., Chang, Z., Råstam, M., Gillberg, C., Anckarsäter, H. & Lichtenstein, P. (2012) *Autism spectrum disorders and autisticlike traits: similar etiology in the extreme end and the normal variation*. Archives of General Psychiatry, 69, 46.
- Miniscalco, C., Nygren, G., Hagberg, B., Kadesjö, B. & Gillberg, C. (2006) *Neuropsychiatric and neurodevelopmental outcome of children at age 6 and 7 years who screened positive for language problems at 30 months*. Developmental Medicine and Child Neurology, 48, 361.
- Macmillan, S., Pritchett, R., Young, D., Wallace, B., Butcher, J., Sim, F., Baynham, K., Davidson, C., Gillberg, C. & Minnis, H. (2012) *Reactive attachment disorder in a deprived population: not rare but hard to find*. British Journal of Psychiatry (in press).
- Nygren, G., Cederlund, M., Sandberg, E., Gillstedt, F., Arvidsson, T., Gillberg, I.C., Westman Andersson, G. & Gillberg, C. (2012) *The prevalence of autism spectrum disorders in toddlers: a population study of 2-year-old Swedish children*. Journal of Autism and Developmental Disorders, 42, 1491.
- Rasmussen, P. & Gillberg, C. (2000). *Natural outcome of ADHD with Developmental Coordination Disorder at age 22 years: A controlled, longitudinal, community-based study*. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 39, 1424–1431.



Torsten Söderbergs Stiftelse och Ragnar Söderbergs stiftelse har i samarbete med Svenska Läkaresällskapet tilldelat professor Christopher Gillberg, Göteborgs universitet, det Söderbergiska priset i medicin 2012 för hans banbrytande arbete inom det neuropsykiatriska forskningsområdet som i mycket hög grad bidragit till förståelsen av orsaksfaktorer vid bland annat autismspektrumsjukdomar.

Torsten Söderbergs Stiftelse och Ragnar Söderbergs stiftelse delar gemensamt ut det Söderbergiska priset på en miljon kronor. Priset utdelas vartannat år inom ekonomi eller rättsvetenskap och vartannat år inom medicin; i det förra fallet efter beslut av Kungl. Vetenskapsakademien och i det senare fallet i samarbete med Svenska Läkaresällskapet.