

Autismspektrumtillstånd vid svår CP upptäcks ofta sent

Retrospektiv genomgång av 10 års journaler

MARGARETA DAHL, docent, överläkare, sektionen för barn-neurologi och rehabilitering, Akademiska barnsjukhuset
margareta.dahl@akademiska.se
CHRISTINA BERGSTEN, leg logoped

ANITA HAMMARBERG, specialpedagog
MARIE SANDSTRÖM, leg sjukgymnast
MARGARETA STRINNHOLM, leg psykolog; samtliga Folke Bernadotte regionhabilitering, Akademiska barnsjukhuset, Uppsala

Autismspektrumtillstånd (AST) definieras i diagnosmanualerna DSM-IV [1] och ICD-10 [2] som tidigt debuterande funktionshinder som karakteriseras av att barnet har kvalitativa störningar i socialt samspel, kommunikation och beteende [3]. I begreppet AST inkluderas autistiskt syndrom, Aspergers syndrom och atypisk autism. Epidemiologiska studier under 2000-talet har visat att förekomsten av AST i Europa och Nordamerika är ca 6–10 per 1000 barn [4–7]. Fler pojkar än flickor får en AST-diagnos [5].

Aktuell forskning tyder på att orsaken till AST är multifaktoriell och ofta polygenetisk [8, 9]. Många barn med AST uppvisar tecken på störd hjärnfunktion [3, 5, 10]. Man har funnit att 30–50 procent av barnen med AST har psykisk utvecklingsstörning [10] och att 5–30 procent har epilepsi [10]. Den kliniska bilden kan dock te sig mycket olika för de enskilda barnen. Oavsett orsak är AST ofta allvarligt handikappande för ett barns utveckling [10]. Tidig intensiv social träning har i vissa studier visat sig ha gynnsam effekt på den fortsatta utvecklingen hos barn med AST [11], medan andra inte visat samma positiva effekt [12].

Den tidiga bristande förmågan till ömsesidighet (joint attention) är sannolikt ett av de vanligaste tidiga tecknen på AST [13]. Ibland fångas barnen upp genom att de under spädbarnsåret uppvisar svåra problem med ätande och sömn [14, 15]. Mycket försenad talutveckling kan också leda till att en AST-diagnos kan ställas tidigt [14, 16]. Screening för AST vid ca 2,5 års ålder har visat sig vara gynnsam för att identifiera barn med AST [10].

Autismspektrumstörning och cerebral pares

Vid flera olika sjukdomar, syndrom och funktionsnedsättningar har man funnit ökad förekomst av AST jämfört med befolkningen i övrigt [17]. AST rapporteras förekomma hos upp till 30 procent av blinda barn, hos 10–20 procent av barn med svår hörselnedsättning och hos 30 procent av barn med svår psykisk utvecklingsstörning [18].

Med cerebral pares (CP) avses ett motoriskt funktionshinder beroende på en icke-progressiv hjärnskada som inträffat under fosterlivet, kring förlossningen eller under de första två levnadsåren [19]. CP är den vanligaste orsaken till rörelsehinder hos barn. Cirka två per 1000 levande födda barn i Sverige får diagnosen CP [20]. CP klassificeras utifrån fynd som varande spastisk eller dyskinetisk kombinerad med en beskrivning av den motoriska funktionsnedsättningen [19].

Definitionen av CP har under 2000-talet utvidgats till att inte bara inkludera motoriska problem utan också kognitiva symtom, krampsjukdom, synproblem, beteendevikelser och kommunikationssvårigheter [19]. Ju svårare motorisk

■ FAKTA 1. Ny klassifikation av CP och nivåer enligt GMFCS [19].

CP-typer

- Spastisk CP: unilateral, bilateral
- Dyskinetisk CP: koreoatetos, tonusväxling
- Ataxi

Bilateral spastisk typ: Ökad muskelspänning i båda armar och ben, vilket ger svårigheter att utföra viljemässiga rörelser.

Dyskinetisk typ: Växlande muskelspänning och ofrivilliga rörelser, vilket gör det svårt att styra musklerna.

Gross Motor Function Classification System (GMFCS), nivåer

Nivå I: Går utan begränsningar, inskränkningar i mer avancerade grovmotoriska färdigheter.

Nivå II: Går utan gånghjälpmedel, begränsningar vid gång utomhus.

Nivå III: Går med hjälpmedel, begränsningar vid gång utomhus.

Nivå IV: Begränsningar i förmågan att förflytta sig, får transporteras eller använda elrullstol utomhus.

Nivå V: Förmågan till självständig förflyttning är mycket begränsad även med användning av tekniska hjälpmedel.

TABELL I. Karakteristika hos det totala materialet av barn med CP (n = 64). Förekomst av prematuritet, perinatal asfyxi och olika typer av funktionsnedsättningar.

	Antal (procent)
Kön, pojke	47 (73)
Prematuritet (<37 graviditetsveckor)	8 (13)
Perinatal asfyxi (Apgar <7 vid 5 minuter)	38 (59)
GMFCS, nivå V	57 (89)
CP, dyskinetisk typ	31 (48)
Mental retardation	58 (91)
Epilepsi (behandling)	47 (73)
Svår synnedsättning	34 (52)

funktionsnedsättning, desto större risk för att barnet också har andra funktionsproblem [20–22]. I tidigare studier har man funnit att 7–15 procent av 6–9-åringar med CP också har en AST-diagnos [18, 23, 24]. I dessa studier har man dock inte undersökt vid vilken ålder barnen fått diagnosen AST eller om barnen visat tidiga specifika karakteristika.

Folke Bernadotte regionhabilitering (FBH) är en avdelning av Akademiska barnsjukhuset i Uppsala. Hit remitteras barn

■ SAMMANFATTAT

Journalerna för alla 64 barn med CP och svårt motoriskt funktionshinder som utretts på Folke Bernadotte regionhabilitering under en tioårsperiod har analyserats.

Inget av barnen hade ett tidigare diagnostiserat autismspektrumtillstånd (AST).

Tio av barnen fick vid utredning en nytillkommen AST-diagnos.

Trots tidiga symtom fick flertalet barn en diagnos först i skolålder. **Tidiga problem** med uppfödning, sömn och skrikighet var betydligt vanligare hos barn med CP och AST än hos barn med CP utan AST.

Diagnosen AST ledde till ökad förståelse hos barnets omgivning och till förändrad pedagogik.

KLINIK & VETENSKAP ORIGINALSTUDIE

TABELL II. Karakteristika hos barnen med svår CP och AST. GMFCS = motorisk funktionsnivå enligt Gross Motor Function Classification System (Fakta 1). MR = mental retardation. Syn = behandlingskrävande synnedättning. Ep = behandlingskrävande epilepsi.

Barn nr	Kön	Ålder vid diagnos	CP-typ	GMFCS, nivå	Graviditetsvecka	Orsak	MR	Syn	Ep	Tidiga symtom
1	P	5	Dyskinetisk	5	40	Asfyxi partus	+	+	+	Skrik, uppfödning
2	P	5	Dyskinetisk	5	42	Asfyxi partus	+	+	+	Skrik, uppfödning, sömn
3	F	7	Spastisk bilateral	5	40	Asfyxi partus	+	+	+	Uppfödning, sömn
4	P	8	Spastisk bilateral	4	41	Missbildning	+	+		Skrik, uppfödning
5	P	9	Spastisk bilateral	5	40	Missbildning	+	+	+	Uppfödning
6	P	9	Dyskinetisk	5	42	Asfyxi partus	+		+	Skrik, uppfödning, sömn
7	P	10	Spastisk bilateral	5	33	Asfyxi 2 mån	+	+		Skrik, sömn
8	P	12	Spastisk bilateral	4	40	Missbildning	+			Skrik
9	P	11	Spastisk bilateral	4	40	Asfyxi partus	+		+	Skrik, uppfödning
10	F	13	Dyskinetisk	5	41	Asfyxi partus	+			Uppfödning

TABELL III. Problem med uppfödning, sömn och skrikighet under spädbarnsåret hos barn med CP och AST (n = 10) och CP utan AST (n = 54). Totalt antal = 64.

Problem	Barn med AST, antal (procent)	Barn utan AST, antal (procent)	P-värde	Totalt, antal (procent)
Uppfödning	8 (80)	25 (46)	NS	33 (52)
Sömn	4 (40)	9 (17)	NS	13 (20)
Skrikighet	7 (70)	7 (13)	0,000	14 (22)
Minst ett problem	10 (100)	28 (52)	0,004	38 (59)
Antal problem per barn	1,9±0,7	0,9±0,9	0,001	1,1±1,1

och ungdomar med olika funktionsnedsettningar och med olika frågeställningar. På senare år har vi noterat att flera barn med CP och svår motorisk funktionsnedsettnings, som remitterats till FBH för utredning av kommunikation, visat sig uppfylla kriterierna för diagnosen AST. Syftet med denna studie var att undersöka hur många barn det rör sig om, vid vilken ålder diagnosen AST ställdes och om dessa barn uppvisade några specifika tidiga karakteristika.

MATERIAL OCH METOD

Urvalet utgjordes av alla barn med CP och svår motorisk funktionsnedsettnings (GMFCS nivå IV–V, Fakta 1) som under åren 2000–2010 remitterades till FBH för utredning och behandling av kommunikation och som inte tidigare fått diagnosen AST. Totalt 64 barn (47 pojkar och 17 flickor) i åldern 3–19 år (medianålder 9 år) remitterades från olika habiliteringar under denna period. Samtliga barn hade stora svårigheter med kommunikation, och 30 av barnen saknade tal.

Alla barn utreddes under en tvåveckorsperiod på FBH av ett specialistteam bestående av sjukgymnast, arbetsterapeut, logoped, läkare, psykolog och pedagog. En omfattande bedömning av barnens tal, språk, kommunikation och kognition gjordes. Syftet var att undersöka hur barnen skulle kunna använda olika alternativa kommunikationssätt för att komplettera bristfälligt tal eller språk.

Vid utredningen observerades hos vissa barn samspelsvärigheter som väckte misstankar om autismproblematik. Detta ledde till en utökad bedömning av om barnen uppfyllde kriterierna för AST. Vedertagna metoder för diagnostik av AST kunde då inte användas på grund av barnens stora motoriska svårigheter, och bedömningsmaterialet måste individanpassas och tolkas utifrån barnets speciella förutsättningar. Utöver en multiprofessionell klinisk bedömning baserades AST-diagnosen på intervjuer med föräldrar och lärare.

Denna retrospektiva studie består av en genomgång av bar-

nens journaler (från FBH, lokala habiliteringar och barnklinik) med avseende på neonatala data (graviditetslängd, prematuritet, asfyxi), funktionshindrens typ och omfattning (typ av CP, motorisk nivå enligt GMFCS, mental retardation, epilepsi, synnedsettnings) och förekomst av tidiga symtom som förknippas med diagnosen AST. Diagnosen ställdes av erfarna psykologer och läkare och baserades på intervjuer med föräldrar och kliniska observationer, enligt SBU:s rekommendationer [25]. Barnen med och utan nytillkommen AST-diagnos jämfördes statistiskt med hjälp av Fischers exakta test och Students t-test för oberoende grupper.

RESULTAT

I det totala materialet uppvisade de flesta av barnen med CP och den svåraste graden av motorisk funktionsnedsettnings också andra funktionsnedsettnings (Tabell I). Drygt hälften hade dyskinetisk CP och resterande spastisk bilateral CP. Nästan alla barn var fullgångna, och över hälften hade drabbats av svår asfyxi.

Vid utredningen på FBH fick tio barn (åtta pojkar och två flickor) i åldern 5–13 år en nytillkommen AST-diagnos (fem med autistiskt syndrom och fem med atypisk autism). Kliniska karakteristika sammanfattas i Tabell II. Flera av barnen hade misstänkta stereotyper, men barnens svåra motoriska funktionsnedsettnings gjorde att dessa var svåra att bedöma. Då diagnosen AST ställdes var åtta av de tio barnen i skolåldern. Genomgång av journalerna visade att samtliga tio barn redan i tidig ålder hade haft ett eller flera problem med skrikighet, ätovilja och sömn. Vid tidigare utredningar hade barnen varit svåra att bedöma kommunikativt, och tidigare given kommunikationsträning hade inte gett lyckat resultat.

Vid senare uppföljning av barnen som fick en AST-diagnos uppgav föräldrar, lokal habilitering och pedagoger i barnets ordinarie skola att diagnosen AST lett till ökad förståelse för barnets svårigheter och till förändrad pedagogik.

I Tabell III jämförs barnen med och utan nytillkommen AST-diagnos. Barnen med AST uppvisade signifikant fler tidiga problem med uppfödning, skrik och sömn. De beskrevs i journalerna som mycket skrikiga och otröstliga. Däremot skilde sig inte grupperna åt vad beträffar grad av motorisk funktionsnedsettnings, förekomst av psykisk utvecklingsstörning, epilepsi eller synnedsettnings. Barnen skilde sig inte heller åt beträffande graviditetslängd eller perinatal asfyxi.

I Fakta 2 redovisas pojke nummer 2, Kalle, som uppvisade typiska symtom på AST från tidig ålder.

DISKUSSION

Denna studie är inte baserad på en population av barn med CP. Vi kan därför inte dra några generella slutsatser. Till skillnad från tidigare undersökningar på den totala gruppen barn med CP inkluderades här enbart barn med CP och stora motoriska

■ FAKTA 2. Kalle, pojke nr 2.

Kalle föddes fullgången med en svår CP-skada (perinatal asfyxi med efterföljande bilateral spastisk CP, GMFCS, nivå V). Han har också nedsatt synförmåga, som bedömts bero på kortikal blindhet (svårt att tolka synintryck). **Hans första levnadsår** var problematiskt beträffande sömn och ätande. Modern upplevde

att kontakten med Kalle avvek redan från början. Föräldrarna beskrev att Kalle behövde deras totala uppmärksamhet hela tiden för att inte skrika otröstligt. **Vid 3 års ålder** konstaterades att Kalle var kravkänslig, hade svårt att vänta och uppvisade brister i förmågan till samspel. Han utvecklade inget tal.

Kalle remitterades till FBH för en kommunikationsutredning då han var 5 år. Vid utredningen fann man att Kalle hade en psykisk utvecklingsstörning, men samtidigt märkte man att han kunde mer än han visade. Han var ytterst motivationsberoende och ogillade allt som var nytt och okänt men svarade bra

på struktur och schemalagda aktiviteter.

Kalle fick tilläggsdiagnosen AST. Den ledde till större förståelse för hans beteenden och mer anpassad pedagogik i förskolan. Uppföljande bedömning på FBH visade att han utvecklades positivt och att beteendeproblemen minskade med åren.

funktionsnedsättningar. I denna studie uppvisade alla barnen med CP och nytillkommen AST-diagnos tidiga symtom på mycket avvikande förmåga till kommunikation och socialt samspel. I det totala materialet av de 64 barnen med CP uppvisade många tidiga problem med uppfödning och sömn. Också detta är i överensstämmelse med tidigare rapporter rörande barn med CP [18, 26, 27].

Vid jämförelse av barn med och utan nytillkommen AST-diagnos visade det sig att barnen med AST hade haft signifikant fler tidiga svåra problem med uppfödning, sömn och skrikighet trots att det inte fanns några övriga skillnader mellan grupperna. Sådana tidiga problem hos barn utan somatiska sjukdomar har rapporterats predicera senare AST [15]. Resultaten i vår undersökning antyder att detta även kan gälla barn med CP och svår motorisk funktionsnedsättning.

Trots tidiga symtom fick flertalet barn med CP diagnosen AST först när de gått några år i skola. Flera orsaker kan förmodas förklara den sena diagnosen. För det första kan barnets funktionsnedsättning per se ha gjort att man förväntat sig att barnet skulle utvecklas långsamt. För det andra hade man under lång tid sökt efter medicinska orsaker till barnets olika svårigheter. För det tredje är det uppenbart att dessa barn är mycket svårbedömda.

Olika former av AST hos ett barn på tidig utvecklingsnivå har tolkats som en del i barnets utvecklingsstörning. Det kan ha bidragit till att diagnosen AST inte ställts för flera av dem trots att de uppvisat mycket tydliga beteenden som inte egentligen kunnat tillskrivas den tidiga utvecklingsnivån. För barn utan svår funktionsnedsättning finns validerade metoder för screening av AST [28]. Det skulle vara önskvärt att sådan screening även fanns för barn med svår CP. I Fakta 3 anger vi

■ FAKTA 3. Symtom vid svår CP och AST

Tidiga symtom

- Skrik
- Sömnproblem
- Spänd vid matning
- Dålig synkontakt
- Avvikande sensorik
- Verkar inte höra
- Inte intresserad av leksaker
- Inte intresserad av kommunikation

Senare symtom

- Lystrar inte till sitt namn
- Samspelar mest på egna villkor
- Selektivt ätintresse
- Kan troligen mer än han/hon visar (motorik/kognition)
- Ojämn begåvningsprofil med enstaka toppar
- Ytterst motivationsberoende
- Begränsade och stereotypa rörelser

tidiga faktorer, som enligt vår kliniska erfarenhet kan leda till misstanke om att AST föreligger.

KONKLUSION

Resultaten i vår retrospektiva studie antyder att autism kan vara underdiagnostiserat hos barn med CP och svår motorisk funktionsnedsättning. Vidare fann vi att flertalet barn, trots tidiga och typiska symtom på AST, fick diagnosen AST först i skolåldern. Vi anser att en AST-diagnos kan medföra stor skillnad i bemötandet av dessa barn.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

■ SUMMARY

The aim of the present study was to describe clinical findings in a study of children with severe cerebral palsy (CP) and a newly rendered diagnosis of autism spectrum disorders (ASD). 64 children with CP and severe motor dysfunction were admitted to Folke Bernadotte regional habilitation for investigation of their communication. Upon investigation ten of those children received a new diagnosis of ASD. Despite typical early signs and symptoms of ASD, most of those children were not diagnosed until school age. The children with ASD had significantly more early problems with feeding, sleeping and irritability compared with the children without ASD. In children with severe CP, problems with social interaction, verbal and nonverbal communication may be overlooked or regarded as a part of the disability, so a diagnosis of ASD may go unnoticed. Early diagnosis of ASD in children with severe CP is extremely important for providing those children with optimal opportunities to develop.

REFERENSER

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4th Edition. Text revision (DSM-IV-TR). Washington DC: American Psychiatric Publishing; 2000.
2. WHO. International Classification of Diseases, 10th Edition (ICD-10). Geneva: World Health Organization; 1992.
3. Wing L. Autistic spectrum disorders. *BMJ*. 1996;312:327-8.
4. Baird G, Simonoff E, Pickles A, et al. Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet*. 2006;368(9531):210-5.
5. Fombonne E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatr Res*. 2009;65:591-8.
6. Nygren G, Cederlund M, Sandberg E, et al. The prevalence of autism spectrum disorders in toddlers: a population study of 2-year-old Swedish children. *J Autism Dev Disord*. 2012;42:1491-7.
7. Fernell E, Gillberg C. Autism spectrum disorder diagnoses in Stockholm preschoolers. *Res Dev Disabil*. 2010;31:680-5.
8. Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I. The genetics of autism. *Pediatrics*. 2004;113:472-86.
9. Bremer A, Giacobini M, Eriksson M. Copy number variation characteristics in subpopulations of patients with autism spectrum disorders. *Am J Med Genet B Neuro-psychiatr Genet*. 2011;156:115-24.
10. Johnson CP, Myers SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2007;120:1183-215.
11. Magiati I, Charman T, Howlin P. A two-year prospective follow-up study of community-based early intensive behavioural intervention and specialist nursery provision for children with autism spectrum disorders. *J Child Psychiatry*. 2007;48:803-12.
12. Fernell E, Hedvall Å, Westerlund J, et al. Early intervention in 208 Swedish preschoolers with autism spectrum disorder. A prospective naturalistic study. *Res Dev*. 2011;32:2092-101.
13. Bryson SE, Zwaigenbaum L, Brian J, et al. A prospective case series of high-risk infants who developed autism. *J Autism Dev Disord*. 2007;37:12-24.
14. Kozłowski AM, Matson JL, Horowitz M, et al. Parents' first concerns of their child's development in toddlers with autism spectrum disorders. *Dev Neuro-rehabil*. 2011;14:72-8.
15. Barnevik Olsson M, Carlsson LH, Westerlund J, et al. Autism before diagnosis: crying, feeding and sleeping problems in the first two years of life. *Acta Paediatr*. 2013;102:635-9.
16. Hagberg BS, Miniscalco C, Gillberg C. Clinic attenders with autism or attention-deficit/hyperactivity disorder: cognitive profile at school age and its relationship to pre-school indicators of language delay. *Res Dev Disabil*. 2010;31:1-8.
17. Nordin V, Gillberg C. Autism spectrum disorders in children with physical or mental disability or both. I. Clinical and epidemiological aspects. *Dev Med Child*. 1996;38:297-313.
18. Gillberg C, Billstedt E. Autism and Asperger syndrome: coexistence with other clinical disorders. *Acta Psychiatr Scand*. 2000;102:321-30.
19. Rosenbaum P, Paneth N, Leviton A, et al. A report: the definition and classification of cerebral palsy April 2006. *Dev Med Child Neurol Suppl*. 2007;109:8-14.
20. Himmelmann K, Hagberg G, Uvebrant P. The changing panorama of cerebral palsy in Sweden. X. Prevalence and origin in the birth-year period 1999-2002. *Acta Paediatr*. 2010;99:1337-43.
21. Himmelmann K, Beckung E, Hagberg G, et al. Gross and fine motor function and accompanying impairments in cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol*. 2006;48:417-23.
22. Himmelmann K, Uvebrant P. Function and neuroimaging in cerebral palsy: a population-based study. *Dev Med Child Neurol*. 2011;53:516-21.
23. Kilincaslan A, Motavalli Mukaddes N. Pervasive developmental disorders in individuals with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol*. 2009;51:289-94.
24. Christensen D, Van Naarden Braun K, Doernberg NS, et al. Prevalence of cerebral palsy, co-occurring autism spectrum disorders, and motor functioning - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, USA, 2008. *Dev Med Child Neurol*. 2014;56(1):59-65.
25. SBU. Autismspektrumtillstånd - diagnos och insatser, vårdens organisation och patientens delaktighet. Stockholm: Statens beredning för medicinsk utvärdering; 2013. SBU-rapport nr 215.
26. Motion S, Northstone K, Emond A, et al. Early feeding problems in children with cerebral palsy: weight and neurodevelopmental outcomes. *Dev Med Child Neurol*. 2002;44:40-3.
27. Dahl M, Thommessen M, Rasmussen M, et al. Feeding and nutritional characteristics in children with moderate or severe cerebral palsy. *Acta Paediatr*. 1996;85:697-701.
28. Robins DL, Fein D, Barton ML, et al. The modified checklist for autism in toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*. 2001;31(2):131-44.