

Demografiska faktorer påverkar förekomst av svår mental retardation

Är ingifte en faktor att räkna med också i Sverige?

Förekomsten av svårt förståndshandikapp (SMR) har i svenska studier visat sig vara cirka 3/1 000 barn. I länder där konsangvinitet (ingifte) är vanligt förekommande är prevalensen högre. För att se om konsangvinitet också skulle kunna vara en faktor av betydelse i Sverige studerades prevalensen av SMR hos barn i en förortskommun till Stockholm med stor andel invånare av icke-europeiskt/icke-nordamerikanskt ursprung.

Förekomsten av SMR var 4,5/1 000 barn, dvs 50 procent högre än den förväntade. Demografiska faktorer bör därför beaktas vid planering och fördelning av resurser till medicinska, psykologiska, sociala och pedagogiska habiliteringsinsatser.

Svår mental retardation (SMR) eller svårt förståndshandikapp (IQ <50–55) innebär en betydande kognitiv funktionsnedsättning, ofta i kombination med tilläggshandikapp såsom cerebral pares (CP), epilepsi och autism. Orsaker kan hos flertalet barn härledas till den pre-, peri- eller postnatale perioden. I majoriteten av fall är genesen prenatal [1].

Funktionsnedsättningen ställer stora krav på omhändertagande – medicinskt, psykologiskt, socialt och pedagogiskt.

Förekomsten har i svenska studier visat sig ligga på ca 3/1 000 barn (IQ <50) [2, 3]. I utvecklingsländer finner man en betydligt högre prevalens. I en studie från Pakistan av Yaqoob var prevalensen 2–3 gånger högre [4]. I den studien diskuterades betydelsen av konsangvinitet (ingifte) som en förklaring till den höga förekomsten.

Författare

ELISABETH FERNELL
docent, överläkare, barnkliniken,
Huddinge sjukhus.

Med ingifte menas äktenskap där paret har åtminstone en gemensam förälder. Yaqoob och medarbetare har i en studie från Lahore, Pakistan, diskuterat olika nivåer av konsangvinitet [5]. Konsangvinitet innebär enligt WHO:s definition äktenskap mellan syssling eller närmare släkting [6].

Flera faktorer kan ses som förklaring till ingifte – kulturella, historiska, geografiska, strävan att bevara egendom inom familjen samt att det vid ingifte föreligger kännedom om släkten [6]. Konsangvinitet är vanligt i områden med islamisk religion, men koranen uppmuntrar inte ingifte [6, 7].

I Pakistan rapporteras konsangvinitet förekomma i 46 procent av äktenskapen [5], i Libanon i 25 procent [8], i Jordanien i 67 procent [7] och i Turkiet i 35 procent [9]. I Sydeuropa är frekvensen ingifte 3–8 procent [5] och i Nordeuropa och Nordamerika 0–2 procent [5].

Då konsangvinitet är en känd riskfaktor för autosomalt recessiva sjukdomar, till vilka en del tillstånd med SMR hör, borde det finnas risk för att det i vårt land finns regioner med högre prevalens av SMR än vad som rapporterats i tidigare svenska studier.

Syftet med denna studie var därför att se om förekomsten av SMR hos barn i en svensk kommun, med stor andel invånare med utländsk bakgrund från icke-europeiska/icke-nordamerikanska länder, skulle vara högre än i de tidigare svenska studierna.

POPULATION OCH METOD

Den studerade kommunen, Botkyrka i sydvästra delen av Stockholms läns

landsting, har cirka 70 000 invånare, varav 48 procent med utländsk härkomst [11]. Av enskilda länder står Finland för den största andelen invandrare i kommunen (26 procent). Ursprungsland för den näst största invandrargruppen (17 procent) är Turkiet. Den studerade populationen var de 14 138 barn, födda mellan 1979 och 1992, som var bosatta i kommunen den 31 december 1995 (ålder 3–16 år). I denna barngrupp hade 57 procent utländsk härkomst. 37 procent i den studerade åldersgruppen var av icke-europeiskt/icke-nordamerikanskt ursprung.

Barn med SMR identifierades via journalgenomgång vid landstingets omsorgsnämnds habiliteringscenter i kommunen och vid Huddinge sjukhus barnhabilitering. Samtliga barn med SMR är kända inom dessa enheter. Etiologiska data samt uppgifter om associerade funktionsnedsättningar och om konsangvinitet hämtades från journaler.

Alla barn födda 1979–1989 hade, senast vid 6 års ålder, testats av erfaren psykolog. Yngre barn hade ej genomgått formell testning, men hade av erfaren psykolog bedömts på klinisk grund avseende grad av mental retardation.

RESULTAT

Totalt fanns 64 barn (40 pojkar, 24 flickor) födda 1979–1992 med diagnosen svårt förståndshandikapp. Detta motsvarar en total prevalens av SMR på 4,5 per 1 000 barn i åldern 3–16 år. För den europeiska/nordamerikanska populationen var prevalensen 3,7 per 1 000, och för den icke-europeiska/icke-nordamerikanska populationen 5,9 per 1 000 (Tabell I). Skillnaden var

Tabell I. Prevalens av svårt förståndshandikappade i Botkyrka kommun bland barn födda 1979–1992 i relation till ursprungslandet.

	Europeiskt/ nordamerikanskt ursprung	Icke-europeiskt/ icke-nordamerikanskt ursprung	Totalt
Population	8 893	5 245	14 138
Svårt förståndshandikapp	33	31	64
Prevalens per 1 000	3,7	5,9	4,5
95 procents konfidensintervall	2,1–5,3	4,3–7,5	3,4–5,6

Tabell II. Nationaliteten hos föräldrarna till 64 barn med svårt förståndshandikapp. ^{a)} En familj med enäggstvillingar med SMR. ^{b)} Två familjer med två barn vardera med SMR i den studerade gruppen.

Föräldrarnas nationalitet	Antal
Båda svenska	23
En svensk	5
Båda från Finland	2
Båda från övriga Europa	3 ^{a)}
Båda från icke-europeiskt/ icke-nordamerikanskt land	31 ^{b)}
Totalt	64

statistiskt signifikant ($p < 0,05$, enkelsidigt test).

Av de 64 barnen hade 28 minst en svensk förälder, fem hade föräldrar från annat nordiskt eller europeiskt land, och hos 31 barn var båda föräldrarna av icke-europeiskt/icke-nordamerikanskt ursprung (Tabell II). Antalet familjer inkluderade i studien var 61.

Tre familjer hade vardera två barn med SMR inom den studerade åldersgruppen. Totalt sex familjer (10 procent) hade minst två barn med SMR. Förutom de tre familjer som hade två barn vardera inom den studerade åldersgruppen, hade tre familjer ett barn i den studerade åldersgruppen och ytterligare minst ett barn med SMR, men i annan ålder. En av de sex familjerna var av europeiskt/nordamerikanskt ursprung. Barnen i den familjen var enäggstvillingar och föräldrarna var ej inbördes släkt.

De övriga fem familjerna med minst två barn med SMR var av icke-europeiskt/icke-nordamerikanskt ursprung; för tre av dessa föräldrapar förelåg känt kusingifte. Den totala förekomsten av konsangvinitet var inte fullständigt känd, men hos åtminstone 6 av de 29 familjerna med icke-europeiskt/icke-nordamerikanskt ursprung (21 procent) förelåg ingifte i form av kusinäkten-skap.

Orsaken till SMR var hos samtliga dessa barn prenatal eller okänd. I den europeiska/nordamerikanska barngruppen analyserades uppgift om konsangvinitet hos de 20 familjer (en familj hade tvillingar med SMR) vars barn hade prenatal eller okänd genes till SMR men ej Downs syndrom. Information om eventuellt släktskap mellan föräldrar kunde erhållas hos 15 av dessa familjer (16 barn). Inte hos någon av dessa familjer förelåg konsangvinitet.

Majoriteten, 66 procent, hade en prenatal genes till SMR (Downs syndrom, syskon med SMR, specifikt eller ospecifikt syndrom eller anläggningsdefekt i centrala nervsystemet), 6 procent hade en perinatal orsak (svår asfyxi, meningit eller cerebral blödning) och 5

Tabell III. Bakgrundsfaktorer vid svårt förståndshandikapp hos barn med europeiskt/nordamerikanskt ursprung respektive icke-europeiskt/icke-nordamerikanskt ursprung. ^{a)} Enäggstvillingar. ^{b)} MCA/MR = multipla kongenitala anomalier/mental retardation.

	Föräldrarnas nationalitet		Totalt	Andel, procent
	Europeiskt/nordamerikanskt	Icke-europeiskt/icke-nordamerikanskt		
<i>Prenatala faktorer</i>	21	21	42	66
Downs syndrom	8	5		
Syskon med SMR	2 ^{a)}	7		
Specifikt syndrom	3	2		
Ospecifikt neurometabolisk sjukdom	1	0		
CNS-missbildning	4	5		
MCA/MR ^{b)}	3	2		
<i>Perinatala skador</i>	2	2	4	6
Svår asfyxi	1	1		
Meningit	0	1		
Cerebral blödning	1	0		
<i>Postnatala faktorer</i>	2	1	3	5
Trauma	1	0		
Hypoxi	1	1		
<i>Ej möjlig att klassificera</i>	8	7	15	23
Totalt	33	31	64	100

procent en postnatal orsak (cerebralt trauma eller svårt hypoxitillbud). I 23 procent gick orsaken ej att härleda.

Fördelningen vad gäller bakgrundsfaktorer till SMR mellan dem med europeiskt respektive icke-europeiskt ursprung skilde sig endast med avseende på att andelen barn som hade syskon med SMR var större i den icke-europeiska gruppen (Tabell III).

Ytterligare minst en funktionsnedsättning sågs hos 34 barn (53 procent). Av dessa hade 15 (23 procent) ett CP-syndrom, 17 (27 procent) hade epilepsi och 15 (23 procent) hade en autismspektrumstörning.

DISKUSSION

Förekomsten av SMR var i denna studie i en förortskommun till Stockholm cirka 50 procent högre än vad som tidigare rapporterats i Sverige. Den studerade populationen är mindre än i de tidigare citerade svenska studierna, som omfattade ca 37 000 respektive 24 000 barn [2, 3], varför resultatet får tolkas med försiktighet.

En orsak kan dock möjligen vara den stora andelen icke-europeisk/icke-nordamerikansk befolkning med hög förekomst av konsangvinitet och därmed ökad risk för autosomalt recessiva sjukdomar, inkluderande tillstånd med SMR. Av de sex familjer som hade fler än ett barn med SMR förelåg kusingifte hos hälften. I en nyligen publicerad engelsk studie [12] påvisades en motsvarighet till denna studie – en högre prevalens av CP i ett område med stor andel invånare med pakistanskt ursprung.

I Sverige har förhoppningen varit att vi med förbättrad mödrhälsovård och förlossningsvård samt med prenatal diagnostik skulle kunna nedbringa frekvensen av SMR [10]. Denna studie talar för att konsangvinitet kan vara en faktor av betydelse för prevalensen av SMR även i Sverige – i regioner med stor andel invånare av icke-europeiskt/icke-nordamerikanskt ursprung. Ett sådant samband mellan konsangvinitet och SMR har påtalats i flera studier, och det etiologiska sambandet belyses väl i den svensk-jordanska studien av Janson och medarbetare [7]; de fann en signifikant högre kusingiftesfrekvens bland föräldrar till barn med SMR av prenatal eller okänd etiologi.

Sammanfattningsvis bör det beaktas att vi i Sverige har demografiska skillnader, som medför att prevalenser av handikapptillstånd kan variera mellan olika geografiska områden. Det bör finnas andra områden i Sverige med liknande befolkningsstruktur som i den aktuella studien och som därmed har en motsvarande högre förekomst av SMR.

Då SMR är ett av de tyngsta neurologiska handikappen – ofta dessutom associerat med tilläggshandikapp – bör demografiska faktorer vägas in vid planering och fördelning av resurser till medicinsk, psykologisk, social och pedagogisk habiliteringsverksamhet.

Referenser

1. Gustavson KH, Hagberg B, Hagberg G, Sars K. Severe mental retardation in a Swedish county. II. Etiologic and pathogenic aspects of children born 1959–70. Neuropädiatrie 1977; 8: 293-304.
2. Gustavson KH, Hagberg B, Hagberg G, ►

ANNONS

- Sars K. Severe mental retardation in a Swedish county. I. Epidemiology, gestational age, birth weight and associated CNS handicaps in children born 1959–70. *Acta Paediatr Scand* 1977; 66: 373–9.
3. Hagberg B, Hagberg G, Lewerth A, Lindberg U. Mild mental retardation in Swedish school children. I. Prevalence. *Acta Paediatr Scand* 1981; 70: 441–4.
4. Yaqoob M, Bashir A, Tareen K, Gustavson KH, Nazir R, Jalil F et al. Severe mental retardation in 2 to 24-month-old children in Lahore, Pakistan: a prospective cohort study. *Acta Paediatr* 1995; 84: 267–72.
5. Yaqoob M, Gustavson KH, Jalil F, Karlberg J, Iselius L. Early child health in Lahore, Pakistan: II. Inbreeding. *Acta Paediatr* 1993; suppl 390: 17–26.
6. Editorial. Consanguinity and health. *Lancet* 1991; 338: 85–6.
7. Janson S, Jayakoddy A, Abulaban A, Gustavson KH. Severe mental retardation in Jordanian children. A retrospective study. *Acta Paediatr Scand* 1990; 79: 1099–104.
8. Khlat M. Consanguineous marriages in Beirut: Time trends, spatial distribution. *Social Biol* 1988; 35: 324–30.
9. Güz K, Dedeoglu N, Lüleci G. The frequency and medical effects of consanguineous marriages in Antalya, Turkey. *Hereditas* 1989; 111: 79–83.
10. Hagberg B, Kyllerman M. Epidemiology of mental retardation – a Swedish survey. *Brain Dev* 1983; 5: 441–9.
11. Områdesbeskrivningar 1996. Botkyrka: Botkyrka kommun, kommunkansliet, 1996.
12. Sinha G, Corry P, Subesinghe D, Wild J, Levene MI. Prevalence and type of cerebral palsy in a British ethnic community: the role of consanguinity. *Dev Med Child Neurol* 1997; 39: 259–62.

Nytt om ärftligheten vid inflammatorisk tarmsjukdom

Specifika gener kartläggs i EU-projekt

Prevalensen för de kroniska inflammatoriska tarmsjukdomarna ulcerös kolit och Crohns sjukdom ökar successivt. Idag beräknas en halv till en procent av den svenska befolkningen vara drabbad. Etiologin är fortfarande okänd, men troligen multifaktoriell; såväl dietära och mikrobiologiska som immunologiska orsaker har diskuterats. Kliniska studier, däribland flera svenska, har även visat att genetiska faktorer kan spela en avgörande roll. Avancerade molekylärbiologiska undersökningar tyder på att vissa specifika gener är involverade.

Ett aktuellt EU-projekt med svenskt deltagande syftar till att i detalj kartlägga ärftlighetsgången.

Kroniska inflammatoriska tarmsjukdomar (inflammatory bowel diseases, IBD), med huvudformerna ulcerös kolit och proktit samt Crohns sjukdom, har i den industrialiserade världen kommit att bli allt vanligare. Årligen insjuknar totalt ca 400–500 svenskar med Crohns sjukdom, och mer än dubbelt så många med ulcerös kolit, enligt aktuella epidemiologiska studier [1, 2].

Under de senaste årtiondena har incidensen varit oförändrad för Crohns sjukdom, medan den verkar öka för ulcerös kolit.

En förbättrad medicinsk och kirurgisk behandling har samverkat till att långtidsprognosen för IBD har förbättrats betydligt under den senaste 25-årsperioden. Även om IBD är förenad med en betydande morbiditet, har mortaliteten idag närmast sig en nivå som inte säkert avviker från den i befolkningen i övrigt. I högriskområden som Skandinavien närmar sig prevalensen för IBD-sjukdomarna sammantagna uppskattningsvis 0,5–1 procent av befolkningen, dvs en nivå som gränsar till vad som vanligen betraktas som en folksjukdom.

Familjär anhopning

Etiologin till IBD är fortfarande okänd, men bedöms på goda grunder vara multifaktoriell. Såväl dietära och mikrobiologiska som immunologiska och genetiska faktorer tros samverka.

Genetiska frågeställningar vid IBD har rönt ett stort vetenskapligt intresse under senare år, och ett flertal viktiga studier med såväl klinisk som molekylärgenetisk inriktning har publicerats. IBD är vanligare i vissa etniska grupper, bl a hos Ashkenazi-judar. Det är även välkänt att patienter med IBD i 10–20 procent av fallen har en nära släkting, oftast ett syskon, med samma sjukdom [3]. Bland förstagrads släktingar till probanden är risken att insjukna i IBD 10–20 gånger större än den i populationen i övrigt [4–6].

Å andra sidan är det ovanligt att båda makarna i en familj insjuknar i IBD, och sjukdomarna verkar inte heller vara vanligare i familjer vars adopterade barn har insjuknat [6].

Dessa observationer talar för att det sannolikt är genetiska faktorer, inte den gemensamma miljön, som orsakar den familjära anhopningen av IBD. Vidare har svenska och danska tvillingstudier visat att genetiska faktorer har större betydelse vid Crohns sjukdom än vid ulcerös kolit [7, 8]. Resultat från genetisk segregationsanalys pekar på en recessiv nedärvning vid Crohns sjukdom och en dominant (additiv) nedärvning vid ulcerös kolit [9–11]. Dessa fynd förklarar dock ärftligheten hos endast en mindre del av patienterna (7–30 procent) och

Författare

SVEN ALMER

med dr, specialistläkare, mag-tarmenheten, GE-kliniken, Universitets-sjukhuset, Linköping

CURT TYSK

docent, överläkare, sektionen för gastroenterologi, medicinkliniken, Regionsjukhuset, Örebro

ROBERT LÖFBERG

docent, överläkare, gastroenterologiskt centrum, Huddinge sjukhus.