

Allmän screening för autism kan bli realitet vid 2,5-årsbesöket

BVC i nyckelposition för tidig diagnos – om studierna håller



STAFFAN JANSON, professor, barnläkare, Karlstads och Örebro universitet
staffan.janson@kau.se



MARGARETA BLENNOW, barnhälsovårdsöverläkare, Södersjukhuset, Stockholm

Autismspektrumtillstånd är en neuropsykiatrisk funktionsnedsättning med multifaktoriell och ofta polygenetisk bakgrund, som brukar karakteriseras av de tre huvudsymtomen:

- sociala interaktionssvårigheter
- kommunikations- och språkstörning
- stereotypa och repetitiva beteenden, intressen och aktiviteter.

Autism är sannolikt inte ett renodlat tillstånd, eftersom det nästan alltid finns tilläggsbesvär som ADHD, utvecklings- eller varseblivningsstörningar och motoriska svårigheter.

Att svårighetsgraden och symptomdebuten varierar talar för att både genetiska faktorer och tidig omgivningsexponering är av betydelse för utvecklingen av funktionshindret.

Den rapporterade prevalensen av autismspektrumtillstånd har ökat mellan fem och tio gånger under de senaste 20 åren. Det är dock en kontroversiell fråga om det skett någon verklig ökning eller om det handlar om förbättrad diagnostik eller båda delarna. I både Europa och USA uppskattar man att prevalensen är mellan 0,5 och 1 procent. Det innebär att dessa funktionshinder är en betydande börda både mänskligt och ekonomiskt [1].

Betydande dokumentation finns i dag
Under de senaste två decennierna har stora framsteg gjorts för att förstå och identifiera de sociala kommunikations-svårigheterna hos barn i åldern 2–5 år

med autismspektrumtillstånd. Det finns i dag en betydande dokumentation över hur vanliga de olika funktionsnedsättningarna är och hur dessa barn skiljer sig från barn med utvecklingsför-seningar och barn med en mer normal utveckling.

Även om vissa symtom kan visa sig redan under spädbarnsåret har hittillsvarande forskning inte kunnat ta fram säker diagnostik för barn under 2 års ålder. Longitudinella studier från senare år har dock bekräftat att brister i uppmärksamhet och i riktat socialt samspel vid autism kan vara tydliga under andra levnadsåret och att screening för autismspektrumtillstånd bör vara möjlig mellan 2 och 3 års ålder.

Senare tids forskning stämmer också med äldre retrospektiva studier, där många föräldrar till barn med autism redan under spädbarnsåret anat att barnet är annorlunda, eftersom barnets samspel och gester upplevts som avvikande – även om de flesta föräldrar tycks reagera mest över barnets förse-nade språkutveckling [2].

Screening vid 2,5-årsbesöket på BVC

I detta nummer av Läkartidningen presenterar Gudrun Nygren et al från barnhälsovården och neuropsykiatrin i Göteborgsregionen ett pågående projekt för tidig upptäckt av autism vid 2,5-årsbesöket hos sjuksköterska på barnavårdscentralen.

Det handlar om dels en språkscreening med föräldrafrågor och en strukturerad bedömning av barnets kommunikation vid besöket, dels en specifik autismscreening enligt ett validerat amerikanskt instrument (M-CHAT [Modified checklist for autism in toddlers]) till föräldrar och uppföljningsintervju vid utfall, dels observation av »joint attention« (ömsesidigt samspel).

Preliminära erfarenheter efter ett år talar för att de barn som upptäckts vid screening vid fortsatt utredning bekräftats ha svårigheter som föranlett behandlingsinsatser. Man anger också att



Foto: Lawrence Lawry/SPL/IBL

Mycket talar nu för att 2,5-årsbesöket på BVC kan vara rätt tillfälle att screena för autism.

man troligen upptäckt de allra flesta barnen med autism vid en beräknad prevalens på 1 procent.

Göteborgsprojektet måste följas noga
Erfarenhetsmässigt är det betydande utbildningsinsatser och åtminstone initiala konsultationer som krävs för att införa nya screeningverksamheter inom hälsovården, och det finns anledning att följa Göteborgsprojektet med stort intresse. Om resultatet är framgångsrikt även på längre sikt, finns det anledning för Sveriges barnhälsovårdsöverläkare att diskutera om denna typ av screening kan genomföras på bred front.

Men innan det kan komma på tal bör screeningverksamheten i Göteborgsregionen ha pågått i ytterligare några år så

■ sammanfat tat

Prevalensen av autismspektrumtillstånd är troligen 0,5–1 procent.
Stora framsteg har gjorts på senare tid för att förstå den tidiga symtombilden.
Om preliminärt goda resultat från pågående försök med screening av autismspektrumtillstånd kan bekräftas, kan allmän screening av barn vid 2,5 års ålder komma att införas på landets barnavårdscentraler.

att man kan uttala sig om dess prognostiska värde. Även om man kan påvisa en god sensitivitet, kan det visa sig att specificiteten är relativt svag. Med en relativt låg prevalens (0,5–1 procent) kan det ge betydande överdiagnostik, där oro bland föräldrar och ökade kostnader måste ställas mot vinsterna av tidig diagnostik och tidiga interventioner.

Om man dessutom kan påvisa att det språktest som används i Göteborg är av avgörande betydelse för screeningens utfall, kommer man att få ta ställning till om även detta ska prioriteras före de språktest som nu används i landet och som till största delen utförs vid 3 års ålder.

Kontrollerade utvärderingar behövs

Från Stockholmsområdet har nyligen publicerats resultat, som pekar på nödvändigheten av kontrollerade utvärderingar. Där 18-månaders barn screenades med det engelska CHAT-instrumen-

tet fick inte fler barn autismdiagnos före 3 års ålder än i kontrollområdena där CHAT inte användes.

Däremot ökade det totala antalet barn med diagnos före 3 års ålder markant under 2000-talets första decennium – eventuellt som en effekt av generellt större uppmärksamhet hos föräldrar och personal [3].

Som att vända en oljetanker inomskärs

Både utländska studier och Göteborgsstudien talar för att 2,5 års ålder kan vara rätt tidpunkt för autismscreening, men detta behöver utredas vidare.

Erfarenhetsmässigt vet vi dock att en fastlagd tidpunkt för screening ger ökad kunskap hos personalen att upptäcka och remittera vidare utan fördröjning. Autismscreening skulle också kunna innebära att hälsovårdspersonalen uppmärksammar barns kommunikationsförmåga även vid andra tillfällen när de möter barn och föräldrar.

Personalen inom barnhälsovården är ett tåligt släkte, men att genomföra betydande nationella förändringar i hälsovårdsprogrammet är som att vända en stor oljetanker inomskärs. Det gör man inte utan ett väl uppgraderat sjökort och duktiga lotsar.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

REFERENSER

1. Stoltenberg C, Schjölberg S, Bresnahan M, Hornig M, Hirtz D, Dahl C, et al; ABC Study Group. The Autism Birth Cohort: a paradigm for gene-environment-timing research. *Mol Psychiatry*. 2010;15(7):676-80.
2. Shumway S, Wetherby A. Communicative acts of children with autism spectrum disorders in the second year of life. *J Speech Lang Hear Res*. 2009;52(5):1139-56.
3. Höglund Carlsson L, Gillberg C, Lannerö E, Blennow M. Autism: screening toddlers with CHAT in a child health care programme did not improve early identification. *Acta Paediatr*. Epub 28 juli 2010.