

UTVECKLINGSSTÖRNING

Kortfattad handledning för LÄKARE och SJUKSKÖTERSKOR inom

PRIMÄRVÅRDEN

2015-04-27
Dr Inger Näslund
Vuxenhabiliteringen
Drottninggatan 27
65225 Karlstad

Tfn: 054-614072 inger.naslund@liv.se

1. Förord
2. Utvecklingsstörning. Definition
3. Autism
4. LSS och LASS
5. Läkarundersökning
6. Down syndrom
7. Demens
8. CATCH 22
9. Angelman
10. Cornelia de Lange
11. Fragil X
12. Prader Willi
13. Rett
14. Smith- Mageni
15. Tuberös scleros
16. William
17. a Cerebral pares b. spasticitet
18. Epilepsi
19. Andningsproblem vid flerfunktionshinder
20. Blåsproblem vid flerfunktionshinder
21. Mag/tarmproblem vid flerfunktionshinder
22. Nutritionsproblem vid flerfunktionshinder
23. Smärta vid flerfunktionshinder
24. Intyg. Anvisningar och mallar a. luo till försäkringskassan b. parkeringstillstånd c. körkortsintyg
25. "Beteendeproblem"
26. Pedagogiska/psykologiska strategier vid "beteendeproblem"
27. Psykofarmaka. Se även särskilt kapitel i Läkemedelsboken
28. Psykofarmakauppföljning sid a + b

1.FÖRORD

Under 1900-talet vårdades patienter med psykisk utvecklingsstörning förutom i föräldrahemmet på barnhem, vårdhem, specialsjukhus. Här fanns stor tillgång till egna läkare. När landstingen tog över institutionerna inrättades omsorgsöverläkartjänster (psykiatriker, neurologer, barnläkare) med ansvar för all somatisk och psykiatrisk vård. Dessa hade särskilda vårdhems läkare till sin hjälp. Dessutom fanns i Sverige ett stort antal omsorgssjuksköterskor. Dessa yrkesgrupper samlade med åren på sig en hög kompetens beträffande patientgruppen.

I samband med ”Nya omsorgslagens” införande 1985 försvann dessa professioner formellt. Nedläggningen av omsorgsläkarsystemet var ett politiskt beslut. De utvecklingsstörda skulle få tillgång till samma sjukvård som övriga medborgare enl. Hsl.

1994 ersattes omsorgslagen med LSS som inte heller ger utvecklingsstörda rätt till läkare med specifik kompetens om funktionshindret.

Primärvården har ansvar för första linjens sjukvård. Det är hit vi alla ska vända oss i första hand med våra olika hälso- och sjukvårdsproblem. Utvecklingsstörda personer har utöver det vanliga sjukvårdspanoramats en högre sjuklighet som konsekvens av funktionshindret, detta gäller framför allt de som p gr av sin hjärnskada både har rörelsehinder, epilepsi, utvecklingsstörning, autism. Diagnosställandet är svårt eftersom det föreligger stora kommunikationproblem. En stor andel av de utvecklingsstörda utvecklar olika beteendestörningar som ofta blir ett större funktionshinder än utvecklingsstörningen i sig. Psykofarmakaförbrukningen i gruppen är mycket hög. Många står i långa perioder (år, decennier) på medicinering utan adekvat uppföljning.

Följande handledning/lathund är tänkt att i första hand vara till hjälp för den primärvårdsläkare /sköterska som träffar en person med utvecklingsstörning men kan naturligtvis även användas av andra yrkesföreträdare med intresse för gruppen.

Jag har försökt göra ett koncentrat av min egen yrkeserfarenhet . Handledningen är inte statisk utan kommer att uppdateras.

2013-02-04

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

2. PSYKISK UTVECKLINGSSTÖRNING (definition)

Diagnosgrupper F 70.x – F 79.x enligt ICD 10

(utvecklingsstörning, mental retardation, begåvningshandikapp, förståndshandikapp, intellektuell funktionsnedsättning). Siffran efter punkten anger grad av beteendestörning.

Diagnosen baseras på både mätning av intelligenskvot (IQ) samt problem att klara sin egen vardag t ex sköta sin hälsa, klara sin ekonomi, planera. Enbart låg IQ räcker ej för diagnos. Störningen ska vara medfödd eller uppkomma före 16-18-års ålder.

IQ i en befolkning fördelar sig enligt en normalfördelningskurva runt medelvärdet 100

Lindrig (lätt) us:	IQ 50-69	(kognitiv ålder 9-12 år)
Medelsvår (måttlig) us:	IQ 35-50	(kognitiv ålder 6-8 år)
Svår us:	IQ 20-35	(kognitiv ålder 3-5 år)
Grav us:	IQ under 20	(kognitiv ålder 0-2 år)

OBS! Åldersangivelserna är MYCKET ungefärliga men kan vara en hjälp att förstå vilken kognitiv nivå personen befinner sig på . Detta är viktigt att veta när det gäller vilka krav som kan ställas. Felaktig kravnivå kan orsaka stor stress och resultera i psykiska och/eller fysiska symtom vilket föranleder kontakt med sjukvården.

Diagnosen lindrig psykisk utvecklingsstörning är särskilt svårt att ställa. För att få rätt till särskola krävs att diagnosen utvecklingsstörning är fastställd.

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

3. AUTISM

Räknas som en genomgripande utvecklingsstörning , diagnosgrupper F84,0-F84,9 ICD 10

För diagnos krävs stora problem inom nedanstående tre områden:

1. Ömsesidig kommunikation
2. Ömsesidig social interaktion
3. Beteendebegränsning

Problemen skall ha funnits före tre års ålder. Symtomen måste bedömas i förhållande till personens kognitiva nivå (IQ). IQ är högre än de sociala och kommunikativa förmågorna. Vuxna kan utredas inom den lokala psykiatrin eller vid neuropsykiatriska diagnosteam.

Fn föreligger stor brist på utredningsmöjligheter för vuxna.

Associerade problem vid autism:

- perceptionsstörningar för hörsel, syn, lukt, smak, känsel
- sömnproblem
- ätstörningar
- psykisk utvecklingsstörning
- epilepsi

Aspergers syndrom är en form av autism med normal eller hög IQ. Begreppet Asperger kommer förmodligen att utgå.

Autism är ett livslångt, svårt funktionshinder. Orsakerna kan vara genetiska, pre-, peri- eller post-natala. Många genetiska syndrom är förknippat med autism, ex. tuberös scleros, Down syndrom, Fragil X. Samma hjärnskada kan vara orsak till att personen har autism, utvecklingsstörning, epilepsi, Cp. Beteendestörningarna vid autism kan vara mycket uttalade och svarar dåligt på farmakabehandling. Hänvisas till bedömning av psykologer vid habiliteringen.

Medicinsk behandling av autism saknas. Däremot kan man behandla depression, sömnstörning, epilepsi, med farmaka.

Personer med autism behöver hjälp från primärvården med diverse intyg.

Vanliga somatiska sjukdomar vid autism kan vara svårdiagnosticerade för primärvårdsdoktorer p g a patientens problem att ge anamnes. Var frikostig med prover, röntgen, ge lång mottagnings-tid.

2013-02-04

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

4. LSS- lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade. 1994

Denna lag ersatte omsorgslagen från 1985. LSS är en *pluslag* när individens behov ej tillgodoses genom andra lagar. Gäller personer med grava funktionshinder och omfattande hjälpbehov.

LSS har tre personkretsar:

1. personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
2. personer med betydande begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder (demens, psykisk sjukdom och missbruk undantaget)
3. personer med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionshinder som förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och där omfattande behov av stöd och service föreligger och där problemen ej beror på normalt åldrande. Ex grava syn- hörselskador, diabetes, hjärt-lungsjukdomar, psykiska sjukdomar, neuropsykiatriska funktionshinder, neurologiska sjukdomar m.m. Demens och missbruk kan ibland ge LSS-tillhörighet enl denna personkrets. Ej rätt till daglig verksamhet enl LSS

Insatser som kan ges enl LSS är:

- råd och stöd (landstingsansvar)
- personlig ass upp till 20 vt (kommunens ansvar)
- ledsagarservice (kommunens ansvar)
- kontaktperson (kommunens ansvar)
- avlösarservice i hemmet (kommunens ansvar)
- korttidsvistelse (kommunens ansvar)
- korttidstillsyn av skolorn över 12 år (kommunens ansvar)
- boende i familjehem el särskilt boende för barn (kommunens ansvar)
- boende med särskild service el annat anpassat boende för vuxna (kommunens ansvar)
- daglig verksamhet (gäller endast personkrets 1 och 2, kommunens ansvar)
- individuell plan

Landstingen har särskilda LSS-handläggare som bedömer rätt till råd och stöd. Med råd och stöd menas allmänna råd av kurator, psykolog, arbetsterapeut, logoped, sjukgymnast m fl (dock ej läkare). Habiliteringsinsatser och sjukvård ges ej genom LSS utan genom HSL (hälso-och sjukvårdslagen) men gränsdragningen är oklar.

Kommunerna har särskilda LSS-handläggare el biståndsbedömare som bedömer ansökningar om övriga insatser. Den enskilde måste själv eller genom företrädare ansöka om en specifik insats. LSS-handläggaren har rätt att begära in utredningar som fastställer diagnos och styrker behovet. Om man får avslag kan man överklaga hos den instans som anges i avslaget (vanligtvis länsstyrelsen)

LASS – lagen om assistentersättning:

Administeras av Försäkringskassan. Upp till 20 vt betalas av kommunen, över 20 vt betalas av FK. Läkarityg (lough) krävs. Läkaren beskriver funktionshindret men det är FK som bedömer omfattningen av assistensen. För att få rätt till personlig assistent måste man behöva hjälp med personlig hygien, måltider, av- och påklädning, kommunicera med andra, förflyttning. Personer med enbart psykiskt funktionshinder kan få personlig assistent i vissa fall (ex helt ur stånd att klara hygien eller att få i sig mat)

2013-02-04

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

5. Läkarundersökning /bemötande.

ALLMÄNT:

Avsätt minst 1 tim. Låt personal el anhörig (ej för många) följa med in. Var lugn och lågmäld, ej påträngande. Tala så lite som möjligt, först till patienten. Inga svåra ord, inga långa meningar. Inga ordbilder, undvik skämt eller liknelser eller dubbeltydligheter. Säg exakt vad Du menar. Fråga efter namn, ålder (vid en kognitiv nivå på c:a 4 år vet man sin ålder). Vänta på svar. Passa in Dina frågor till rätt utvecklingsnivå. Var konkret, peka, visa. Tala ej över huvudet på pat, använd förnamn, ej han/hon. Fråga om ex personalen får svara på en del frågor. Ibland måste undersökningen delas upp på flera tillfällen.

ANAMNES: Aktuellt: Tecken på smärta? Infektion? Värk? Allergi? Epilepsi? Demenstecken? Kost, kroppsfunktioner? Viktförändring? Sömn? Medicinering? Tidigare sjukdomar? Genomgång av journaler och undersökningsresultat.

SOMATISKT STATUS:

Undersökningen börjar egentligen redan i väntrummet. Observera rörelsemönster, tecken på smärta. Hur betar sig patienten? Samspel med medföljande? Hjälpmedel? Efter c:a 30 min brukar man få göra somatiskt status (be övertaliga lämna undersökningsrummet men låt ev en personal el anhörig stanna kvar om pat vill). Jag brukar visa upp stetoskopet och peka på britsen. Ta en sak i taget, vänta mellan varje uppmaning. Notera hur mycket hjälp pat behöver för att klä av sig. Börja med det som verkar gå bäst, först med pat sittande på britsen, sätt Dig ner i samma höjd framför (Att ligga ner med doktors ansikte över sig är skrämmande). Avstå att göra det som inte går.

HJÄRTA: Visa stetoskopet igen, värm det i Din hand, fråga om pat vet var hjärtat sitter, lyssna.

LUNGOR: Sätt Dig på britskanten bredvid pat.

BLODTRYCK: Eventuellt. Visa manschetten, visa "klockan". Säg "mäta armen", ej "ta blodtrycket"

NEUROLOG/MOTORIK: Visa reflexhammaren, slå på Dig själv, lägg ett finger emellan när Du slår på pat. Fortsätt neurologstatus när pat har rest sig från britsen. Cp-skador, tics, stereotypier, fin och-grovmotorik, rörelsemönster balans, tonus, leder. Talsvårigheter?

ÖGON: Visa ficklampan, lys på Dig själv och på pat omväxlande, först på handen. Notera katarakt, keratokonus (vanligt vid Down Syndrom). Synkontroll minst var 4:e år. Frikostig med remiss ögonläkare. Fråga efter glasögon.

MUN o SVALG: Tandstatus?

LGLL, TYREOIDEA: palp noga

ÖRON: Visa otoskop, teknik som ovan. Vaxproppar vanligt. Hörselus minst var 4:e år.

BUK: (i liggande) Varma händer. Gastrit, ulcus vanligt liksom förstoppning.

PR, GENITALIA, MAMMAE : brukar gå bra att undersöka mot slutet. Sjukdomar i dessa organ kan gå oupptäckta länge.

ALLMÄNTILLSTÅND: Beskriv noga. Jfr kronologisk ålder. Vikt, längd. Sår? Hud?

PROVER: Anpassas till situationen. Frikostighet föreslås.

ÖVRIGA UNDERSÖKNINGAR: Avgörs från fall till fall. Var frikostig med prover, rtg eftersom pat har svårt att beskriva hur det känns. Annars riskerar man att missa maligniteter, artros, diabetes och andra sjukdomar som kan vara orsak till beteendestörning.

2013-02-04

Dr Inger Näslund, Vuxenhabiliteringen, Värmland

6. DOWN SYNDROM

Historik: 1866 beskrevs syndromet av John Langdon H Down

1959 kunde kromosomrubningen fastställas med blodprov

Frekvens: 1/800 nyfödda

Orsak: 95 % beror på fel vid könsceddelningen- trisomi 21 (47 kromosomer)
5 % translokation varav hälften är ärftlig

DS är ett syndrom med symtom från många olika organsystem. Endast utvecklingsstörning är ob-
ligat liksom hjärnförändringar vid patologiska undersökningar av obduktionsmtrl.

Nationellt vårdprogram för vuxna med DS (1990) med kontroller vartannat år:

Kontroll av tyreoidafunktion. Vanligt med hypothyreos/hyperthyreos.

Ögon/synkontroll. Katarakt, keratoconus, blepharit, brytningsfel.

Öron/hörselkontroll. Ledningshinder, presbyacisus.

Ortopedisk bedömning. Höfter, knän, fötter, halsrygg (instabilitet).

Tandstatus

Bedömning av behov av preventivmedel åt kvinnor (männen är sterila).

Kardiell bedömning. Mitralklaffs prolaps, aortaregurgitation, ab-profylax vid op.

Depressionsbedömning (sömnrubning, gråt, förändrad aptit och vikt, rädsla).

Demensbedömning om äldre än 40 år. Beskriver ett förlopp.

Dessutom vanligt med hudproblem, mag-tarmproblem, allergier, smärta.

Avvikande beteende kan vara ett uttryck för somatisk problematik (även lindrig åkomma) som patienten ej kan berätta om. Somatiskt status är därför viktigt att utföra. Beteendeproblem kan också vara uttryck för psykisk ohälsa eller att personens behov inte är tillgodosedda i det dagliga livet. (Se Dokument ang. beteendestörningar).

Demens av Alzheimerstyp vid DS):

- tillkomst av minnesstörning
- tillkomst av passivitet
- försämrad ADL-förmåga (klä sig, äta, tvätta sig etc)
- försämrad språklig förmåga
- försämrad förmåga att hitta
- försämrad tidsuppfattning
- försämrad motorik, gångförmåga
- muskelstelhet, ryckningar
- nytillkommen epilepsi
- nytillkommen inkontinens
- personlighetsförändring

Utredning av demens (sammanvägningsdiagnos) hos husläkaren:

Begär in patientens levnadshistoria samt nuvarande funktionsnivå. Vad har försämrats?

Somatiskt och psykiskt status. Glöm ej hörsel, syn, hypothyreos, depression. Sedvanliga demens-
prover inkl. EEG (jfr med tidigare) + CT hjärna eller MRT. Normalt EEG utesluter demens.

Psykolog /arbetsterapeut vid Habiliteringscenter kan vara behjälpliga i diagnosställandet.

Om ingen diagnos kan ställas, gör ny bedömning (och nytt EEG) efter 6-12 mån. Vid demens
progredierar EEG-förändringarna (långsam alfarytm, ep-tecken) liksom de kliniska symtomen.

Demensmedicin enligt gängse praxis för alla patienter.

2013-02-04

Dr Inger Näslund, Vuxenhabiliteringen Värmland

7. DEMENS vid utvecklingsstörning.

Gruppbofastadspersonalen söker oftast läkarhjälp med frågeställning demens när en äldre person med utvecklingsstörning uppvisar beteendeproblem. Dessa kan dock ha andra orsaker, antingen miljöbetingade (felaktig kravnivå i förhållande till begåvningshandikapp) eller annan psykiatrisk/psykologisk (odiagnosticerad autism, depression) eller somatisk orsak. Tänk på synnedsättning (katarakt), hörselnedsättning (vaxproppar), värk/smärta, artros, sköldkörteldysfunktion, infektioner, mag-tarmproblem, anemi, hjärtfel, hjärntumör, diabetes m.m. Tänk på att vissa mediciner kan ge konfusion och kognitiva problem (ex neuroleptika, antiepileptika).

Personer med Down syndrom drabbas ofta av Alzheimer-liknande demens.

Vid första mottagningsbesöket ska gruppbofastadspersonal/anhöriga ha med en levnadsberättelse samt ifyllt checklista betr. nuvarande funktionsnivå.

SYMPTOM:

- Minnesstörning (obligat).
- Försämrad språklig förmåga
- Försämrad rumsuppfattning, går vilse
- Försämrad tidsuppfattning
- Muskelstelhet pgr av subcortikala förändringar, försämrad gångförmåga, balansrubning
- Nydebuterad epilepsi
- Förlångsamning av motorik och tankeförmåga
- Försämrad initiativförmåga, förlust av intresse för omgivningen, trötthet, depression
- Tillkomst av inkontinens
- Försämrad ADL-förmåga pgr av apraxi och agnosi
- Personlighetsförändring

UTREDNING:

Anamnes: Vilka symtom finns, när började symtomen, hur har de utvecklats?

Somatiskt status (mycket viktigt, se ovan) inkl. syn, hörsel, neurologi, motorik.

Psykiskt status. Sedvanliga demensprover.

Kognitivt status. Grad av utvecklingsstörning? Jfr. tidigare testningar.)

EEG-undersökning med frågeställning demens och jämförelse med ev. tidigare EEG.

CT eller MRT hjärna med demensfrågeställning. Demens är en sammanvägningsdiagnos.

Om diagnos ej kan ställas kan utredningen göras om efter 6-12 månader.

BEHANDLING:

Sanera medicinlistan. Demensmedicin enl. vad som gäller för alla patienter.

Beteendeproblem motverkas bäst genom god omvårdnad. SSRI-prep. kan provas. Undvik neuroleptika, bensodiazepiner, tricykliska antidepressiva samt mediciner med antikolinerg effekt.

Zopiklon eller zolpidem kan provas mot sömnstörning.

2013-02-04

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

8. 22q11-deletionsyndromet

(Di Georges syndrom, velo-cardio-facialt syndrom, CATCH 22)

Orsak:

Mikrodeletion långa armen kromosom 22. Oftast nymutation men kan ibland vara nedärvt från ena föräldern via autosomal dominans.

Prevalens: 1/4000

Diagnos ställs med blodanalys FISH-teknik

Symtom:

- Utvecklingsstörning i hälften av fallen, ojämn begåvningsprofil.
- Inlärningsproblem.
- Beteendeproblem.
- Neuropsykiatriska problem (ADHD, autism).
- Försenad tal- och språkutveckling.
- Psykiska symtom (ångest, depression, psykos).
- Synnedsättning.
- Hörselnedsättning.
- Motoriska problem (grov- och/eller finmotoriken).
- Kortväxthet.
- Avvikande ansiktsdrag, långsmala fingrar.
- Hjärtfel hos 50%.
- Gomspalt/bristande gomfunktion.
- Immunbrist p gr av underutvecklad thymus. Täta infektioner. Autoimmuna sjdm.
- Kalkbrist p gr av underutvecklade parathy.körtlar. Kan förorsaka kramper, skakningar, trötthet, sömnstörningar särskilt vid stress.

Uppföljning:

Barn följs på barnklinik.

Vuxna:

Årlig hälsokontroll hos husläkaren avseende kontroll av PTH, infektioner, syn, hörsel.

Remittering vid behov till cardiolog, psykiater. Hänvisning till Habiliteringscenter för stödåtgärder.

Ytterligare information finns på socialstyrelsens hemsida.

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

9. ANGELMANS syndrom. (Tidigare ”Happy Puppet Syndrom”)

Orsak:

Oftast nymutation p gr av mikrodeletion av den kromosom nr 15 som kommer från modern men många varianter finns. Kan i vissa fall vara ärftligt. Genetisk rådgivning bör erbjudas drabbade familjer.

Prevalens: 1/12000.Underdiagnosticerat hos vuxna med utvecklingsstörning.

Diagnos: Diagnos ställs på kliniska kriterier. Ibland svårt att skilja från Retts syndrom. Speciellt EEG-mönster föreligger vid AS. DNA-analys kan göras men är inte fullt tillförlitligt.

Symtom:

- Utvecklingsstörning, oftast svår.
- Kraftigt försenad motorisk utveckling, gångsvårigheter, ataxi, försöker hålla balansen genom att lyfta armarna i axelhöjd. Med tiden allt mer framåtlutade, stela, får kontrakturer, spasticitet kan utvecklas.Några lär sig aldrig gå.
- Epilepsi. Anfallssituationen blir bättre med åren.
- Speciellt utseende. Brett, glatt leende med öppen mun. Dregling. Underbett, glesa tänder, litet huvud, platt nacke.
- Litet sömnbehov, sömnstörning.
- Tal- och språkstörning. Förstår dock mer än de kan ge uttryck för. Kan kommunicera med gester.
- God synperception, kan lära sig hitta.
- Speciellt beteende: Glada, hyperaktiva, okoncentrerade. Fascineras av vatten och blanka ytor. Problem med social interaktion. Biter sig i armen.
- Autismdiagnos i vissa fall.

Uppföljning:

Barn följs av barnläkare och vid barnhabilitering. Neuropsykologisk/neuropsykiatrisk utredning är viktigt.

Vuxna:

Epilepsin kan följas upp i primärvården efter bedömning hos neurolog om anfallssituationen är under kontroll.

Scopodermplåster kan provas mot dregling, ev. remiss till ÖNH.

Melatonin kan provas mot sömnstörning. Licens söks hos läkemedelsverket.

Hänvisa till Habiliteringscenter för hjälp med sjukgymnastbedömning, kommunikationshjälp, hjälp med bemötandestrategier.

Ytterligare information finns på socialstyrelsens hemsida.

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

10. CORNELIA de LANGES syndrom.

Medfött missbildningssyndrom känt sedan 30-talet.

Orsak: Nymutation på korta armen kromosom 5.

Prevalens: 1:10000-40000

Typ 1: klassiska symtom

Typ 2: mildare variant

Diagnosen ställs på symtombild.

Symtom:

- Utvecklingsstörning. Förstår dock mer än de kan uttrycka.
- Beteendeproblem. Självdestruktivitet (kan försvinna när GER åtgärdas, se nedan)
- Autistiska drag.
- Microcephalus. Speciella ansiktsdrag.
- Tillväxthämning.
- Hirsutism (rygg, skuldror, armar, ben, hopväxta ögonbryn, lågt hårfäste i pannan).
- Missbildning av händer, fötter armar, genitalia.
- Missbildning i mag-tarmkanalen. Mycket vanligt med gastroesofagal reflux (GER) som ger smärtsam esofagit och luftvägsinfektioner, frätskador på tänder.
- Hörselnedsättning (ofta förbisedd).
- Ögon- och synproblem.
- Hjärtfel.
- Epilepsi.
- Bettanomalier.

Uppföljning:

Barn följs på barnklinik.

Vuxna är i fortsatt behov av stöd från Habiliteringscenter. Beteendeproblem blir bättre när syn, hörsel, gastroesofagal reflux är åtgärdat. Begåvningsbedömning.

Medicinsk uppföljning hos primärvård genom årliga hälsokontroller : Syn, hörsel, gastroesofagal reflux. Remiss vb till cardiolog, ortoped. Intyg.

Ytterligare information finns på socialstyrelsens hemsida

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

11. Fragil X-syndromet (FRAXA-syndromet).

Orsak:

Ärftlig sjukdom. Mutation (antal repetitioner av baspar i DNA-spiralen) i X-kromosomen som nedärvs enligt ett förutbestämt mönster. Pojkar med fullmutation får fullt utvecklat syndrom, flickor en lindrigare variant. De flesta män med fragil X är utvecklingsstörda och får inga barn. De flesta kvinnor med fragil X är normalbegåvade och deras barn löper stor risk att få fullt utvecklat syndrom.

Prevalens: pojkar 1:5000 (premutation 1:800)

flickor 1:4000 (premutation 1:260)

Diagnos: DNA-analys. Drabbade familjer ska erbjudas genetisk rådgivning.

Symtom:

- Utvecklingsstörning.
- Neuropsykiatriska problem (ADHD, autism, dyslexi)
- Språk-och talstörning. Snubblande tal.
- Försenad motorisk utveckling. Hypotoni, ledslapphet.
- Avvikande utseende (stora utåttstående öron, långsmalt ansikte).
- Kraftigt avvikande blickkontakt (vänder bort huvudet vid hälsning).
- Oro, stereotypier, självdestruktivitet.
- Epilepsi.
- Ljumsckbräck.
- Förstorade testiklar.
- Klaffel i hjärtat.

Även vid normal begåvning är det vanligt med neuropsykiatriska problem.

Premutation hos män kan efter 50 års ålder ge progressiv cerebellär ataxi, tremor, demensutveckling.

Uppföljning:

Barn följs av barnläkare.

Viktigt med neuropsykologisk testning och neuropsykiatrisk bedömning.

Vuxna med epilepsi kan skötas hos husläkare om epilepsin är välreglerad.

Antibiotikaproylax vid klaffel inför tandsanering.

Habiliteringsinsatser.

Ytterligare information finns på socialstyrelsens hemsida.

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

12. PRADER WILLIS syndrom.

Orsak:

Mikrodeletion av kromosom 15 (15q11-13) eller total avsaknad av den från fadern ärvda kromosom 15, då har i stället barnet 2 st nr 15 från modern. I vissa fall finns obalanserad translokation. Nymutation vanligast. Förmodligen ger denna kromosomrubbnings störning i hypothalamusfunktionen.

Prevalens: 1/15000-25000

Diagnos genom DNA-analys

Symtom:

Varierar från person till person och förändras med åren.

- Uppfödningssproblem under spädbarnsåret.
- Extrem fetma p gr av extrem aptit fr o m småbarnsåren. Person med PW har bara 50 % av normalt energibehov. Fetman kan förhindras.
- Muskelsvaghet, muskelhypotoni, försenad motorisk utveckling.
- Hypogonadism, sterilitet.
- Speciellt utseende : Ljusa, blåögda, smal panna, mandelformade ögon, små händer och fötter. Skelning.
- Kortväxthet.
- Tandanomalier, högt gomtak.
- Utvecklingsstörning av varierande grad beroende på vilken typ av kromosom 15-störning som föreligger. Vissa är normalbegåvade i nedre normalzonen.
- Känslomässig labilitet, tvångsmässighet. Aggressionsutbrott. Självdestruktivitet (t ex pillar upp sår).
- Autistiska drag.
- Trötthet, stort sömnbehov.
- Perceptionsstörning för känsel (smärta, kyla, värme).
- Oväntad läkemedelsreaktion fr allt mot psykofarmaka.

Uppföljning:

Barn följs av barnläkare och barnhabilitering samt tandvården. Mkt viktigt med dietistkontakt, kalori restriktioner samt fysisk träning. Neuropsykologisk testning samt neuropsykiatrisk bedömning viktig.

Vuxna:

Årliga hälsokontroller i primärvården. OBS! Risk för följsjukdomar p gr av övervikt! Dietist bör vara inkopplad. Synkontroll. Epilepsimedicinering kan skötas av primärvården efter första handläggning av neurolog om anfallskontrollen är god.

Hänvisa till habiliteringscenter för kontakt med psykolog, arbetsterapeut, sjukgymnast vb. Personen kommer alltid behöva stöd, hjälp, struktur.

Ytterligare information finns på socialstyrelsens hemsida.

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

13. RETT SYNDROM

Sällsynt hjärnsjukdom företrädesvis drabbande flickor. Felaktig utveckling av det dentrito-synaptikogena nätet i hjärna och hjärnstam (*ger autonom dysfunktion*). Orsakas troligen av (ny)mutation av en gen. 1999 upptäcktes ett samband med MECP2-genen på X-kromosomen men alla flickor/kvinnor med RS uppvisar inte detta fel (som även kan föreligga utan RS). Prevalens 1/10 000 kvinnor. Diagnosen är klinisk och ställs av specialistläkare vid barnhabiliteringsklinik.

Klassisk RS- nödvändiga kriterier:

- normal pre- och perinatal period, normal psykomotorisk utveckling de första 6 mån.
- normalt huvudomfång vid födelsen
- avtagande huvudomfångscurva postnalt
- förlust av ändamålsenliga handrörelser vid 6-30 mån
- handstereotypier
- kognitiv, social, kommunikativ tillbakagång
- dyspraktiskt rörelsemönster

Stödjande kriterier:

- hyperventilation, apnoé, bloating
- tandgnissling
- stort sömnmönster från spädbarnstid (inkl. skrik-, skrattattacker).
- avvikande muskeltonus och successivt minskande muskelmassa
- perifer cirkulationsstörning
- scolios, kyfos
- tillväxthämning
- små röd-blå kalla svettiga fötter, små tunna händer

Prognos:

En till synes normalutvecklad flicka som vid 6-18 mån stannar upp i utvecklingen. Funktioner förloras. Bot saknas. Klassisk RS ger svår/grav utvecklingsstörning i kombination med rörelsehinder och oftast även epilepsi vars svårighetsgrad avtar med åren varvid antiepileptika ibland kan seponeras. Vacant spells svåra att skilja från epilepsi. Stort livslångt behov av habilitering föreligger. Från ett närmast autistiskt beteende i småbarnsåren förbättras kontakten. Förstår mer än de kan ge uttryck för. Den intensiva ögonkontakten (gå nära!) kan användas för ögonpekning i kommunikativt syfte. Mkt lång "svars" latens.

Varianter av RS:

Förutom klassisk RS finns varianter som ger lindrigare funktionshinder, där de neuropsykiatriska symtomen dominerar. Antal som diagnostiseras i världen ökar ständigt.

För närmare information se socialstyrelsens hemsida.

2013-02-04

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

14. SMITH-MAGENIS syndrom

Genetiskt syndrom som upptäcktes på 80-talet, orsakad av deletion på kromosom 17p11.2. Prevalens 1/25 000 nyfödda eller vanligare. Pojkar=flickor. Forskning pågår. Förmodligen normal livslängd. Som små failure to thrive, stillsamma. Misstolkas ibland som Down Syndrom i nyföddhetsperioden. Under andra levnadsåret kan sömnstörning och beteendeproblemen börja. Speciella ansiktsdrag som med åren blir mer uttalade.

Symtom:

- 1.Psykisk utvecklingsstörning (lindrig till måttlig)
- 2.Beteendestörning (självd destruktivitet, aggressionsutbrott, stereotyper m.m.)
- 3.Hyperaktivitet, dålig impuls kontroll.
- 4.Speciella ansiktsdrag. Korta fingrar och tår, breda händer.
- 5.Kortväxthet
- 6.Sömnstörning av svårartad slag.
- 7.Missbildningar (hjärta, urinvägar, skelett, tänder, hjärna, ögon, öron)
- 8.Hyperlipidemi, hypothyreos

Alla har inte alla ovannämnda symtom. De neuropsykiatriska problemen dominerar bilden med svårhanterliga beteendevikelser som dock verkar avta i vuxen ålder. Många uppfyller diagnoskriterierna för autismspektrumstörningar men har en bättre social förmåga än vid klassisk autism. Andra får diagnosen ADHD. Depression eller andra psykiska besvär kan förekomma. Vissa beteendedrag är mycket vanliga t ex att rycka ut naglar, stoppa föremål i kroppsöppningar, krama sig själv, slicka på händerna, vända blad i böcker och tidningar. Medicinering mot ADHD kan fungera hos vissa. Ställningstagande till psykofarmakamedicinering skall skötas av specialist. Uppföljningar av hjärtfel, syn- och hörsel m.m. sköts på sedvanligt sätt.

Primärvårdsläkaren står för regelbunden hälsokontroll inkluderande blodprov för TSH, blodfetter, skriver remisser för uppföljning av syn och hörsel och utfärdar diverse intyg.

Sömnproblemen är viktiga att försöka åtgärda. Prova konventionella sömnmedel, remittera för sömnregistrering till neurolog som kan skicka pat. vidare till sömnlaboratoriet i Örebro. Prova Melatonin (licenspreparat).

Personer med utvecklingsstörning har rätt att ansöka om insatser från habiliteringscenter.

2013-02-04

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

15. TUBERÖS SCLEROS (Complexet)

Namnet syftar på de förhårdnader som ofta finns i hjärnan, men många organ kan vara drabbade. Autosomt dominant ärftlig sjukdom. 1/10 000 nyfödda har en svår form som ger svårt psykiskt funktionshinder. Mkt lindriga varianter utan funktionshinder finns. De flesta med TS har en nymutation. Mosaicism kan förekomma. Två olika gener kan vara muterade, TSC1-genen på kromosom 9 eller TSC2-genen på kromosom 16, möjligen andra gener. Frågeställningar betr ärfthet och DNA-analyser hänvisas till genetiker (Karolinska/Solna).

Diagnosen ställs av barnläkare på symtom samt olika rtg-undersökningar.

Huden: Pigmentfattiga fläckar (ses bäst med Woods lampa). Angiofibrom i ansiktet. Skrovliga fläckar över ländryggen. Fibrom runt naglarna samt runt tänderna. Vita hårtofsar.

Hjärnan: Tuberos scleros i hjärnbarken, migrationsstörningar, subependymala noduli är konstanta. Jättecellastrocytom sällsynt, kan ge hydrocephalus.

Ögonen: Hamartom i retina, pigmentfattiga fläckar i iris eller retina.

Njurarna: Angiomyolipom, godartade men kan blöda. I sällsynta fall kan de bli maligna. Multippla cystor kan orsaka högt blodtryck, njursvikt.

Hjärtat: Rhabdomyom, minskar med åren.

Lungorna: Lymfangiomyomatos (LAM) hos kvinnor efter puberteten, syns på rtg. Kan ge hosta, sviktande lungfunktion.

Övriga organ: Cystor eller missbildningar kan finnas i lever, pancreas, äggstockar, binjuror, ändtarm.

Epilepsi är vanligt, ofta mycket svårbehandlad. Psykisk utvecklingsstörning i kombination med autism är vanligt. Hyperaktivitet samt olika beteendestörningar vanligt.

Det medicinska följs upp av läkare vid barn- och ungdomshabiliteringarna till 18 år, därefter av berörda specialister i neurologi, urologi, hud, cardiolog, lungläkare, psykiater, allmänmedicin beroende på behov. Husläkaren har störst möjlighet att se till helheten och bör vara observant på nytillkomna symtom från hjärna, njurar, lungor, hjärta, ögon samt andra inre organ och remittera frikostigt. Psykologer och arbetsterapeuter vid Habiliteringscenter kan hjälpa till vid beteendestörningar.

Patienter med lindrigare former av TS utan utvecklingsstörning kan ha olika neuropsykiatriska problem (tex ADHD) eller drabbas av oro, ångest.

Ytterligare information kan fås genom socialstyrelsens hemsida.

2013-02-04

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

16. WILLIAMS syndrom.

Orsak:

Mikrodeletion på kromosom nr 7. Nymutation. Elastingen (bindväven) inblandad + förmodligen annan gen som styr hjärnans utveckling.

Prevalens: 1/10 000

Symtom:

- Karakteristiskt utseende hos samtliga ("elfin face", sluttande axlar, kortväxthet).
- Utvecklingsstörning (samtliga) med karakteristisk ojämn profil.
- Karakteristiskt beteende (pratglädje, kontaktsökande, ängslighet, osäkerhet).
- Hyperaktivitet, koncentrationsproblem.
- Symtom inom autismspektrat.
- Hyperacusis (ljudöverkänslighet).
- Skelning.
- Hes grov röst.
- Hjärtfel (supraaortavalvulär aortastenosis SVAS) föreligger i 50 %.
- Kärlmissbildningar till lungor, njurar.
- Missbildning av thorax, i hjärnan, njur- och urinvägar.
- Ljumsbråck, navelbråck, tarmdivertiklar.
- Rubbning i kalkbalans.
- Muskelstelhet hos vuxna, ledproblem.

Diagnos ställs på utseende, beteende, utvecklingsstörning, SVAS, gentest.

Uppföljning:

Hjärtspecialist om hjärtfel misstänks eller föreligger.

Hos husläkaren via årlig hälsokontroll:

Hjärta – kärlsystem. Blodtryck mäts i båda armarna och båda benen. Njurfunktion. Hyperkalcemi? Ledproblem, bråck, tarmproblem. Lungfunktion.

Habiliteringscenter handlägger beteendeproblem.

Ytterligare information finns på socialstyrelsens hemsida.

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

17 a CP CEREBRAL PARES

Definitioner:

Paraplyterm för en grupp av icke-progressiva, men föränderliga, rörelsehinder, orsakade av skada eller utvecklingsrubbnings i hjärnan som uppstått under graviditet (vanligast), i samband med förlösning eller de första levnadsåren. Funktionshindret yttrar sig olika beroende på tidpunkt och skadeorsak. Orsaken kan vara infektion, toxisk påverkan, näringsbrist, blödning, syrebrist m.m.

Förekomst: 2-3 barn på 1 000 levande födda får en cp-skada. CPUP: uppföljningsprogram

Cp-skadornas uppdelning:

- Spastisk cp (hemiplegi, diplegi, tetraplegi). Ev. kommer man i framtiden endast tala om uni- eller bilaterala tillstånd.
- Dyskinetisk cp (choreoatetos, tonusväxling)
- Ataktisk cp (balansrubbnings, tremor)

Associerade tillstånd:

- Utvecklingsstörning (30-40 %).
- Andra kognitiva problem (inlärningsproblem, koncentration, uppmärksamhet)
- Epilepsi (30-35%)
- Synnedsättning och hörselnedsättning
- Perceptionsstörningar rörande syn, hörsel, känsel, lukt, smak
- Kommunikationsstörning
- Neurogena rubbningar betr svalg, mag-tarm, blåsa, andning

Sekundära tillstånd:

- Oesophagit, ulcus, förstoppning, inkontinens, pneumoni, undernäring
- Smärta (ex. muskelpasticitet som ökar med åren ger ökad smärta)
- Ledproblem (kontrakturer, ledsitage)
- Trötthet. Ökad energiåtgång.
- Tandproblem
- Muskelsvaghet
- Benskörhet
- Undervikt/övervikt

Träningprogram:

- Vinster – ökad kondition, minskad kontrakturrisk, ökad muskelstyrka, minskad smärta m.m. Individuellt program för att undvika ökat slitage, smärta, felställningar.

Vi har alla en viss reservkapacitet för olika fysiologiska funktioner, denna reservkapacitet avtar efter 25 års ålder (gäller motorik, andning, matsmältning, elimination, sinnesorgan m.m.)

Personer med cp har mindre reservkapacitet (mindre marginaler) än personer utan cp och kurvan sjunker snabbare med stigande ålder. De blir fortare tröttare, behöver fler vilopausar, kanske tappar förmågan att gå. De som kan gå behöver rullstol åtminstone utomhus . Att lägga sin energi på det väsentliga. BALANS i tillvaron viktigt.

2013-02-04

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

17 b SPASTICITET

Svår spasticitet kan föreligga vid svåra hjärnskador, progredierande hjärnsjukdomar, cerebral pares(Cp) samt även vid ryggmärgsskador. Spasticitet orsakar smärtor, muskelförkortningar, kontrakturer, risk för höftledsluxation och scolios. Smärtorna ökar spasticiteten och försvårar ätandet. Kaloriförbrukningen ökar, risk för undernäring uppstår , förvärrad spasticitet. Onda cirklar uppstår.

Personer med cp-syndrom har ofta perceptionsstörningar för syn, hörsel, känsel, lukt och smak – anpassa omhändertagandet till detta!

Se till att det finns en fungerande kontakt med habiliteringens sjukgymnast.

Spasticitetsförebyggande åtgärder:

- Eliminera utlösande faktorer t ex tyst uvi, smärta, oro, stress.
- Trygg vårdmiljö. Lugn och ro. Anpassad klädsel. Lyhörd personal med varma mjuka händer .
- Anpassad kommunikation.
- Regelbundna lägesändringar.
- Optimal sitt- och liggställning. Axial belastning (stående) reducerar ofta spasticitet.
- Anpassad taktil massage.
- Varma bad eller kall dusch? Testas individuellt.
- Ridning om ej kontraindikation föreligger.
- Lugn musik.
- Kontrakturprofylax.
- Ortoser.
- Akupunktur.

Läkemedel:

Utprövas av specialist i neurologi/rehabiliteringsmedicin

- Baklofen peroralt vid ren spasticitet. Smyges in.
- Bensodiazepin i lågdos vid atetos, tonusväxling. Tillvänjningsrisk.
- Botulinumtoxin im är förstahandsval vid regional spasticitet
- Baklofen intratekalt via pump (neurokirurgklinik).
- Fenolblockad.

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

18. EPILEPSI hos vuxna med utvecklingsstörning.

Anfallstyper:

- Partiellt anfall. Pat. är vid medvetande. Symtom beroende på lokalisation i hjärnan.
- Partiellt komplext anfall. Medvetandet är grumlat. Automatismer, stereotypa rörelser.
- Generellt anfall. Delas upp i
 - a. GTK (generella toniska-kloniska), tidigare kallat grand mal. Medvetandeförlust, generella toniska/kloniska kramper, urinavgång, tungbett
 - b. absenser (frånvaroattacker)
 - c. myoklonier (muskelryckningar)

Utredning:

Uteslut andra åkommor t ex hjärtsjukdom, svimning, låg blodsockerhalt. Vid GER (gastroesofagal reflux) kan smärta göra att kroppen vrider sig toniskt så att det misstolkas som ep. Spastiska reflexer kan vara svåra att skilja från myoklonisk ep. Vid autism kan tics och stereotypier likna epilepsiyttringar. Orosutbrott kan ibland feltolkas som epilepsi och tvärtom. Utredning sker via neurolog med bl a EEG, datortomografi el MRT av hjärnan. Neurolog har sedan ansvar för fortsatt uppföljning och behandling första tiden men kan överföra kontrollerna till primärvården när anfallssituationen är stabil.

Behandling:

- Tillräcklig och regelbunden sömn.
- Adekvat näring och dryck.
- Smärtfrihet.
- Undvikande av störande ljus och ljud.
- Läkemedel. Specialistuppgift. Preparat beroende på typ av anfall och biverkningsprofil. Många antiepileptika ger trötthet och sänkt kognition samt psykiska besvär. Vanligt med läkemedelsinteraktioner med t ex antibiotika, p-piller.
- Neurokirurgi. Specialistuppgift. T ex avskärning av spridningsvägar, borttagning av epileptogena focus eller vagusnervstimulering. Den senare metoden kan ge ökade sväljningssvårigheter.
- Ketogen kost. Specialistuppgift. Extrem fettrik kost med låg halt protein och kolhydrater.

Akutbehandling:

1. Håll dig lugn, lugna andra.
2. Flytta undan vassa, hårda, varma föremål så att patienten ej skadar sig.
3. Lossa slips eller tätsittande kläder runt halsen.
4. Stoppa INTE in något i munnen på patienten.
5. Håll INTE fast patienten.
6. Gör INTE konstgjord andning.
7. Ge ev klysmas diazepam 10 mg. Varje pat. ska ha individuell behovsordination. De flesta anfall avklingar inom några minuter utan att man behöver ge klysmas. Låt pat. vila i framstupa sidoläge efter anfallet.

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

19. ANDNINGSPROBLEM vid flerk Funktionshinder.

Symtom:

Roslig andning (tidigt tecken), sekretstagnation, ökad andningsfrekvens, täta luftvägsinfektioner, trötthet, oro, näsvingespel, forcerad expiration, cyanos, rosighet, svettning, apatlöshet, sömnstörning, morgonhuvudvärk.

Orsaker:

Riklig slemproduktion, svag muskulatur, svag hoststöt, aspiration (kan vara tyst) vid ex. gastro-oesophageal reflux, felsväljning, obstruktivitet, scolios, spasticitet, tonsillhypertrofi, hjärnstamsrubbing, hjärtfel, dåligt immunförsvar

Utredning:

Anamnes. Somatiskt status.

Saturationsmätning med pulsoxymeter t ex vid måltid och nattetid.

Refluxutredning.

Lungröntgen.

Remiss lungklinik, andningsdispensär.

Behandling:

IN MED LUFT OCH UT MED SLEM! VAR AKTIV!

Bryt den onda cirkeln slemhopning-täta luftvägsinfektioner.

Förebygg andningssvikt. Koppla in sjukgymnast.

-täta byten av kroppsställning, rörelseträning, lek, skoj och skratt.

-bra sittställning, anpassad korsett

-hjälp med djupandning + slemmobilisering x flera. Sugning endast efter noggrann bedömning och instruktion. Ibland livsnödvändigt.

-god näringstillförsel samt vätsketillförsel. Är dietist inkopplad?

-regelbunden tarmtömning, undvik förstoppning.

-inhalationer av bronkvidgare, kortison, NaCl. Var försiktig med slemlösande, kan förvärra.

-olika masker (specialistbedömning)

-syrgas, respirator, tracheostomi (specialistbedömning)

Behandlingsmål:

Piggare, färre infektioner, normalt sömnmönster, normal syremättnad, ingen koldioxidretention, större andetagsvolym.

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

20. BLÅSPROBLEM vid flerfunktionshinder.

Orsakas av skador på olika nivåer i nervsystemet. Förstoppning kan förorsaka urinretention och ge vesikouretral reflux med risk för njurskada. Risk för residualurin föreligger vid Cp.

Symtom på blåstömningsrubbnig:

- Urinläckage.
- Upprepade urinvägsinfektioner.
- Smärtepisoder p gr av utspänd blåsa.
- Njur- eller blåssten.
- Kissar sällan.

Utredning och behandling:

Tömningsproblem vid spasticitet i bäckenbottenmuskulaturen kan motverkas med en låg dos baklofen (Lioresal 10 mg).

Urinvägsinfektion behandlas på sedvanligt sätt.

Upprepade infektioner utreds via urolog, njurmedicin. (residualurin, ultraljud njurar, cystometri, MUC, U-osmolalitet, S-krea).

Antibiotikaprofylax vid upprepade infektioner .

RIK ren intermitterent kateterisering kan behövas för att förebygga njurinsufficiens.

Regelbunden uppföljning.

Uteslut förstoppning.

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

21. MAG / TARMPROBLEM vid flerfunktionshinder.

GASTROESOFAGAL REFLUX (GER)

Finns hos 75 % , PEG ger ökad risk. Vanligt i kombination med hiatusbråck.

Symtom:

Sura uppstötningar, esofagit, smärta, blödning, kräkning, hosta, feber, ökad andningsfrekvens, aspiration (ofta tyst), pneumoni, ökad dregling, matvägran, sömnstörning, svettning, vrider huvudet, heshet, frätskador på tänderna, opistotonus, irritabilitet.

Utredning via gastroenterologisk klink med pH-mätning, tryckmätning, gastroscopi, rtg. Labprov för *Helicobacter pylori*.

Behandling:

- Bra sittställning vid måltid, sitta upprätt 30 min efter måltid.
- Anpassa ev. korsett som ej ska klämma.
- Små, täta måltider. Förtjockningsmedel i dryck kan provas.
- Höjd huvudända på sängen nattetid, 30graders lutning, ej enbart kudde.
- Protonpumpshämmare.
- Antibiotika vid *Helicobacter*.

FÖRSTOPPNING

Orsakas av skador på olika nivåer i nervsystemet, för lite fiber- och vätskeintag, immobilitet, mediciner. Uteslut andra sjukdomar t ex hypothyreos, tarmsjukdomar med ex fissurer.

Symtom: Hård avföring, mer sällan än var tredje dag, gör ont, svårt att få ut. Misstänk förstoppning vid matvägran, kräkningar, trötthet, magont, feber, ökad spasticitet samt vid problem med blåsan.

Fekalom = hård avföringsklump.

Sterkoral diarre – avföring rinner runt ett fekalom.

Enkopres skall betraktas som förstoppning tills motsatsen är bevisad.

Förstoppning skall förebyggas, annars kan megakolon utvecklas.

Utredning: Anamnes. Inspektion. Palpation. Proctoscopi. Buköversikt. Coloscopi. Rtg.

Behandling:

- Regelbundna toalettvanor (efter måltid).
- Bra sittställning på toa, uppvärmd sits, avslappnad miljö.
- Vätska och fibrer i kosten.
- Anpassad taktill massage?
- Rörelseträning.
- Laktulos två ggr/dag.
- Klyx, vattenlavemang, oljelavemang.
- Undvik tarmretande medel.
- Movicol .
- Remiss för ställningstagande till stomi i resistent fall.

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

22. NUTRITIONSPROBLEM vid flerfunktionshinder.

UNDERNÄRING kan bero på oralmotoriska svårigheter t ex sväljningsproblem, torsk, sårbildning, dåligt tandstatus, överkänslighet i munnen p gr av hjärnskadan. Ökad metabolism p gr av atetos, spasticitet eller ökat andningsarbete kan också ge undernäring. Födoämnesintolerans, diarrer ger stor förlust via tarm. Laktosintolerans? Gluten? Gastrooesophagal reflux?

SYMPTOM vid undernäring:

Låg vikt. Trötthet, gnällighet, apati. Sänkt immunförsvar, dålig sårhäkning. Ökade besvär med spasticitet och kramper.

UTREDNING vid undernäring (tillsammans med dietist):

Allergi? Infektion? Står pat. på läkemedel som hämmar aptit eller ger muntorrhet? Fått pat. tillräckligt med kalorier? Gör kostregistrering. Vätska? Liten urinmängd indikerar för lågt vätskeintag. Hur lång tid tar en måltid? (ska ej vara mer än 45 min, överväg gastrostomi).

Ämnesomsättning? Andra somatiska sjukdomar? Tand- och munhålestatus?

Sväljningsproblem (hosta/aspiration vid måltid) ska utredas av logoped/öronläkare

Var frikostig med remiss till specialist.

BEHANDLING:

Bakomliggande orsaker behandlas.

Tandhygienist, dietist, dsk, logoped, önh-läkare kopplas in vb

Sittställning vid måltid: Lätt framåtlutad med stöd för armarna. Huvudet får ej böjas bakåt. Ej ligga och äta.

Matens konsistens, temperatur, kryddning är viktigt att se över. Använd förtjockningsmedel i drycker eller tjockare vätska typ nyponsoppa.

Nasogastrisk sond endast i akuta lägen.

Gastrostomi (PEG, Knapp) kan bli aktuellt vid svår sväljningsproblematik. Diskutera med önh-specialist, god man. Remiss kirurg/gastroenterolog. Ge ändå liten smakportion i munnen om detta kan göras utan fara för andningen. Befrämjar tarmmotorik. En gastrostomi kan användas för vätsketillförsel även om personen kan äta genom munnen. Om patienten blir överviktig efter att ha fått PEG är kaloritillförseln för hög.

ÖVERVIKT:

Kan bero på låg ämnesomsättning, hypothalamusskador, för högt energiintag. Muskelhypotoni. Beh. efter grundorsak. Obs! Drycker kan vara en dold energikälla!

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

23. SMÄRTA vid utvecklingsstörning/autism/flerfunktionshinder.

Denna patientgrupp har stora svårigheter att förmedla till omgivningen att man har ont. Smärta kan i stället yttra sig som oro, aggressivitet, självdestruktivitet, matvägran, sömnstörning eller liknande. Om personen uppvisar FÖRÄNDRAT beteende finns ofta en bakomliggande somatisk orsak. Ofta handlar det om banala åkommor som lätt kan åtgärdas men ibland missas svåra sjukdomar eftersom patienten ej kan ge egen anamnes. Tag därför ett mycket noggrant status och var frikostig med att ordinera prover och röntgundersökningar.

Vissa genetiska syndrom går med minskad smärtekänslighet ex. Prader Willi, Angelman, Lesch-Nyhan, Smith-Magenis, hereditär sensorisk neuropati. Många med utvecklingsstörning kan å andra sidan ha ökad smärtekänslighet, hyperestesi. Neurogen smärta ej ovanligt vid hjärnskador eller skador i ryggmärg, perifera nerver.

Orsak till smärta kan vara:

- Gastroesofagal reflux (GER) med esofagit, ulcus.
- Tandvärk, munhåleproblem.
- Skavsår, tryck, felaktigt anpassade kläder eller hjälpmedel.
- Fotvårter.
- Förstoppning, gaser, hämorrhoider.
- Överfylld blåsa.
- Artros (spec. Down syndrom).
- Höftledslux.
- Felaktiga sitt, ligg- eller ståställningar
- Klåda, allergier.
- Infektioner.
- Tumörer.
- Frakturer, fissurer. Osteoporos vanligt.
- Spasticitet, tonusökning, spänningar.
- Andra sjukdomar ex. hjärtinfarkt, njursten, gallsten, tarmvred.
- Mensvärk.
- Främmande kroppar i t ex näsa, öron, tarm, genitalia.
- m.m.

Smärta ska behandlas efter orsak. Adekvat smärtlindring ska ges. I samband med operationer och postoperativt är det mycket viktigt att smärtlindra för att förhindra utveckling av kronisk smärta. Vid cp-syndrom är det viktigt att förebygga smärta genom god omvårdnad given av kompetent personal.

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

24 a LÄKARUTLÅTANDE – hälsotillstånd.

Vägledning betr intygsskrivning psykisk utvecklingsstörning. Blankett FK 3200

Skriv *mycket utförligt och konkret, ge allsidig, heltäckande* beskrivning

Ruta 1 :

Om tidigare luo el vårdbidragsintyg finns, hänvisa. Annars: Graviditet, förlossning. Tidigare sjukdomar eller skador

Ruta 2

När märktes förseningen? Utredning på barnklinik? Kontakt barnhabiliteringen? När och var diagnostiserades utvecklingsstörningen? Kontakt barnpsykiatri? Finns neuropsykologisk utredning som bekräftar diagnosen? Har pat även annan diagnos ex autism? Epilepsi? Tidigare beteendeproblem?

Vilken skolform har pat. gått /går i ? Särskoleklass eller träningsklass? Anpassad skolgång? Betyg från gymnasiet? Har pat klarat att arbeta på öppna marknaden? Kontakt vuxenpsykiatri? Kontakt vuxenhabilitering? Vilken hjälp har man fått därifrån? Begåvningshjälpmedel? Aktuell läkarkontakt? Aktuell medicinering med ex psyko-farmaka/antiepileptika?

Ruta 3 :

Somatiskt status enl. gängse rutiner inkl neurologistatus, motorik, syn, hörsel.

Psykiskt status: Beskriv hur patienten uppträder i undersökningssituationen. Kan pat medverka? Ger pat en god kontakt? Avvikande blickkontakt eller annat avvikande beteende? Läskunnig? Skrivkunnig? Räknekunnig? Ungefär motsvarande vilken utbildningsmässig nivå? (förskola/låg/mellan/högstadiet). Vet pat sin ålder, sin adress? Förmåga att slå i telefonkatalog, busstidtabell? Kan klockan? Kan beräkna tidsåtgång och passa tider? Förstår pengar och pengars värde? Föreligger psykisk sjukdom? Negera detta annars.

Ruta 4 :

Använd ICD 10 (F 70.0 lindrig, F71.0 måttlig, F72.0 svår, F73.0 grav eller F79.0 om utvecklingsstörningens grad är okänd). Siffran efter kommat anger grad av avvikande beteende, se diagnosmanual.

Ruta 5 o 6 :

Har pat själv klarat att beställa tid och hitta till mottagningen? Kan pat själv redogöra för sin situation? Är det vid undersökningstillfället någon annan som för pat.s talan ex anhörig, personal, assistent? Beskriv vad pat själv säger och vad någon annan berättar. Har pat god man eller förvaltare och vilken är dennes uppgift (bevaka rätt, sörja för person, förvalta egendom)? Bor pat på gruppboende eller annat särskilt boende? Daglig verksamhet, lönebidrag? Sjukbidrag, aktivitetsersättning? Ledsagare, kontaktperson, assistent? Färdtjänst? Aktuell kontakt med habiliteringen (vem, varför)? Begåvningshjälpmedel? Klarar pat sin hygien, hushållsgöromål, fritid eller vad får han hjälp med?

Ruta 7:

Kontakt vuxenhabilitering? Neuropsykologisk utredning?

Ruta 9:

På vilken utvecklingsnivå uppfattar Du att pat befinner sig? Hur mycket stöd och tillsyn behöver patienten, hur mycket klarar han själv? Kan pat försörja sig själv?

Ruta 12: Fylls i om pat. söker extra bidrag för ökade ekonomiska utgifter

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

24 b Läkarintyg till ansökan om Parkeringstillstånd

Uppgifter om den undersökte

Noteringar

Namn EXEMPEL <i>Bengt Bengtsson</i> <i>19 151515-1515</i>	
Diagnos <i>Autism samt psykisk utvecklingsstörning</i>	
Utförlig beskrivning av rörelsehinds karaktär och omfattning med hänsyn till den sökandes möjligheter att gå (Utformas på svenska) <i>Somatisk status: Stor och kraftig, ingen rörelseinskränkning. Tillåter ej närmare kroppsundersökning.</i> <i>Psykisk status: Grav autism. Talar ej förutom tendens till ekolali samt perseverationer. Vankar oroligt av och an. Dunkar huvudet i väggen. Gör utfall mot medföljande assistent. Utvecklingsstörning av okänd grad.</i>	
Kännedom om sökanden sedan	
Kan den undersökte gå cirka 200m på plan mark? <input checked="" type="checkbox"/> Ja utan svårighet <input type="checkbox"/> Ja med svårighet <input type="checkbox"/> Nej <i>500 m</i>	
Kan den undersökte använda kollektiva transportmedel ? <input type="checkbox"/> Ja utan svårighet <input type="checkbox"/> Ja med svårighet <input checked="" type="checkbox"/> Nej.	
Den undersökte är tvungen använda <input type="checkbox"/> Käpp <input type="checkbox"/> Kryckkäpp <input type="checkbox"/> Bock <input type="checkbox"/> Benprotes <input type="checkbox"/> Rullstol <input type="checkbox"/> Levande stöd <input type="checkbox"/> annat nämligen	
Handikappets beräknade varaktighet <input type="checkbox"/> > 6 månader <input type="checkbox"/> 6mån-1år <input type="checkbox"/> 1år-2år 2år-3 år <input type="checkbox"/> <input checked="" type="checkbox"/> Bestående	
I de fall den sökande ej själv kör fordonet – ange om han/hon regelmässigt måste ha stöd/assistans utanför fordonet <input checked="" type="checkbox"/> Ja <i>Anm: Kan mycket lätt bli aggressiv mot personer. Måste övervakas. Kan sätta sig på gatan och vägra resa på sig.</i>	
Beskrivning av behovet av hjälp <i>Vänligen se ovan.</i>	
Ort <i>Stockholm</i>	Datum <i>2007-</i>
Läkares underskrift	Namnförtydligande <i>Dr Husläkaren</i>
Adress: <i>Hälsocentralen</i> <i>Stockholm</i> <i>Tfn 08-</i>	

24 c KÖRKORTSTILLSTÅND FÖR PERSONER MED UTVECKLINGSSTÖRNING.

Lämplig att övningsköra = lämplig som bilförare. Måttlig=medelsvår psykisk utv st utgör hinder för körkort. Personen går först till körskola, fyller i hälsodeklaration. Transportstyrelsen (TS) skickar *föreläggande* till de som behöver inkomma med läkarintyg.

ANAMNES

Tidigare:

- När och var utreddes utvecklingsstörningen? Finns psykologutlåtande?
- Föreligger även annan neuropsykiatrisk diagnos ex. autismspektrumstörning/ADHD?
- Stödundervisning, särskola, avslutad gymnasieskola, program, betyg?
- Missbruk, kriminalitet?
- Finns tidigare läkarintyg på ex. Försäkringskassa, Överförmyndaren, hemma hos pat.?

Nuvarande:

- Aktuell läkarkontakt (husläkare, psykiater)?
- Psykofarmakamedicinering (varför?)
- Missbruk, kriminalitet?
- Kontakt med habiliteringscenter (varför?)
- Begåvningshjälpmedel (vilken typ?)
- Boendeform (gruppboende, LSS-boende, servicelägenhet) (varför?)
- Daglig verksamhet, lönearbete, skyddat arbete (varför?)
- Sjukersättning, aktivitetsersättning (pga begåvningshandikapp?)
- Ledsagare, kontaktperson, personlig assistent (varför?)
- God man, förvaltare (åtaganden utöver det ekonomiska?)

STATUS

Somatiskt status enl gängse rutin. Notera även ev förekomst av epilepsi el rörelsehinder.

Föreligger perceptionsstörningar för ex ljud, ljus?

Psykiskt status:

- Kommer själv? För sin egen talan? Eller vem gör det?
- Klarat av att själv boka tid och att hitta/ta sig till läkarmottagningen?
- Läskunnig? Skrivkunnig? Räknekunnig? På vilken nivå?
- Skolkunskaper motsvarande förskola, lågstadiet, mellanstadiet, högstadiet?
- Slå i telefonkatalog, busstidtabell el liknande?
- Grad av utvecklingsstörning? Går ej att bedöma?
- Kommunikationssätt? Kommunikationsförmåga?
- Tecken på psykisk sjukdom?
- Uppträdande i undersökningssituationen?
- Koncentrationsförmåga? Impulskontrollstörning?
- Empatistörning (kan ej se saker ur annans synvinkel, förstår ej hur medtrafikanter tänker)?

BEDÖMNING

Ungefär på vilken utvecklingsnivå fungerar pat. jämfört med en normalbegåvad person i samma ålder? Har patienten ett gott omdöme?

Om Du inte kan bedöma pat trots noggrann us enl ovan – skriv inget om det. Det är TS som bedömer lämpligheten, inte Du.

2010-10-07

Dr Inger Näslund Vuxenhabiliteringen Värmland

25. BETEENDEPROBLEM

Aggressivitet, oro, självdestruktivitet, utåtagerande beteende, matvägran är exempel på problem som är vanligt förekommande i gruppen utvecklingsstörda. Ofta har gruppbovadspersonalen "försökt allt" utan framgång. Problem har ofta förekommit i perioder under många år. I gruppen utvecklingsstörning+autism finner man många av dessa personer. Personal har svårt att orka och söker sjukvården med förhoppning att lugnande medicinering ska hjälpa.

Beteendevvikelse är ofta ett sätt för personen att kommunicera att allt inte står rätt till. Ju sämre kommunikationsförmåga desto större risk för beteendestörning.

PRIMÄRVÅRDENS roll:

-Anamnes: Be medföljande personal/anhörig att ta med skriftlig levnadshistoria samt aktuell personbeskrivning

-Noggrann genomgång av somatiskt status. Särskilt viktigt när det gäller äldre som inte tidigare uppvisat beteendeproblem. Var frikostig med labprover, rtg-remisser vid misstanke om somatisk orsak. Små "krämpor" t ex skavsår, förstoppning, öronvax, klåda, kan ge kraftig beteendestörning. Se till att personen får sin syn (cataract?) och hörsel bedömd. Frakturer kan missas liksom artros, diabetes, magsår (GER). Demensutveckling? Allmäntillstånd?

-Genomgång av medicinlistan. Vanligt att någon medicin ger en biverkan på beteendet.

Sanera medicinlistan så mycket som möjligt. Kontrollera vilken läkare/mottagning som står som förskrivare. Remittera ev. för att få hjälp med detta.

-Hembesök (om möjligt) tillsammans med dsk.

-Vid misstanke om psykisk sjukdom -remiss psykiater.

-Om ingen somatisk orsak hittas rekommenderas personen (god man, personalen) att kontakta habiliteringscenter. Här finns psykolog, arbetsterapeut, pedagog m fl yrken som kan fortsätta utredningen. Det är nämligen vanligt att man har felbedömt personens kognitiva förutsättningar vilket medför att personen får felaktiga krav på sig. Oftast är det verbala personer som överskattas.

-Uppföljning (besök eller telefon) efter tre månader.

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

26. PEDAGOGISKA/PSYKOLOGISKA strategier vid ”beteendeproblem”.

Störande beteende skall i första hand tolkas som ett försök av individen att kommunicera till omgivningen att något inte står rätt till.

Förutsättningar:

- Alla somatiska orsaker till problembeteendet är genomgångna och behandlade. Vissa genetiska syndrom har hög frekvens svåra beteendestörningar.
- Även medicinlistan är noggrant analyserad eftersom psykiska besvär kan vara ett utslag av biverkningar.
- Ev psykiatriska sjukdomar är diagnostiserade och behandlade. -Neuropsykiatriska diagnoser (autism, ADHD) är kartlagda.
- Personen är testad med avseende på begåvningsnivå.

Vuxen person med utvecklingsstörning och problembeteende (t ex aggressionsutbrott, självdestruktivitet, utåtagerande beteende) hänvisas till Habiliteringscenter för utredning och hjälp med bemötandestrategier.

Strategier:

- Noggrann observation och analys av beteendet.
- Genomgång av tidigare journaler, testningar.
- Kartläggning av funktionsnivå. Perceptionsstörningar?
- Nätverksträff. Samordning och ansvarsfördelning kommun/landsting.
- Upprättande av bemötandeplan.
- Kommunikationshjälp. Visuella eller auditiva ledtrådar.
- Tillrättaläggande av miljön så att den anpassas till personens kognitiva förmåga.
- Struktur beträffande miljö, personal, aktiviteter, schema.
- Reduktion av stressfaktorer.
- Personalen behöver fortlöpande kompetenshöjning, arbetsledning, handledning.
- Alla arbetar tillsammans mot ett gemensamt mål.
- Regelbunden gemensam utvärdering och omprövning av bemötandeplanen.

2010-10-07

Dr Inger Näslund

Vusenhabiliteringen Värmland

27. PSYKOFARMAKA

Allt sedan 50-talet har svårbemästrade beteenden hos utvecklingsstörda behandlats med farmaka, idag finns pedagogiska och psykologiska strategier. Fortfarande står dock c:a hälften av all vuxna med utvecklingsstörning på psykofarmaka. 20 % står på neuroleptika, vilket är betydligt högre siffra än för övrig befolkning (1%) allt enligt rapport från Socialstyrelsen "Alltjämt ojämnt" 2010.

Att off label använda neuroleptika/antiepileptika/antidepressiva m fl läkemedel mot olika beteendeproblem är ej att betrakta som lege artis. Läkemedlen är till för att användas vid psykisk sjukdom t ex schizofreni, bipolär sjukdom, depression., sömnstörning, ångest, tvångstillstånd, ADHD och andra definierade psykiatrisk tillstånd. En psykiater med kompetens om utvecklingsstörning bör vara den som ansvarar för denna medicinering.

Ofta händer att barn och ungdomar ställs på psykofarmaka och att dessa läkemedel hänger med över till vuxensidan via apodossystemet utan omprövning.

Många neuroleptika/antiepileptika har förutom de välkända bieffekterna även negativ inverkan på patientens kognitiva förmåga. Detta kan betyda att en patient med lindrig psykisk utvecklingsstörning fungerar på samma nivå som en person med måttlig/medelsvår utvecklingsstörning.

PSYKOFARMAKASANERING

Bör handhas av kunnig psykiater. Långsam nedtrappning med täta uppföljningar. Ändra bara ett preparat i taget, annars omöjliggörs utvärdering. Saxa inte in ett nytt prep samtidigt som man sänker ett annat. En sak i taget! Börja med att sänka ett prep. Kanske behöver man aldrig sätta in något annat. Undvik vidbehovsmedicinering.

2010-10-18

Dr Inger Näslund

Vuxenhabiliteringen Värmland

28 a . PSYKOFARMAKAUPPFÖLJNING (PF) sid 1

Detta dokument finns hos patienten och följer med till och från läkaren som behåller en kopia.

Gällande

Namn: Personnr:

Datum:

A. Ifylles av t ex dsk, anhörig, god man, personal, boendechef.

Namn:.....

- Grad av utvecklingsstörning: lindrig måttlig svår vet ej
- Autism ja nej vet ej
- Ungefärligt årtal för första PF-insättning:
- Anledning/indikation för första PF-insättning:

(t ex psykisk sjukdom, depression, beteendestörning, aggressivitet, oro, utbrott, självdestruktivitet eller vet ej)

.....
.....
.....
.....

- Indikation för nuvarande PF?

.....
.....
.....

- Nuvarande PF medicinering:

Preparatets namn:	Dos:	Ansvarig läkare och tjänsteställe

Patienten uppvisar följande biverkningar:

.....
.....
.....

28 b PSYKOFARMAKAUPPFÖLJNING sid 2

Ifylles av ansvarig läkare. Namn:.....

Tjänsteställe:

.....

Datum:

- Nuvarande indikation för psykofarmaka

- schizofreni manodepressiv psykos annan psykos depression
- ångest tvångssyndrom impulskontrollstörning sömnstörning
- oro, agitation, rastlöshet, utåtagerande
- självdestruktivitet annan beteendestörning, ange vad:

.....

- vet ej

- förlängning av tidigare läkares ordination utan att ha gjort en egen bedömning

- Patienten uppvisar

- inga biverkningar
- följande biverkningar:

.....

.....

.....

.....

- PF-medicineringen är adekvat:

- ja nej kan ej ta ställning
- remiss är skickad för hjälp med bedömning till:

.....

.....

.....

.....

- När är nästa uppföljning? (bör vara inom 3-6 mån)

.....

.....

- Ansvarig för att boka tid för uppföljning är:

.....

.....

.....