



# Litróf fatlana

Solveig Sigurðardóttir, læknir  
sérfræðingur í fötlunum barna

# Efnistöð

- Greiningarstöðin 30 ára
- Fatlanir – skörun einkenna og fylgiraskanir
- Fatlanir – erfðafræðin
- Faraldsfræði fatlana seinustu áratugina
- Samantekt og lokaorð



# Greiningarstöðin 30 ára

- Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins, stofnuð 1986
  - Fyrstu árin aðallega þjónusta fyrir börn 0-6 ára
    - Göngudeild, dagdeild, sérhæfð athugunardeild
  - Skömmu fyrir aldamót voru aldursviðmið vikuð í 18 ár
- Lengi vel var kliniskri starfsemi skipað á svið út frá fötlunargreiningum
  - Fagsvið þroskahamlana, einhverfu og hreyfi- og skynhamlana



# Greiningarstöðin 30 ára

- Margt gekk vel í þessu skipulagi
  - Vinnubrögð voru löguð að hinum mismunandi fötlunarhópum og mikil sérþekking varð til
    - Námskeið og rannsóknir
  - Smám saman þyngdist þó róðurinn
    - Mikil ásókn í þjónustuna
    - Biðlistar, mislangir eftir fötlunarsviðum
    - **Vel unnar frumgreiningar en stundum óljóst hver aðalvandi barnsins var og því erfitt að flokka tilvísanir inn á fötlunarsviðin**
  - Mikil skörun á einkennum, sérstaklega milli þroskahömlunar og einhverfu
- ... landslag fatlana var að breytast**

# Breytt landslag fatlana

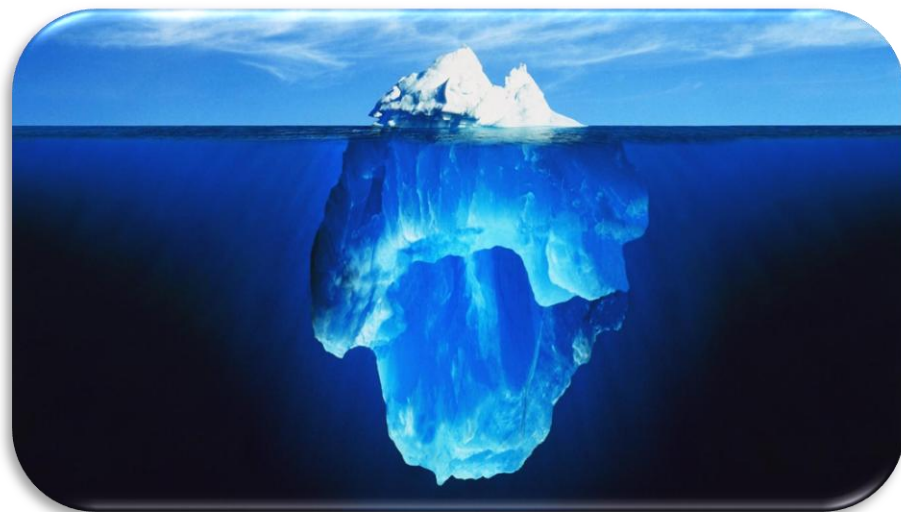
- Skipulagi Greiningarstöðvar breytt 2013
- Fagsvið tengd ákveðnum fötlunarhópum lögð niður og starfið miðað að ákveðnum aldurshópum
  - Fagsvið yngri barna
  - Fagsvið eldri barna
- Aukin áhersla á þjónustu við börn með alvarlegar og samsettar fatlanir
  - Fagsvið langtímaeftirfylgdar
- Aukin áhersla á rannsóknir og erlent samstarf

.. sitt sýndist hverjum um ágæti breytinganna ...



# Litróf fatlana

- Meðfæddar fatlanir hjá börnum má oftast rekja til truflunar á starfsemi miðtaugakerfisins
- Gjarnan eru einkenni frá einu sviði þroskans ríkjandi en sé betur að gáð koma einnig fram veikleikar á öðrum sviðum þroskans



# Hver kannast ekki við þessa framsetningu á niðurstöðum greininga?

## **Greiningar:**

Ódæmigerð einhverfa

Almennir námserfiðleikar

Kvíðaröskun

## **Greiningar:**

Þroskahömlun, væg

Einhverfa

Skilningsmálröskun

## **Greiningar:**

Einhverfa

Athyglisbrestur með ofvirkni

Vitsmunaproski innan meðalmarka

Hreyfiþroskaröskun

## **Greiningar:**

CP- hreyfihömlun, stjörf tvenndarlömun

Þroskahömlun, væg

Einhverfa, ódæmigerð

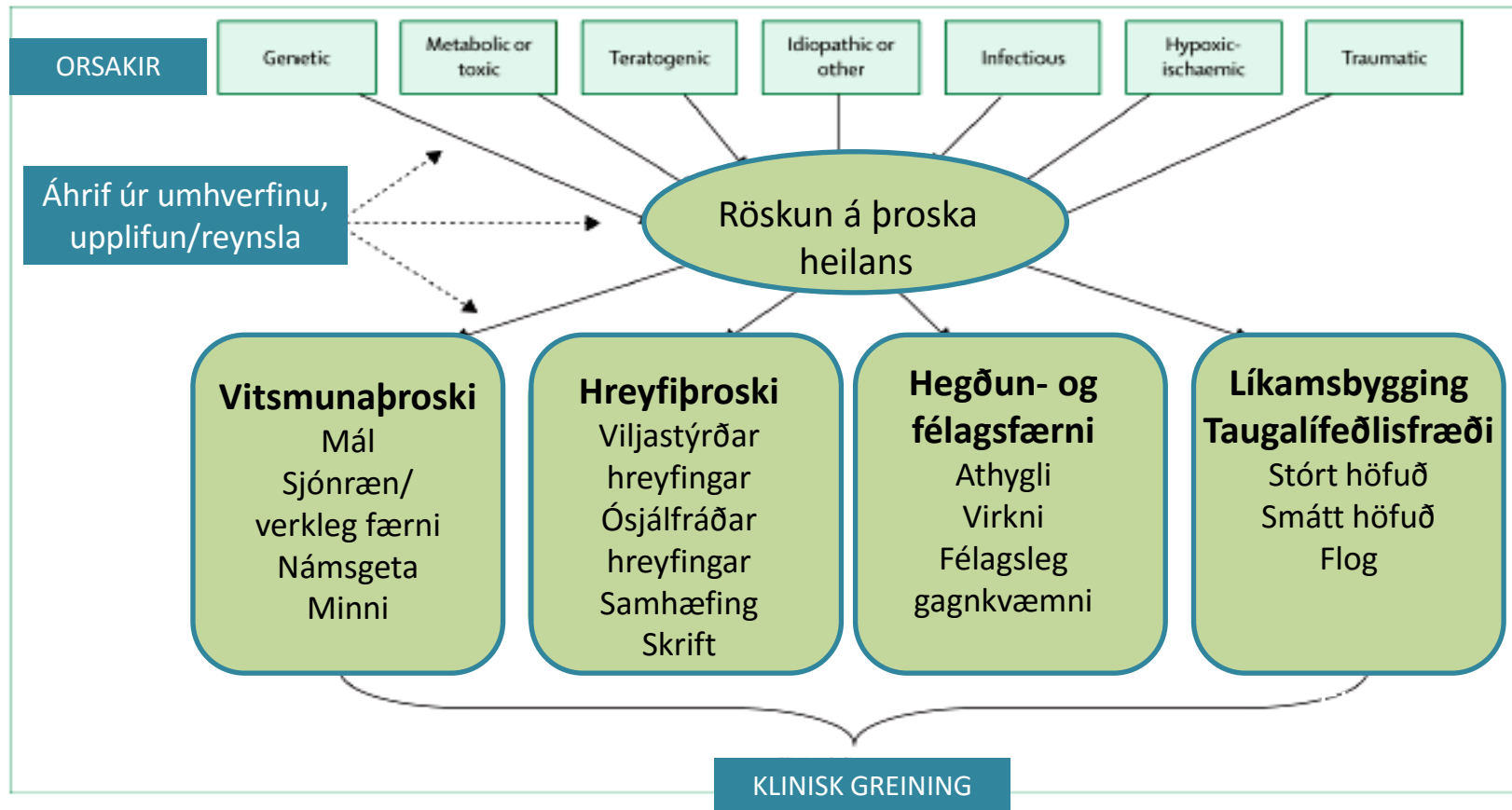
Ástand eftir heilablæðingu

.. Markmiðið er að hafa “aðal-greininguna” efsta á listanum en oft er erfitt að ákveða hvaða þáttur hamlar barninu mest ..



# Röskun á þroska heila og taugakerfis

## Margþætt einkenni



**Figure 2. Model of developmental brain dysfunction**

# Litróf fatlana

- Greiningarnar eru þannig ekki endilega óháðar hver annarri heldur frekar mismunandi birtingarmynd á undirliggjandi röskun í þroska taugakerfisins



# Fatlanir og erfðafræðin

- Gífurlegar framfarir í erfðafræði á seinustu árum
- Stöðugt finnast fleiri litninga- og genagallar sem orsök fyrir fötlunum t.d. þroskahömlun og einhverfu
- .. nýju fréttirnar eru þær að sömu genin geta legið að baki mismunandi einkennum eða “greiningum”



It turns out that genes don't respect our diagnostic classification boundaries

Lancet Neurology 2013

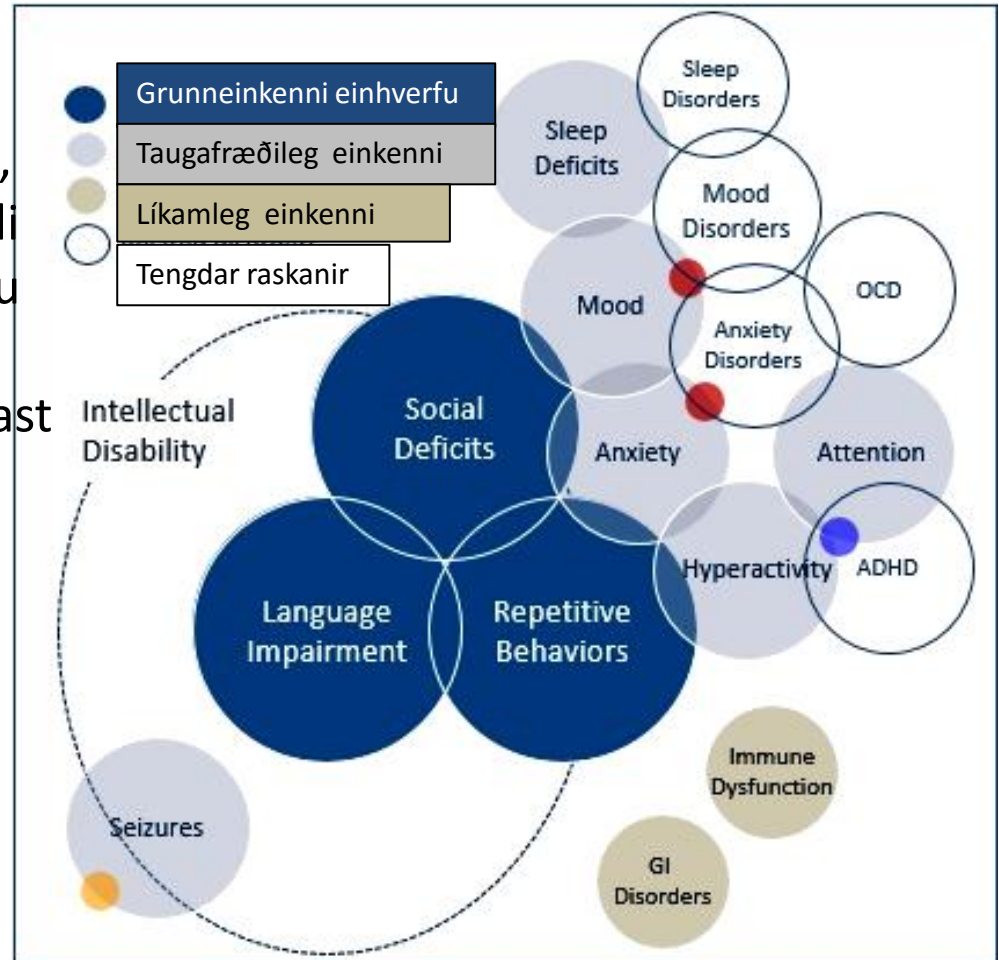
# Einhverfa og fylgiraskanir

## Erfðafræðin

Ný erfðafræðileg rannsókn á 200 genum sem tengjast ýmsum sjúkdómum í heila (m.a. kvíða, ADHD, svefnvanda, lyndisröskun) sýndi að 115 þeirra tengjast einnig einhverfu

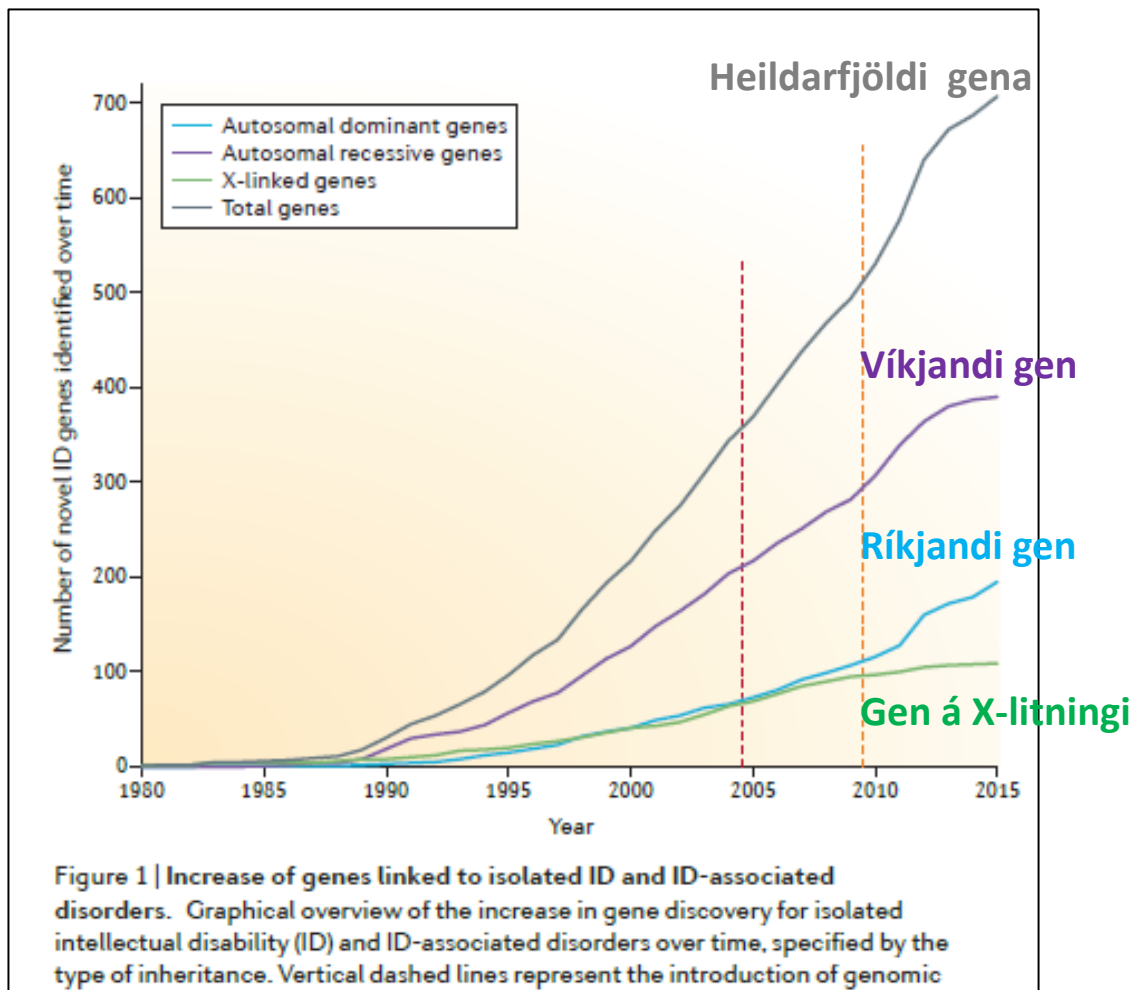
U.þ.b. 50 af þessum 200 genum tengjast þroskahömlun og 27 flogaveiki

**Sterk erfðafræðileg tengsl milli einhverfu og fylgiraskana þess ástands**



# Nýtt yfirlit yfir fjölda gena sem tengjast þroskahömlun

- Ferlarnir sýna þróunina í fjölda gena sem hafa fundist á seinustu áratugum og tengjast þroskahömlun (hvort sem þroskahömlunin er stök fötlun eða hluti af víðtækari vanda)
- Á X-litningi einum og sér hafa fundist um 100 gen tengd þroskahömlun sem að hluta til útskýrir að fötlunin er algengari meðal drengja en stúlkna (1,3 -1,4 drengir : 1 stúlka)



# Fatlanir – erfðafræðin

## Samantekt

- Sameiginlegir erfðapættir (sömu genabreytingar) hafa fundist hjá börnum/fullorðnum með mismunandi greiningar s.s.
  - þroskahömlun , einhverfu, ADHD, flogaveiki, geðhvarfasýki (bipolar disorder), geðklofa
- Tjáning genanna er mismunandi milli einstaklinga (variable expressivity) sem hefur áhrif á klinisku einkennin
- Skörun á einkennum og fylgiröskunum fatlana ætti því ekki að koma á óvart og mörk milli greininganna geta verið óljós

# Langtímaþróun á algengi þroskaraskana meðal barna í USA 1997-2008

- Rannsókn unnin upp úr gögnum sem árlega er safnað frá miklum fjölda fólks (National Health Interview Survey)
- Foreldrar spurðir um greiningar á börnum sínum
  - ADHD, þroskahömlun, CP, einhverfa, flogaveiki, stam, sértækir námserfiðleikar o.fl.
- **Niðurstöður byggðar á upplýsingum um nærri 120.000 börn á aldrinum 3-17 ára**

(Coleen Boyle o.fl., PEDIATRICS 2011)

# Langtímaþróun á algengi þroskaraskana meðal barna í USA 1997-2008

## Niðurstöður

- Hæg en stöðug og marktæk aukning á fjölda þeirra sem voru með einhverja “greiningu”
  - 13% á árunum 1997-’99 en 15% á árunum 2006-’08
- Af stökum röskunum var mest aukning á fjölda barna með einhverfu, einnig fjölgun á börnum með ADHD en algengi þroskahömlunar jókst ekki
  - **Einhverfa**      0,20%    1997-1999    en 0,74%    2006-2008
  - ADHD            5,7%      1997-1999    en 7,6%      2006-2008
  - Þroskahömlun    0,68%    1997-1999    en 0,67%    2006-2008



# Langtímaþróun á algengi fimm fötlunarhópa í Atlanta í USA 1991-2010

- Rannsókn byggð á upplýsingum frá mörgum aðilum innan mennta- og heilbrigðiskerfis um **fötlunargreiningar hjá 8 ára börnum í Atlanta í USA** (population-based developmental disabilities surveillance program)
- Sérstök áhersla á að rannsaka breytingar á algengi þroskahömlunar og einhverfu
- Niðurstöður
  - Mikil aukning á fjölda barna sem greinast með einhverfu
  - Algengi þroskahömlunar, CP og heyrnarskerðingar hélst stöðugt
  - Börnum með blindu fjölgaði lítillega á tímabilinu

# Ferlarnir sýna langtímaþróun á algengi fimm fötlunarhópa 1991-2010

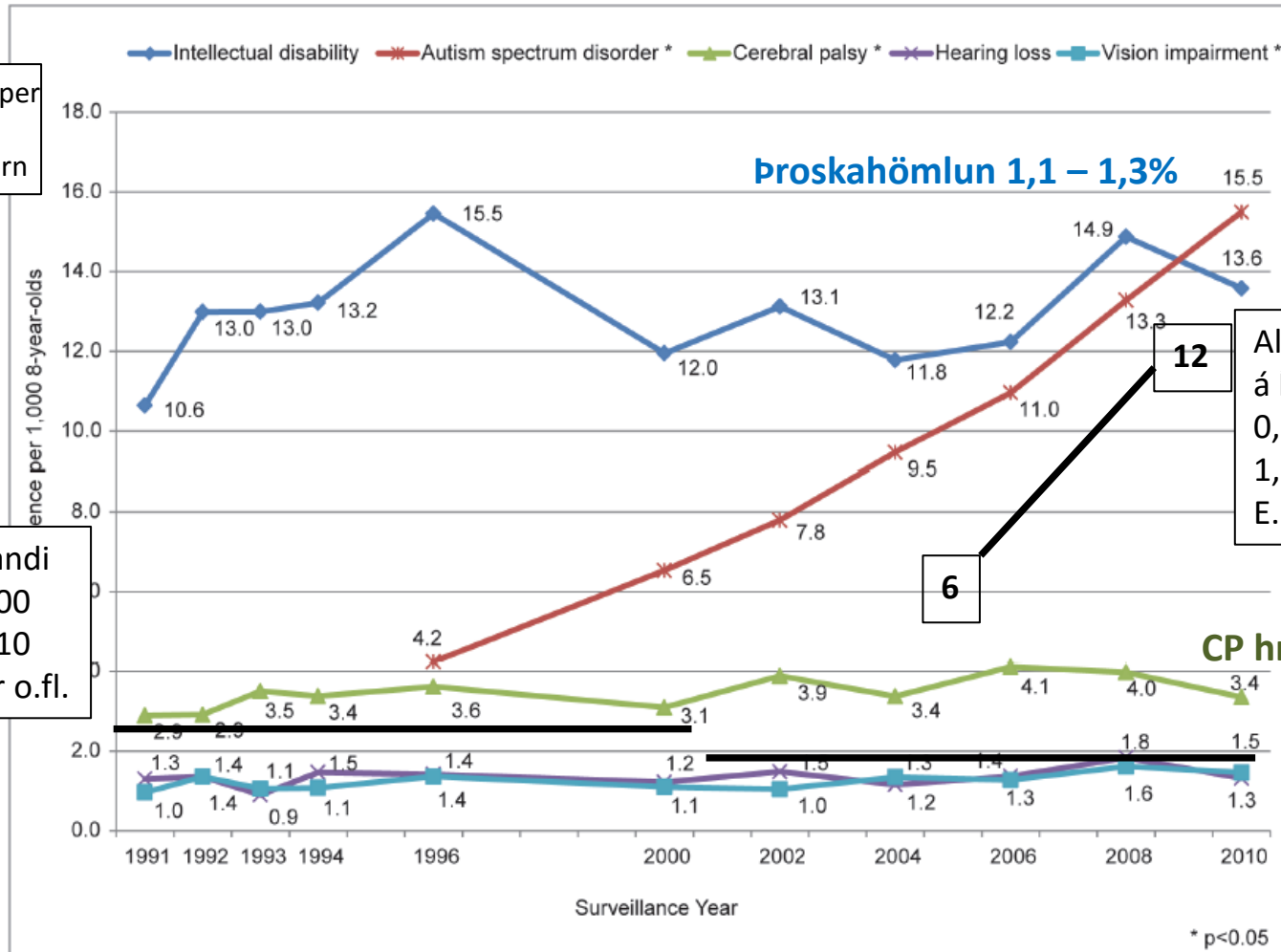
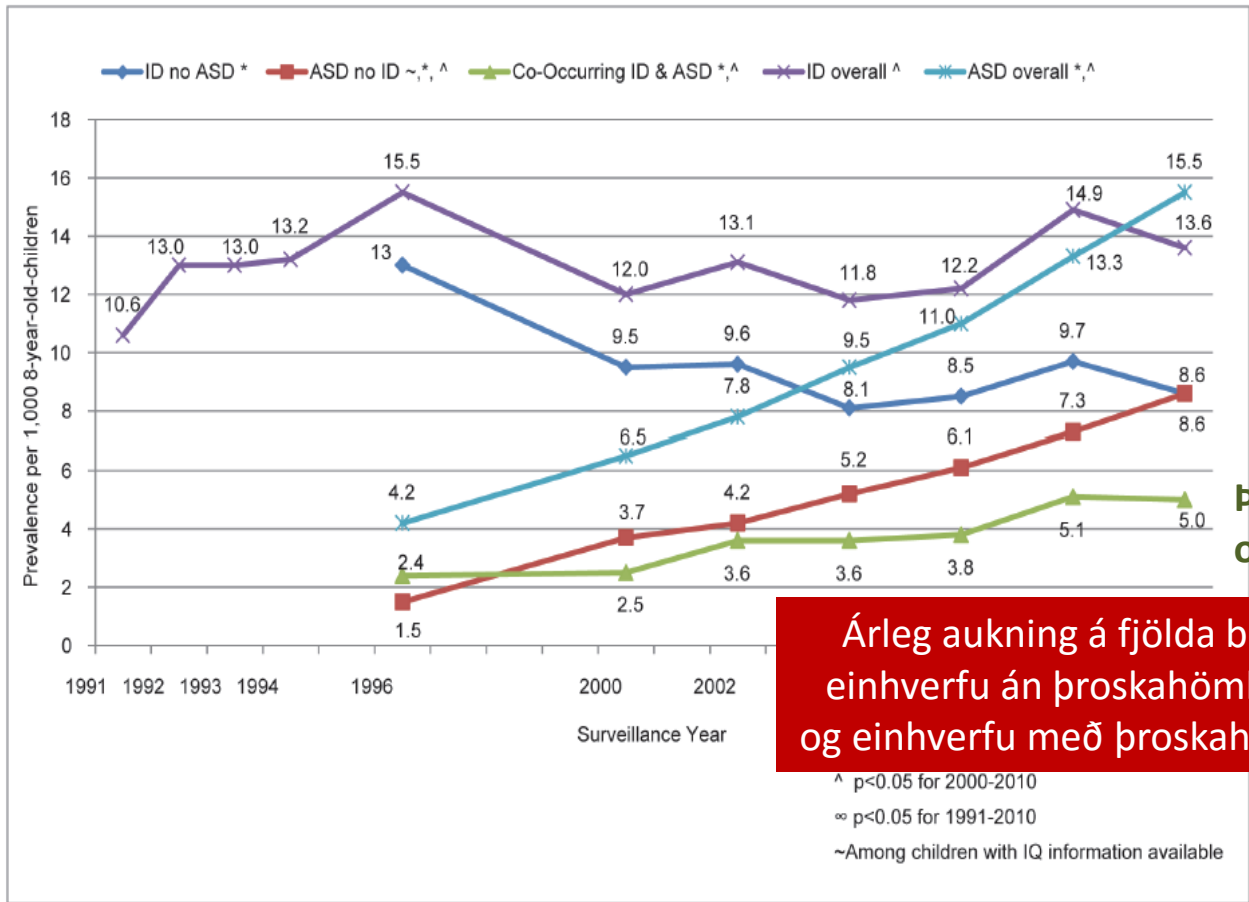


Fig 1. Prevalence of Five Developmental Disabilities, Metropolitan Atlanta Developmental Disabilities Surveillance Program, 1991–2010.

# Ferlarnir sýna langtímaþróun á algengi einhverfu og þroskahömlunar 1991-2010

Algengi per 1000 8 ára börn



Einhverfa án þroskahömlunar

Þroskahömlun og einhverfa

Árleg aukning á fjölda barna með einhverfu án þroskahömlunar 9,6% og einhverfu með þroskahömlun 6,6%

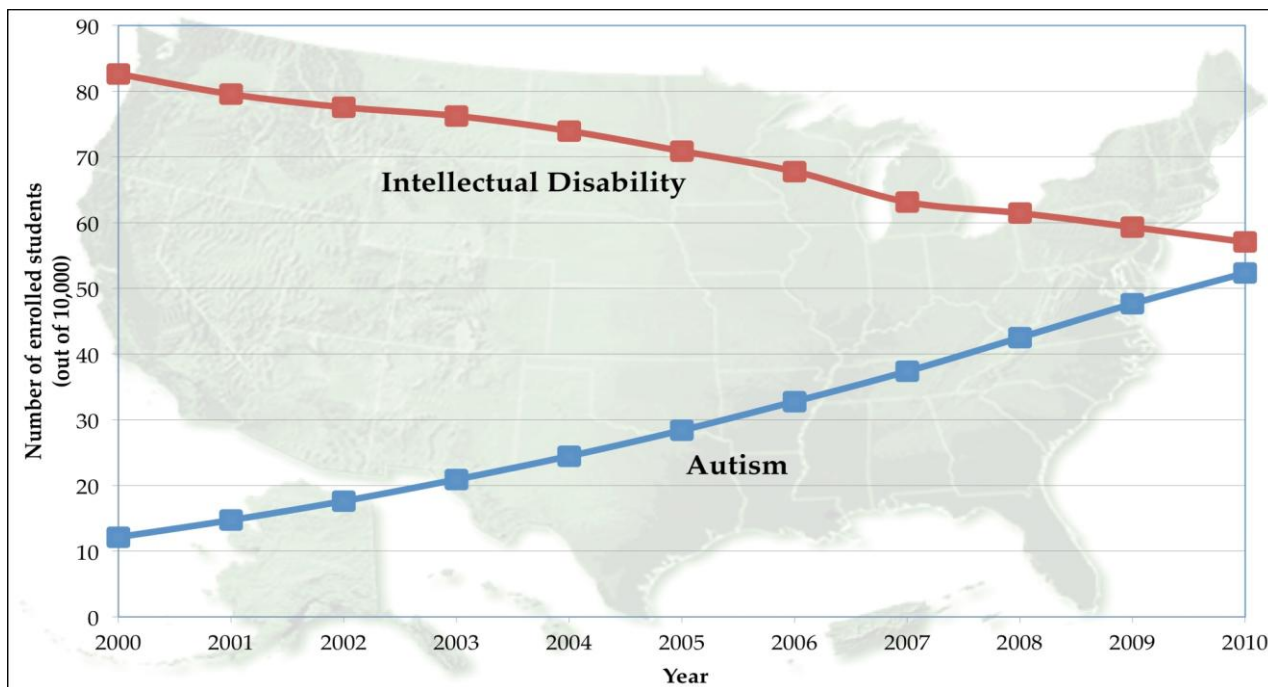
Fig 2. Prevalence of Co-occurring Intellectual Ability and Autism Spectrum Disorder, 1991–2010.

# Einhverfa og þroskahömlun

Diagnostic recategorization!?

- Greiningar hjá börnum (3-18 ára) í sérkennslu í USA athugaðar yfir 11 ára tímabil (2000 – 2010)
  - upplýsingar fengnar frá að meðaltali 6,2 milljón börnum á ári
- Börnum í sérkennslu fjölgaði ekki en áberandi breyting varð á greiningum barnanna
- Börnum með einhverfu fjölgaði mikið á tímabilinu en að sama skapi fækkaði börnum með þroskahömlun

## Greiningar hjá börnum (3-18 ára) í sérkennslu í USA á árunum 2000 til 2010



Höfundar álykta að í heildina skýrist rúmlega 64% af fjölgun einhverfra með fækkun á þeim sem greinast með þroskahömlun, þetta hlutfall var hærra (75%) hjá eldri börnum en þeim sem yngri voru (48%)

# Faraldsfræðin í hnotskurn

- Börnum með “greiningar” hefur fjölgað
- Algengi einhverfu hefur aukist mikið, **sérstaklega meðal barna með greind ofan viðmiðunarmarka fyrir þroskahömlun**
  - Aukin árvekni og þekking
  - Framfarir við snemmgreiningu og íhlutun
  - Lykill að þjónustu
  - ? Breyting á undirliggjandi áhættuþáttum
- Algengi annarra stakra fötlunarhópa hefur haldist nokkuð stöðugt
  - Börnum með samþættar fatlanir og langveikum börnum hefur ekki fækkað



# Að lokum

- Breytingar á skipulagi Greiningarstöðvar skynsamlegar og í takt við tíðarandann
  - Starfsemin í stöðugri mótun
- Börn með viðtæk frávík í þroska og sjaldgæfar fatlanir njóta áfram forgangs að þjónustunni
- Verkaskipting milli stofnana nauðsynleg

# Litróf fatlana

ADHD/kvíði/áráttur Einhverfa Proskahömlun CP Heilatengd sjónskerðing

