

Mental retardering – diagnostisk udredning i ambulant forløb

Ovl.. Ian Westphall, Børneafdelingen, Hvidovre Hospital

Ovl. Ph..d., Helle Hjalgrim, Epilepsihospitalet i Dianalund og Klinik for Børn, København Ø

Kommisorium:

at designe et udredningsprogram for børn henvist på grund af afvigende udvikling, med mindst mulig ulempe/smerter for patienten og dennes familie og optimal udnyttelse af ressourcer.

Definition:

Signifikant forsinkelse er defineret som præstationer to standarddeviationer eller mere under det aldersrelaterede gennemsnit i standardiserede tests.

Betegnelsen "Global udviklingsforsinkelse" bruges almindeligvis til små børn (< 5 år)

Betegnelsen mental retardering bruges almindeligvis til ældre børn, hvor der kan foretages en mere valid IQ-test. (I engelsksproget litteratur anvendes for tiden ID – intellectual disability/-ies)

Udredningen:

Aktuel problemstilling:

- Hvorfor er barnet henvist?
- Hvordan er barnet henvist – hvem har taget initiativ?
- Har barnet været undersøgt for samme/andet andre steder – undersøgelsesresultater?
- Hvad kan barnet (ikke)?
- Vuggestue, børnehave, skole – hvordan går det i den pågældende institution?
- Evt. støtteforanstaltninger hjemme/ude

Anamnese:

- Familieanamnese:
 - Tegn stamtræ
 - Dispositioner, forældre, søskende, evt. bedsteforældre. Neurologiske lidelser, psykiatriske lidelser
 - Spørg til graviditeter, spontane aborter, dødfødsler, tidligt døde børn, medfødte sygdomme/misdannelser, senere debuterende sygdomme
 - Spørg til skolegang, uddannelse hos familiemedlemmer.
 - Evt. kendte genetiske tilstande i familien.

- Graviditeten:
 - Har mor selv haft infektioner under graviditeten
 - Mors arbejde under graviditeten
 - Mors kost under graviditeten
 - Noxer, kontakt til andre med infektioner
 - Blødning, truende for tidlig fødsel eller andre komplikationer af betydning for fosteret

- Fødslen:
 - Gestationsalder
 - Forløsningsmåde
 - Apgar-score
 - NS-pH
 - Fødselslængde, fødselsvægt, hovedomfang v. fødslen

- Tidlig udvikling:
 - Generel trivsel (neonatale spiseproblemer)
 - Funktioner:
 - Syn
 - Hørelse (har barnet deltaget i screeningsprogrammet?)
 - Motoriske milepæle
 - Sprogudvikling (er den alderssvarende nu?)
 - Tab af tidligere erhvervede færdigheder
 - Anfaldsfænomener
 - Søvn

- Kontaktmønster

- Tidlig adfærd: (neonatal og senere)
 - Meget stille
 - Urolig
 - Grædende

- Taktile vanskeligheder

- Infektionstendens

- Tidligere sygdomme/hospitaliseringer

Objektiv undersøgelse:

- Højde, vægt, hovedomfang
- Klinisk foto
- (U-)påfaldende udseende (ligner forældre?)
- Kontakten til barnet (læge-barn, forældre-barn)

Almindelig objektiv undersøgelse – husk også

- Hud (pigmentforandringer)– fx cafe-au-lait pletter
- Hår
- Tænder
- Genitalia eksterna, Incl. testisvoluminae

- Evt. syndrom-stigmata

Neurologisk undersøgelse

- neurofolder på DNPS hjemmeside www.dnps.dk ,
- foreligger der evt. skolelægeundersøgelse

- Alderssvarende?
- Sprog?
- Adfærd
- Autistiske træk
- Neurologiske udfald
 - Pareser
 - Sidedforskelle

Parakliniske undersøgelser:

- Blodprøver: Hæmoglobin, TSH, T3, T4
- Høreundersøgelse:
 - Specielt børn med forsinket sprogudvikling
 - Børn der ikke har været omfattet af neonatal hørescreening
- EEG
 - Ved tab af sprog – obs CSWS
 - Ved uforklarligt tab af færdigheder
 - Ved anfaldsfænomener

- Øjenundersøgelse:
 - Syn
 - Strabismus
 - Refraktionsanomalier
 - Strukturelle misdannelser
 - Evt. us. af øjenbaggrund

- Fysioterapeutisk udviklingsvurdering (afhængig af klinik):
- MR-cerebrum – på indikation:
 - Mikro-/makrocefali
 - Anfald
 - Tab af færdigheder
 - Specifikke neurologiske udfald
 - Dysmorfi
 - Perinatale risikofaktorer, fx. asfyksi
- Hvis barnet har kramper:
 - MR-cerebrum med henblik på fx tuberomer/forkalkninger og strukturelle misdannelser
 - EEG (kan evt. være syndromspecifikt – Angelman syndrom)
 - Metabolisk udredning afhængig af EEG, evt. overveje biogene aminer i CSF
 - Lumbalpunktur afhængig af symptomer
- Genetiske undersøgelser:
 - Hvis der i familien er kendt genetisk sygdom, der kan stemme overens med barnets symptomer, undersøges for denne først.
 - ArrayCGH (ca. 11.000 kr. – 15-20%)
 - Karyotype (ca. 3000 kr. – 1-3%)
 - Hvis barnet frembyder karakteristiske symptomer tydende på specifikt syndrom, undersøg for dette, fx Fragilt X syndrom, 22q11-del, Rett, Prader-Willi, Angelman
- Metabolisk screening - på indikation (OBS: tjek PKU-kortet)
 - Dårlig trivsel
 - Anfald
 - Ataxi
 - Svær hypotoni
 - Acidose
 - Øjenmisdannelser
 - Mental retardering kombineret med symptomer fra andre organsystemer
- Metaboliske analyser:
 - Intermitterende tab af færdigheder
 - Lysosomale enz. gr.1, meget langkædede fede syrer og fytansyre
 - Groft udseende (aflejringspræg (fx Hunter, Hurler)
 - U-oligosaccharider
 - Abnorm fedtfordeling og inverterede papiller (CDG)
 - S-transferrin
 - S/B
 - Ammoniak
 - Urinmetabolisk screening
 - Plasma-aminosyrer
 - Spinal lactat (obs betaoxidationsdefekter ved forhøjet lactat→acylkarnitin)