

Psykisk utvecklingsstörning hos barn — orsaksfaktorer

Karl-Henrik Gustavson

Psykisk utvecklingsstörning är det kvantitativt, kvalitativt och ekonomiskt tyngsta handikappet i vårt samhälle. De olika omsorgerna om de psykiskt utvecklingsstörda kräver en noggrann lokal och regional planering, som måste baseras på aktuell och förväntad framtida incidens och prevalens samt kännedom om i vilken omfattning också andra handikapp förekommer hos psykiskt utvecklingsstörda.

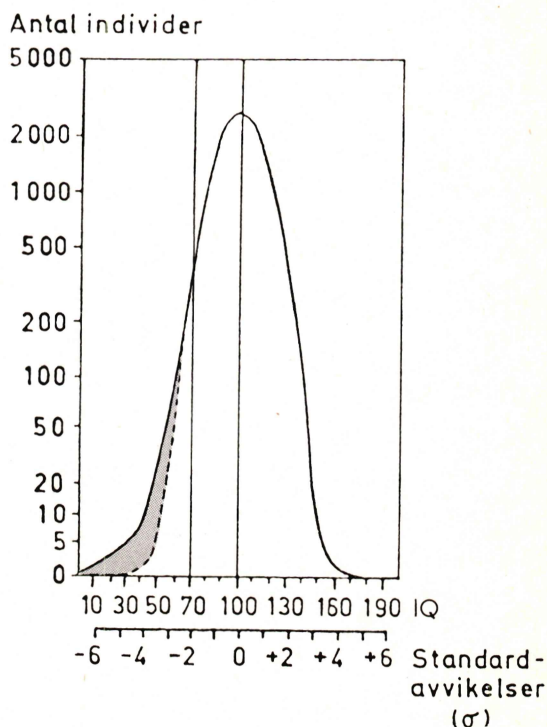
För den utvecklingsstörde och hans familj är det viktigt att orsaken till utvecklingsstörningen fastställs, för att möjliggöra bästa möjliga omhändertagande och rehabilitering av barnet. En förutsättning för tillförlitlig genetisk riskbedömning och information till familjen är att orsaken till utvecklingsstörningen är känd. På längre sikt är effektiva förebyggande åtgärder det slutliga målet. Detta kräver som utgångspunkt kännedom om diagnospanoramat och dess etiologiska fördelningsmönster. Artikelförfattaren är professor och överläkare vid avdelningen för klinisk genetik vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Tvillingundersökningar liksom undersökningar av adoptivbarn talar för att den medfödda biologiskt givna förutsättningen för ändamålsenligt tänkande och handlande huvudsakligen bestäms av ärftliga faktorer. Den normala intelligensvariationens nedärvningsmönster är endast ofullständigt känt, men mycket talar för att det är fråga om nedärkning av ett stort antal olika arvsanlag, som tillsammans har en ökande effekt. Intelligensutvecklingen påverkas också av miljöfaktorer. En stimulansfattig miljö ger inte barnet möjlighet att utvecklas enligt sina med-

födda biologiska förutsättningar utan påverkar intelligensutvecklingen i negativ riktning. En stimulerande och i alla avseende lämplig miljö har däremot en positiv inverkan på intelligensutvecklingen.

Intelligensen mätt med psykologiska metoder uppvisar i befolkningen en variation, som i stort sett följer en så kallad normalfördelningskurva. De flesta människor har intelligenskvoter, som motsvarar befolkningens genomsnittsintelligens – testen är nämligen konstruerad på det viset. Kurvan sjunker

Figur 1. Begåvningsfördelning (uttryckt med IQ) i åldersgruppen 10–14 år i en hel befolkning.



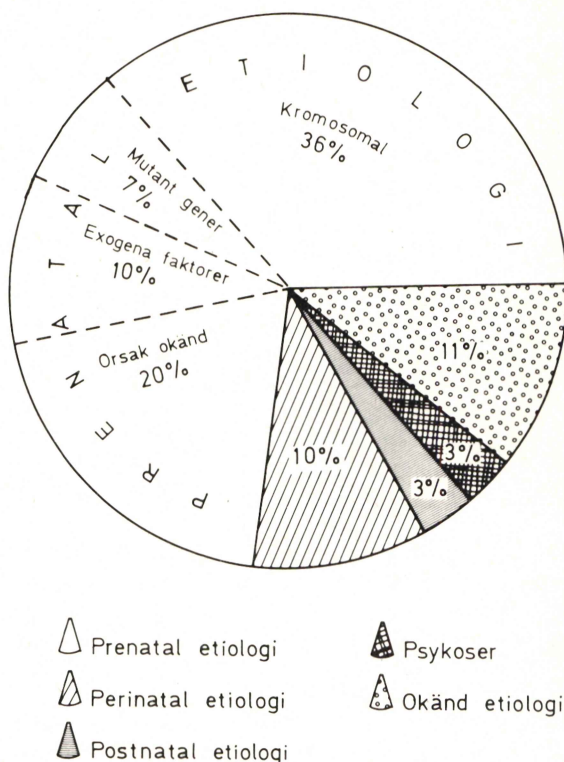
sedan kontinuerligt mot flyglarna motsvarande ökande respektive sjunkande intelligensnivå. Inom den allra mest negativa delen av intelligensfördelningen förekommer dock avvikelser från normalkurvan (figur 1). Man finner här fler uttalat psykiskt utvecklingsstörda än man har anledning att vänta sig om variationen följde normalkurvan. Detta kan förklaras av att de psykiskt utvecklingsstörda i stort består av två biologiskt skilda grupper. En "fysiologisk" grupp, som i begåvningshänseende motsvarar minusvarianterna i normalfördelningskurvan men som i övrigt inte skiljer sig från normalbegåvade, samt en grupp, där den psykiska utvecklingsstörningen är förorsakad av exogena patologiska faktorer, exempelvis förlossningsskador, eller specifika ärftliga faktorer såsom genmutationer eller avvikelser i mängden kromosoms substans. Till den sistnämnda gruppen hör det stora flertalet fall med uttalad psykisk utvecklingsstörning under det att flertalet personer med lätt psykisk utvecklingsstörning hör till den fysiologiska gruppen. Det skall dock framhållas att gränsen mellan lätt och svår utvecklingsstörning är diffus och det föreligger en betydande överlappning mellan kurvorna för den fysiologiska respektive patologiska betingade gruppen psykiskt utvecklingsstörda. Således kan fall av lätt psykisk utvecklingsstörning vara förorsakade av yttre patologiska faktorer såsom förlossningsskador och vidare finns flera genetiskt betingade tillstånd, som kan vara förenade med endast lätt psykisk utvecklingsstörning. För att man skall kunna ge en i alla avseenden riktig genetisk information och riskbedömning är det väsentligt att fastställa orsaken till den psykiska utvecklingsstörningen. Den kliniska genetiken kan här tack vare sin speciella erfarenhet ofta komma med värdefulla bidrag till utredningen och inte sällan genom genetisk diagnostik ställa en korrekt medicinsk diagnos.

Orsaker till svår psykisk utvecklingsstörning

Frekvensen svår utvecklingsstörning bland svenska barn i skolåldern är ca 0,3 procent (Gustavson 1981, Blomqvist 1982).

Huvudorsaken till den psykiska utvecklingsstörningen brukar etiologiskt kunna hänföras till endera av följande fem huvudgrupper (figur 2): 1. Prenatal

Figur 2. Distributionen av orsaksfaktorer till svår mental retardation bland 288 barn från Uppsala län och Västerbottens län födda under åren 1959–70.



orsak; 2. Perinatal orsak (under förlossningen eller första levnadsveckan); 3. Postnatal orsak (efter 7 dagars ålder); 4. Barnpsykos; 5. Okänd orsak.

Prenatala orsaksfaktorer finner man hos ca 70 procent av fallen av svår psykisk utvecklingsstörning bland svenska barn (Gustavson 1981): Ca 36 procent av fallen har en kromosomrubning – vanligen Downs syndrom (se sid 31) – och ca 10 procent en mutantgen – recessivt ärftlig metabolisk sjukdom eller ärftligt syndrom med hjärnskada – som orsak. I 8 procent föreligger en exogen prenatal orsak; i flertalet fall intrauterin tillväxthämning betingad av intrauterin undernutrition, mera sällan en prenatal infektion (toxoplasmos, röda hund-, cytomegal- eller herpes-virus) av fostret. Intrauterint tillväxthämmade barn får ej sällan en hjärnskada även vid en till synes normal förlossning. Prenatala syndrom och utvecklingsstörningar av okänd genes föreligger i 16 procent av fallen.

I ca 80 procent av svår psykisk utvecklingsstörning kan en etiologi och diagnos fastställas.

Perinatale orsaksfaktorer förekommer hos ca 9 procent av barn med svår mental retardation; vanligast är syrebrist och/eller hjärnblödning uppkommen vid förlossningen.

Postnatale orsaker föreligger i endast 2 procent av fallen. Vanligast är hjärnskada som följd av meningit eller encefalit under första levnads månaden. Hos 2 procent av barnen är en barnpsykos med tidig debut orsak.

I ca 20 procent av fallen kan inte någon säker orsak till den psykiska utvecklingsstörningen påvisas. I denna grupp följer sig säkert många fall med prenatala genes, såsom icke identifierade kromosomrubbningar, prenatala infektioner och fetala alkoholskador. Hos ca 7 procent av pojkar med svår psykisk utvecklingsstörning kan man påvisa en skör X-kromosom (fragil-X), som orsak till utvecklingsstörningen.

Mer än hälften av de svårt utvecklingsstörda barnen har ett eller flera associerade CNS-handikapp: 33 procent epilepsi, 18 procent cerebral pares och många också svår syn- eller hörselnedsättning.

Orsaksfaktorer vid lätt utvecklingsstörning

Lätt psykisk utvecklingsstörning – grundsärskoleområdet – är mycket mindre medicinskt och epidemiologiskt penetrerat än svår psykisk utvecklingsstörning. Under senare år har dock oselekterade serier barn undersökts beträffande orsaksfaktorerna. Frekvensen har i svenska material visat sig vara relativt låg – 0,4 procent (Blomquist 1982).

I Göteborgsserien (Hagberg et al 1981) förelåg prenatala biologiska orsaksfaktorer hos 23 procent av barnen med lätt psykisk utvecklingsstörning: Downs syndrom och andra kromosomrubbningar samt mendelskt nedärvda tillstånd i 5 procent av fallen. Prenatala exogena orsaker – alkoholskador – kunde påvisas i 8 procent av fallen och prenatala syndrom av okänd genes i 10 procent av fallen.

Perinatale orsaker – intrauterin malnutrition,

syrebristskador kring födseln och infektioner i nyföddhetsperioden – förelåg i 18 procent av fallen.

Postnalt uppkommen hjärnskada som orsak till lätt psykisk utvecklingsstörning sågs i 2 procent av fallen.

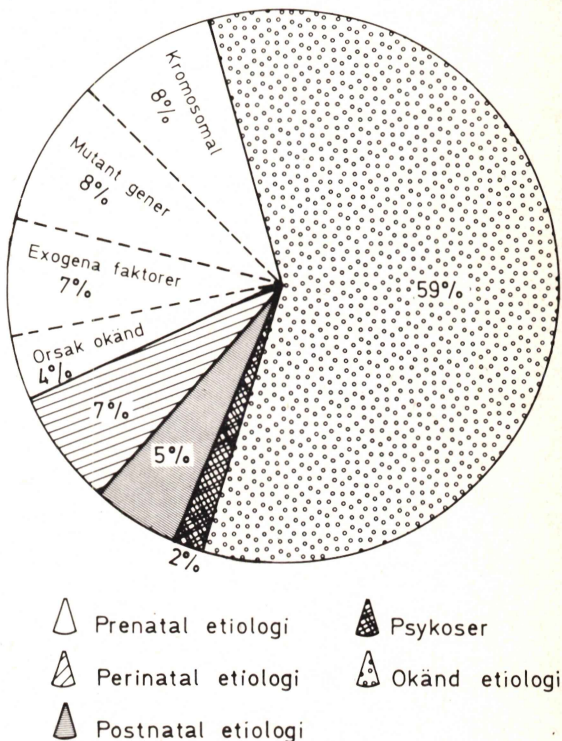
Primär barnpsykos som orsak till lätt psykisk utvecklingsstörning förelåg hos 2 procent av fallen.

Hos ca 5 procent av pojkar med lätt psykisk utvecklingsstörning kan man påvisa en skör X-kromosom som orsak.

Hos drygt hälften av barnen kunde inte någon specifik orsak till utvecklingsstörningen påvisas, men en multifaktoriell polygenetisk bakgrund var sannolik orsak hos flertalet av dessa.

43 procent av barnen med lätt psykisk utvecklingsstörning har också någon annan form av neurologisk avvikelse: 9 procent cerebral pares, 2 procent hydrocefalus, 23 procent lätta motoriska avvikelser – framför allt motorisk klumpighet – 7 procent neurogen hörselnedsättning, 1 procent synnedsättning och 12 procent epilepsi.

Figur 3. Distributionen av orsaksfaktorer till lätt psykisk utvecklingsstörning bland 171 barn från Västerbottens län födda under åren 1959–70.



Psykiatriska avvikelser i form av beteendestörningar och psykotiska manifestationer förekom hos ca 31 procent av de lätt utvecklingsstörda barnen.

Diagnostik

Konstaterandet att barnet är psykiskt utvecklingsstört baserar sig på anamnes, utvecklingsdiagnostik och IK-testning. Det är angeläget att den som ansvarar för utredningen är mycket väl insatt i de vida normala variationsgränser, som gäller för ett barns kroppsliga och psykiska utveckling. Man måste också ta hänsyn till tillfälliga miljöfaktorer, sjukdom och annat, som under en period kan ha fått barnets utveckling att stanna upp.

Den etiologiska diagnostiken är av essentiell betydelse för barnets hälsovård, medicinska behand-

ling och rehabilitering, för bedömning av prognosen och för den genetiska riskbedömningen. Diagnostiska utredningen fordrar stor erfarenhet och ofta speciella laboratorieutredningar (figur 4). I många fall är förhållandena så komplicerade att en barnneurolog och klinisk genetiker behöver konsulteras.

Genetisk riskbedömning

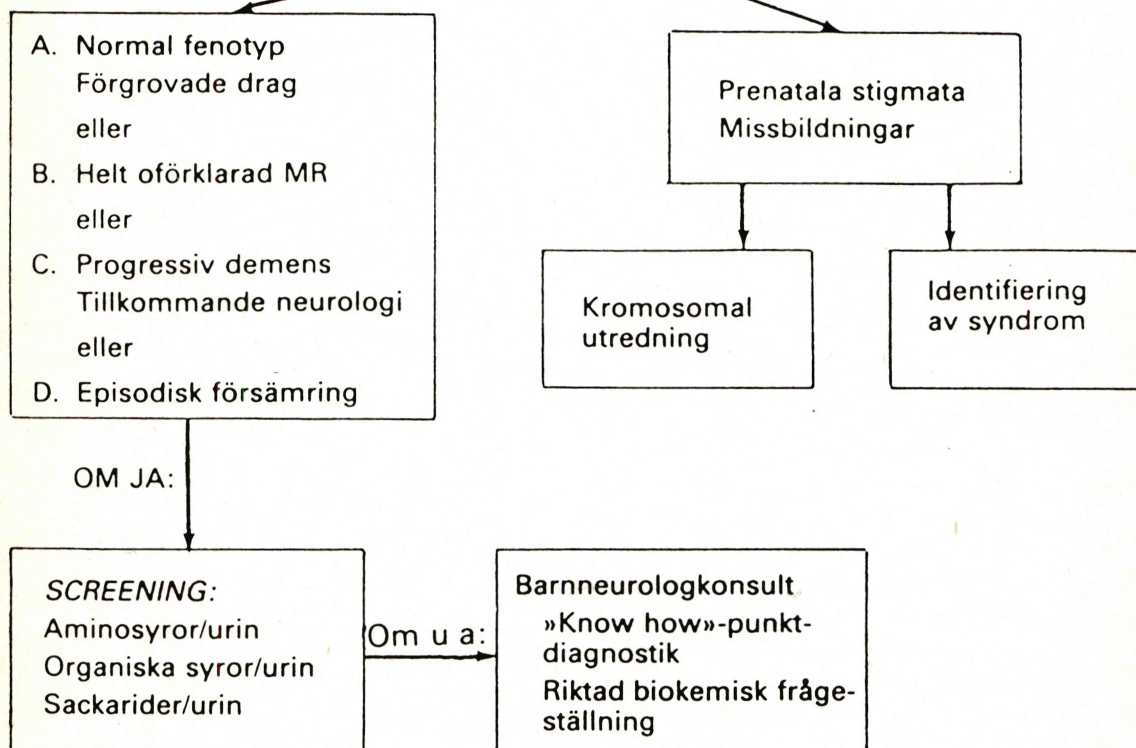
Många till synes fenotypiskt identiska utvecklingsstörningar är olikartade från genetisk synpunkt och kan nedärvas på olika sätt. Förbättrade diagnostiska metoder har dock medfört att allt fler av dessa kunnat indelas i sjukdomsenheter, ofta med olika ärftlighetsgång.

Vissa till synes kliniskt identiska former av mental retardation kan antingen vara betingade av miljö-

Figur 4. Utredningsgång vid psykisk utvecklingsstörning med ingen eller endast svag misstanke på metabolisk rubbning (MR).

(Figur 4 är tagen ur artikel av Hagberg et al i Läkartidningen Vol 77 nr 49, sid 4643–4647, 1980).

Klinisk bild



faktorer *eller* arvsanlag. Som ett exempel kan nämnas mikrocefali. Vid detta tillstånd föreligger primärt en reducerad hjärnvolyt och sekundärt till detta liten skallvolyt, mental retardation och ibland också krampanfall eller andra neurologiska symtom. En del fall är genetiskt betingade med autosomalt recessiv nedärvning, andra är betingade av yttre missbildningsframkallande faktorer, av vilka de vanligaste är röda hund, cytomegalovirusinfektion samt toxoplasmosinfektion hos fostret i tidigt skede av graviditeten.

Förlossningsskador kan också leda till mikrocefali. Mikrocefali kan även ingå som ett delsymtom vid ett flertal sällsynta, ärftligt betingade syndrom och likaså vid vissa kromosomrubbingar. Risken för upprepning vid mikrocefali får givetvis bedömas på grundval av orsaken till utvecklingsstörningen. Föreligger en klar yttre orsak är risken för upprepning liten. Vid den autosomalt recessiva formen föreligger givetvis 25 procents risk för följande barn.

I många fall av psykisk utvecklingshämning kan inga specifika orsaker påvisas, varför man får begagna sig av erfarenhetsmässigt beräknade risksiffror. Dessa risksiffror, som är baserade på stora material av anhöriga till psykiskt utvecklingsstörda, ger ett statistiskt medelvärde. Den verkliga risken kan i det enskilda fallet vara betydligt större eller mindre än vad den empiriska risksiffran anger. Trots att empiriska risksiffror är relativt osäkra har de dock sitt givna värde. Det är ju inte frågan om att komma fram till exakta siffror utan det är endast storleksordningen, som är praktiskt viktigt, om det

rör sig om liten eller stor risk för följande barn. Vid riskbedömningen måste man ta hänsyn till föräldrarnas och syskonens begåvningsnivå samt till psykiska och sociala faktorer, särskilt då eventuell understimulans i dessa avseenden. För exempelvis normalbegåvade föräldrar, som fått ett barn med en svår mental retardation, kan den genomsnittliga risken för svår psykisk utvecklingsstörning hos följande barn beräknas till ca 5 procent. Återupprepningsrisken vid polygent betingad lätt mental retardation, om föräldrarna är normalbegåvade, är ca 3–5 procent. Är också en förälder lätt utvecklingsstörd blir återupprepningsrisken ca 15 procent och om båda föräldrarna är lätt utvecklingsstörda ca 30 procent.

REFERENSER

- Blomquist H K:son*: Mental retardation in children. An epidemiological and etiological study of mentally retarded children born 1959–1970 in a northern Swedish county. Umeå University Medical Dissertations. New Series No 76 – ISSN 0346-6612, 1982.
- Dobbing J, ed*: Scientific studies in mental retardation. London: The Royal Society of Medicine and the Macmillan Press Ltd, 1984.
- Grunewald K, ed*: Psykiskt utvecklingsstörda barn, ungdomar, vuxna. Stockholm: Bonniers Ugleböcker, 1977.
- Gustavson K-H*: The epidemiology of severe mental retardation in Sweden. *Int J Ment Health* 1981; 10:37-46.
- Hagberg B, Hagberg G, Lewerth A och Lindberg U*: Mild mental retardation in Swedish school children II. Etiologic and pathogenetic aspects. *Acta paediatr Scand* 1981; 70:445-452.
- Socialstyrelsen anser 1983:1. Behandling av barn med Downs syndrom.