

Veileder for supplerende medisinsk utredning ved
Afdeling voksenhabilitering,
Ahus, november 2014

Bakgrunn

Mål:

- Sikre likeverdig medisinsk og etiologisk utredning av våre pasientgrupper.

Tiltak:

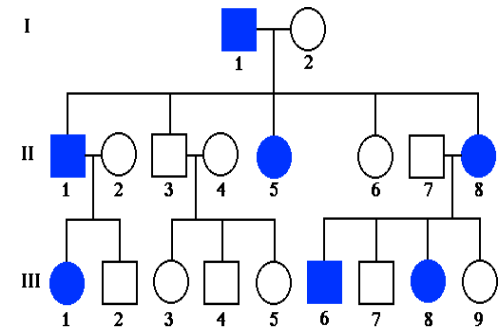
- Lage et forslag til avdelingsinterne retningslinjer for medisinsk utredning hos voksne med medfødt eller tidlig ervervet kognitiv funksjonsnedsettelse og/eller gjennomgripende utviklingsforstyrrelser.

Oppsummering utredning:

1. Nevropsykiatrisk anamnese- se eget skjema. (Sett opp hypoteser om årsak: Prenatal, perinatal eller postnatal årsak, spesifikk mistanke?)
2. Legeundersøkelse (somatisk, dysmorfologisk, nevrologisk, psykiatrisk)
3. Ved mistanke om genetisk syndrom: Søk i databaser (Treatable og OMIM)
4. Supplerende utredning
 1. Blodprøver
 2. Genetiske prøver
 3. Metabolske prøver av urin / blod
 4. EEG
 5. MR eller CT
 6. EKG
 7. Annen utredning på indikasjon: syn, øyebunn, hørsel, UL nyrer, ecco cor, rtg. thorax, rtg. total skjelett.
5. Innhente og oppsummere tidligere journal (spes. resultat av tidl. utredninger)
6. Ved polyfarmasi: www.interaksjoner.no

Ad. 1: Anamnese

- Se nevropsykiatrisk anamnese.
- Familieanamnese i 3 generasjoner / slektskart
- Foreldre i slekt? Bosted for slekten?
- Mors tidligere svangerskap, dødfødsler osv..
- Svangerskaps (inkl. mors medikasjon/rus/fødselsanamnese /fødselsvitalia
- Utviklingsanamnese (vekst og utvikling)
- Tidligere sykdommer
- Nåværende helse/funksjon
- Nat.funksjoner
- Faste medisiner
- Allergier
- Stimulantia



Ad. 2: Klinisk undersøkelse:

Somatisk, dysmorfologisk, neurologisk og psykiatrisk

- Somatisk status: Høyde, vekt, BMI, hodeomkrets, abdominalt omfang, BT, HR, cor/pulm/ abdomen.
- Dysmorfologisk status:
 - Hode, nakke, ansikt
 - Thorax
 - Ekstremitetene
 - Hud/negler/hår
 - Genitalia
 - Fotografering
- Neurologisk status
- Psykiatrisk/nevropsykiatrisk status

Ad.1+2: Etter journalgjennomgang + anamnese + legeundersøkelse: Hypotese(r) om årsak og tilleggsmålinger:

- Prenatal
 - Genetisk
 - Prenatale miljøbetingelser (forgiftning, hjerneblødning, ernæring osv.)
- Perinatal
 - Fødselsasfyksi
 - Hjerneblødning
 - Hodetraume
 - Kjerneikterus
 - Alvorlige infeksjoner
 - Rhesusuforlikelighet
- Postnatal
 - Hodeskader
 - Infeksjoner
 - Metabolsk
 - Tilknytningsforsyrrelse (adopterte)
 - Ernæring osv. osv.

Ad. 3: Søk i database:

- Velg ut hovedtrekkene (få) 4-8,
- Prioriter trekkene
 - Hva er mest tydelig
 - Hva er sikre trekk
- Databaser (Treatable ID, OMIM)
- Konsulter lærebøker og/ eller artikler
- Sett opp søkeresultatene i prioritert rekkefølge

Ad. 4: Supplerende undersøkelser

4/1 – Blodprøver ved ukjent etiologi

- Hematologi (Hb, Leuco, Trc)
- Elektrolytter og metabolitter: Na, K, Ca, Mg, F, Kreatinin, Urea
- Enzymer og proteiner: CK, ALAT, g-GT,
- Jernstoffsiftet: Ferritin, transferrin, jern, transferrinreseptor
- Lipider og glukose: Fastende glukose, HbA1c, lipidprøver
- Endokrinologi: TSH, f-T4
- Vitaminer, sporelementer, annet: vit-B12, vit D, Homocystein, Folat, (bly)
- Tillegg ved metabolsk screening: Homocystein, laktat, ammoniakk, Cu, ceruloplasmin, glukose, v-syre/base, v-aniongap
- Rekvirer alltid ekstraglass for evt etterbestilling av analyser
- CYP-genotyping

4/2: Genetisk utredning:

- Ved etiologisk utredning av multiple medfødte misdannelser, psykiatri pluss, epilepsi pluss, psykisk utviklingshemming eller autismspektertilstander:
 - Array-CGH (førstevalg)
 - Fragilt-X
 - Kromosomanalyse ved mistanke balanserte translokasjoner
- Andre genetiske undersøkelser på indikasjon:
 - Ved mistanke om spesifikt syndrom
 - Ved mistanke om X-bundet PU → X-bundet genpanel
 - Ved epileptisk encephalopati → Epileptisk encephalopati genpanel (60 gener)
- Dersom ikke napp på "standard utredningen" over:
 - Konferer med genetiker
 - Henvis til genetisk avdeling RH

4/3: Metabolsk screening:

Indikasjon:

Psykisk utviklingshemming, psykiatriske eller nevrologisk sykdom med ukjent etiologi med en eller flere følgende symptomer:

- IQ < 50
- Progresjon av symptomer
- Fluktuerende symptomer og tegn
- Tidligere ikke gjennomgått utvidet nyfødtscreening

4/3: Metabolsk screening, forts.:

«**Vanlige**» **laboratorieprøver**: Homocystein, vit B12, folat, ammoniakk, laktat, glukose, v-syre/base, v-aniongap, metaller (Cu, ceruloplasmin, evt andre metaller)

Rekvisisjon: Til seksjon for metabolske sykdommer, OUS. Serum, EDTA-plasma + urin (fryses umiddelbart). Heparinplasma ved mistanke om fenylketonuri. Evt. spinalvæske.

4/4: EEG

- Standard EEG:
 - Mistanke om epileptiske anfall
 - Mistanke om forstyrrende subklinisk aktivitet
- Søvn-EEG etter søvndeprivasjon:
 - Mistanke om epilepsi uten funn på standard EEG
 - Mistanke om nattlige anfall/anfall under søvn
- Langtids video-EEG (2 timer – 3 døgns registrering)
 - Anfallsklassifisering, ikke-epileptisk "adferd"
 - PNES-utredning

4/5: Bildediagnostikk:

Fordel MR fremfor CT: Kan vise migrasjonsforstyrrelser, agenesi/hypoplasi av corpus callosum, avleiringer ved neurodegenerative sykdommer.

Hos alle som kan gjennomføre MR-undersøkelse uten narkose er MR førstevalget. Der MR må gjennomføres i narkose vurderes og begrunnes det hvorfor man rekvirere undersøkelsen eller hvorfor man avstår.

CT indisert ved:

Påvisning av kalk (tuberøs sklerose, medfødt CMV eller toxoplasmose)
Mistenkt hydrocephalus, normaltrykkshydrocephalus
Tumor
Subduralt hematom

Cerebral MR indisert ved:

Utviklingshemming av ukjent årsak
Neurologiske utfall
Epilepsi
Tap av ferdigheter
Mistanke metabolske sykdommer MR spektroskopi (leukodystrofier, Leigh syndrom, cerebellumatrofi)
Cerebral parese
Psykiatriske symptomer
ADHD-spekteret

SPECT og PET

på spesiell indikasjon

Litteratur:

- 2014: Up to date: Intellectual disability in children: Evaluation for a cause
- 2014: Comprehensive evaluation of the child with Intellectual disability or dev. delay, Moechler et. al. «Pediatrics»
- 2012: St. Olav sykehus veileder for etiologisk utredning ved diagnosen psykisk utviklingshemming hos barn
- 2012: Current Opinion in Neurology: Genetic investigation for adults with intellectual disability: opportunities and challenges, Baker et. al
- 2011: Micheson et.al: Evidence report, genetic and metabolic testing of children with global development delay, special article AAN
- 2011: Utvikingshemming, Årsaker og konsekvenser, Mæhle I et.al. Universitetsforlaget 2011
- 2010: Norsk pediatrik veileder (Petter Strømme)
- 2010: Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies, Miller et.al
- http://www.merckmanuals.com/professional/pediatrics/learning_and_developmental_disorders/intellectual_disability_id.html
- <http://www.helsebiblioteket.no/retningslinjer/pediatri/nevrologi/nevrodegenerative-sykd>

Innspill fra fagmiljøer:

- OUS, genetisk avd. og Seksjon for medfødte metabolske sykdommer
- Ahus: Nevrofysiologisk lab. og Bildediagnostisk senter