



Titel:	Ambulant lægefaglig udredning og kontrol af forsinket psykomotorisk udvikling/mental retardering hos børn og unge
Forfattergruppe:	Gitte Rønne, Line Carøe Sørensen, Maria Bertelsen, Jette Dettmann Nielsen, Mette Møller Handrup, Maria Kibæk, Allan Lund, Sabine Grønberg
Fagligt ansvarlige DPS-udvalg:	Neurologiudvalget
Tovholders navn og mail:	Gitte Rønne, gitte.roende@regionh.dk

Ambulant lægefaglig udredning og kontrol af forsinket psykomotorisk udvikling/mental retardering hos børn og unge

Indholdsfortegnelse

Resume	1
Baggrund	2
Årsager og symptomer	3
Objektive fund	4
Overvejelser	4
Undersøgelser	5
Differentialdiagnoser	5
Behandling og opfølgning	6
Diagnosekoder	7
Referencer	7
Interessekonflikter	8
Appendiks	8

Resume

Nedenstående kliniske retningslinie beskriver primært ambulant udredning af børn med forsinket psykomotorisk udvikling/mental retardering med fokus på identifikation af hvilke børn, der skal udredes og i hvilket omfang.

Det er vigtigt at forventningsafstemme med forældrene. Er der ikke tab af færdigheder eller risiko for at forsinke betydende udredning, er det vigtigt at give familien tid til at rumme udredningen. Der kan være kulturelle årsager til ikke at ønske udredning. Omvendt bør der være opmærksomhed på ønske om familieførøelse og risiko for søskende med tilsvarende handicap.

Udredning kan være baseret på specifik mistanke eller screening.

Ca 1 % af baggrundsbefolkningen har et intellektuelt og evt. udviklingsmæssigt handicap. Et stadigt stigende antal får påvist en ætiologi.

Undersøgelser kan være almene/basis, genetiske, metaboliske, billeddiagnostiske, elektrofysiologiske og baseret på blod, urin eller CSV (eller andre væv, f.eks hud, i sjældne tilfælde).

Der bør altid rådføres med neuropædiater og/eller genetiker inden udredningsprogram iværksættes.

Årsager kan være monogenetiske, polygenetiske eller multifaktorielle.

Baggrund

Forsinket udvikling: Langsommere tilegnelse af færdigheder i forhold til børn på samme alder.

Forsinket psykomotorisk udvikling er en obs. diagnose.

Bruges hos børn < 4-5 år (frem for diagnosen mental retardering) idet standardiseret testning i denne aldersgruppe er behæftet med større usikkerhed. Der findes forskellige standardiserede tests i forhold til barnets alder og sprog.

Der skal være signifikant (< -2 SD) forsinket udvikling inden for mindst to af områderne:

- Grov- og finmotorisk funktion
- Tale/sprog
- Intellekt
- Kontakt og sociale færdigheder
- ADL-funktioner (activities of daily living)

Mental retardering: Forsinket eller mangelfuld udvikling af hjernens funktion med påvirkning af det samlede intelligensniveau med væsentlige afvigelser inden for adaptive funktioner herunder kognitive, sproglige og sociale tilpasningsevner og -færdigheder med eller uden motorisk involvering. **Debut før 18-årsalderen.** Bruges hos ældre børn (> 4-5 år), hvor der kan foretages standardiseret intelligens testning. Kaldes også udviklingshæmning eller fysisk og mental funktionsnedsættelse.

Hyppeghed er omkring 1%, de fleste har mental retardering i lettere grad.

Diagnosen inddeles i flg. grupper:

- Mental retardering i lettere grad, IQ 50-69
- Mental retardering i middelsvær grad, IQ 35-49
- Mental retardering i sværere grad, IQ 20-34
- Mental retardering i sværeste grad, IQ mindre end 20
- Mental retardering uden specifikation

Standardiserede tests på mistanke om forsinket psykomotorisk udvikling/mental retardering foretages oftest af kommunens pædagogiske psykologiske rådgivning (PPR) eller af psykolog tilknyttet børnepsykiatrisk afdeling. De færreste børne- og ungeafdelinger har

psykolog/neuropsykolog tilknyttet. Ved PPR kan også undersøges for en specifik udviklingsforstyrrelse eller en gennemgribende udviklingsforstyrrelse (autismespektrumforstyrrelse).

Specifik udviklingsforstyrrelse af motorik og sprog kræver ikke udredning ifølge nærværende vejledning.

En ætiologisk afklaring kan forbedre muligheder for at starte relevant behandling og støttemuligheder i tide, nedsætte risikoen for og omfanget af komplikationer, give mulighed for en bedre prognose, formidle genetisk rådgivning omkring gentagelsesrisiko og prænatale tiltag, hjælpe omgivelserne til at forstå barnet bedre og undgå unødigt udredning til gene for barnet og forældrene.

Årsager og symptomer

Der kan være flere årsager, evt. flere sammenfaldende. Nedenstående liste er ikke udtømmende.

Prænatal/medfødt årsag:

Genetisk (kromosomabnormiteter, kopiantalsvarianter, genvarianter), misdannelse, blødning, infektion, toksin, placentaforhold.

Husk at en genetisk mutation kan forekomme som mosaik, dvs. at man ikke nødvendigvis finder varianten i blod, men må undersøge flere væv, f.eks. fibroblaster (idet varianten kan udtrykkes forskelligt i forskellige celletyper).

Perinatal årsag:

Asfyksi, infektion.

Postnatal årsag:

Traumer (inkl. non-accidentielt), infektion, tumor, toksisk.

Anamnesen er vigtig og vejledende for relevant udredning.

Elementer i et diagnostisk interview:

Aktuelle henvisning	Problemer - bekymringer Færdighedstab (<i>domæne</i> : sprog, håndfunktion, grovmotorik, syn, hørelse; <i>ændring over tid</i> : hastighed, vedvarende-episodisk, catch up) Funktionsniveau, ADL (activities of daily life) og behov for støtte Intellect – forståelsesniveau – adfærd sv.t. alder Trivsel hjemme og i skole/institution
Dispositioner	Konsangvinitet, neurologiske/psykiatriske lidelser, epilepsi, forsinket udvikling, kendte genetiske tilstande
Familiens udvikling	Forældres og søskendes udvikling, funktionsniveau, skolegang og uddannelse
Tidligere graviditet og fødsel	Andre graviditeter, spontane aborter/dødfødsler, døde børn eller tidlig død i familien, medfødte sygdomme/misdannelser i familien
Aktuelle graviditet	Sygdomme/infektioner hos mater / TORCH, særlig diæt/kost, komplikationer, maternelt indtag af medicin, alkohol, narkotika

Aktuelle fødsel	Forløsningsmåde, gestationsalder, fødselsvægt, fødselslængde, hovedomfang, Apgar score
Neonatal periode	Indlæggelse, komplikationer, støtte- og behandlingsbehov, trivsel, medfødte misdannelser
Tidligere sygdom	Indlæggelse, infektioner, øvrige organsystemer
Tidlig udvikling	Generel trivsel, spiseproblemer, søvnproblemer, vandladning/afførring – kontinens dag og nat, +/- generel alderssvarende udvikling
Motoriske milepæle	+/- Alderssvarende udvikling
Sproglige milepæle	+/- Alderssvarende udvikling
Sociale milepæle	+/- Alderssvarende udvikling, afvigelse/ændring i socialt samspil, leg og kommunikation
Syn	Øjenkontakt, koordination, nystagmus, hjælpemidler
Hørelse	Problemer, neonatal screening, otitis media, dræn, hjælpemidler
Anfaldsfænomener	Epileptiske anfald, bevægeforstyrrelser (tremor, hypokinetisk, hyperkinetisk, dyskinetisk eller ataktisk), stereotyper, søvnforstyrrelser, vejrtrækningsmønstre
Ernæring	Diæt, tilskud
Vækst	Mønster og hastighed

Objektive fund

Fokus ved objektiv undersøgelse bør være:

1. Vægt, højde og hovedomfang – indtegnet på kurve, vurdering af proportioner
2. Almindelig objektiv undersøgelse – <i>Husk: Hud, hår, negle, tænder, columna, genitalia eksterna, misdannelser</i>
3. Børneneurologisk undersøgelse – DNPS folder: https://dnps.dk/neurologisk-undersogelse/
4. Funktionsneurologisk undersøgelse: <ul style="list-style-type: none">○ Grovmotorik: forflytning, stand, gang, løb, hinken, hop, standsning, vending, trappegang, observer under leg og boldspil○ Finmotorik: greb, overførsel af objekter, tegnen, skriven, spisning med bestik○ Oralmotorik: tygge- og synkefunktion
5. Undersøgelse af dysmorfe træk – https://elementsofmorphology.nih.gov

Overvejelser

Psykomotorisk forsinket udvikling/mental retardering er en arbejdsdiagnose som forventeligt rummer vanskeligheder inden for flere områder.

Der kan være co-morbiditet i spektrum af gennemgribende udviklingsforstyrrelser (autisme spektrum) eller specifikke udviklingsforstyrrelser (opmærksomheds- og eller hyperkinetisk).

Efter anamnese og objektiv undersøgelse skal følgende overvejes. Er der tale om

- Stationær eller progressiv tilstand ?
- Syndromal eller non-syndromal forsinket udvikling /mental retardering ?

- Mikrocephali, normocephali eller makrocephali ?
- Ledsagende generel vækstforstyrrelse
- Ledsagende patologisk neurologisk undersøgelse ?
- Somatisk co-morbiditet (hjertesygdom, nyresygdom, endokrin sygdom, psykisk sygdom) ?

Tab af færdigheder kan være på baggrund af flere forhold, der ikke er direkte relateret til den somatiske årsag, herunder f.eks. belastning, kognitiv formåen, autistisk regression, hovedtraume, infektion eller anfald.

Ved dokumentation af sikre tab af sproglige, motoriske, sociale eller kognitive færdigheder er der indikation for subakut vurdering.

I andre tilfælde, hvor der ikke er risiko for tab af færdigheder, kan det være nødvendigt at se tiden an og afvente udvikling eller tyderligere symptomatologi.

Familien bør orienteres om risiko for søskende med tilsvarende handicap ved ønske om familieførøgelse.

Undersøgelser

Udredning af et barn med forsinket psykomotorisk udvikling eller dokumenteret mental retardering kan være på baggrund af en specifik mistanke om en bestemt årsag eller screening uden kendt årsag. Udredningen kan med fordel planlægges med en neuropædiater / et Center for Sjældne Sygdomme. Det kan også være en god ide at drøfte strategi med en klinisk genetiker.

Det forudsættes, at barnet har gennemgået det neonatale screenings program.

Det kan være en fordel at tage DNA fra til opbevaring efter informeret samtykke, hvis barnet alligevel skal stikkes.

Det er vigtigt at huske, at mange af analyserne er screeningsanalyser, og at patogene forandringer kan overses. Hvis et specifikt syndrom mistænkes (også efter normalt svar på genetisk udredning) bør en genetisk afdeling kontaktes med information om den specifikke mistanke og evt. re-analyse drøftes.

For omfattende genetiske analyser, hvor der er risiko for sekundære fund, skal barn og forældre informeres om dette, og der skal udfyldes samtykkeblanket til Nationalt Genom Center (NGC), én samtykkeblanket per person. Krav om skriftligt NGC-samtykke gælder alle nedenstående analyser fraset karyotype og analyse for fragilt X.

<https://ngc.dk/blanketter-og-vejledninger>

Figur 1 : Udredningsdiagram

Bilag 1: Blodprøver og urinprøver

Bilag 2: Genetisk analyse

Bilag 3: Metaboliske prøver

Blodprøveforhold herunder genetiske analyser kan variere i forskellige regioner. Det anbefales at følge lokale retningslinjer.

Differentialdiagnoser

Omsorgssvigtede, understimulerede børn

Gennemgribende udviklingsforstyrrelse

Specifik udviklingsforstyrrelse, herunder taleretardering, sprogetardering, motorisk retardering

Epilepsisyndrom (herunder D/EE-SWAS: Developmental and/or Epileptic Encephalopathy with spike-wave activation in sleep (tidligere benævnt ESES/CSWS, Landau Kleeffner og andre epileptiske encephalopatier)

Opmærksomhedsforstyrrelse

Hyperkinetisk forstyrrelse

Post-commotionelle sequelae

Svær depression

Psykose

Behandling og opfølgning

Det bør overvejes tidligt, om der er et muligt behandlingstilbud og konfereres med afdelinger med højt specialiseret behandlingsansvar (inkl. Center for Sjældne Sygdomme), herunder at følge barnet i shared care. Der kan være forskellige lokale gældende forhold.

Der bør overvejes behov for yderligere somatisk udredning (Ekkocardiografi, rgt thorax, UI abdomen mv.) ved mulighed for co-morbiditet ved påvist ætiologi.

Der bør overvejes mulighed for neuropsykiatrisk co-morbiditet (Autisme, ADHD mv.).

Der bør overvejes henvisning til genetisk rådgivning, inkl omkring gentagelsesrisiko og muligheder for prænatal diagnostik.

Der kan med fordel skrives orienterende brev til PPR (psykologisk pædagogisk rådgivning), behandlende socialrådgiver.

Henvisning til kommunal fysio- og ergoterapeut samt talepædagog bør laves ved behov.

Familien bør informeres om mulige specifikke patientforeninger eller UniqueDanmark (til sjældne kromosomafvigelse).

Egen læge bør informeres.

I den afsluttende epikrise bør der beskrives kliniske symptomer, der skal foranledige kontakt til behandlingsansvarlig læge/afdeling.

Såfremt der ikke er fundet en årsag efter udredningsprogrammet er fuldført, kan patienten afsluttes til egen læge og genhenvises ved fornyet symptomatologi eller efter 3-5 år til re-vurdering, hvor det kan overvejes at re-analysere genetiske undersøgelser.

Mange børn med forsinket psykomotorisk udvikling eller mental retardering bliver fulgt til skoleplacering foreligger.

Børn og unge med kendte genetiske årsager kan følges såfremt der er behov for tovholderrolle til sikring af opfølgingsprogram, jf nationale og internationale anbefalinger og guidelines (jf. f.eks. www.genereviews.org).

Husk at planlægge transition i god tid (FØP, værgemål, STU, bopæl/flytten hjemmefra, seksualitet).

Diagnosekoder

DR620 Forsinket psykomotorisk udvikling

DF70 Mental retardering i lettere grad, IQ 50-69

DF71 mental retardering i middelsvær grad, IQ 35-49

DF72 mental retardering i sværere grad, IQ 20-34

DF73 mental retardering i sværeste grad, IQ mindre end 20

DF79 mental retardering uden specifikation

Referencer

1. [Rigshospitalet, Rekvisitionssedler](#)
2. [Nationalt Genom Center \(NGC\)](#) blanketter og vejledninger
3. Neurofolder findes på [DNPS hjemmeside](#)
4. www.genereviews.org
5. www.omim.org
6. [Afdeling for Genetik, Rigshospitalet](#)
7. [https://vip.regionh.dk/Metaboliske sygdomme](https://vip.regionh.dk/Metaboliske_sygdomme)
8. [Sjældne diagnoser](#) eller [Sjældne diagnoser - netværket og medlemsforeninger](#)
9. [Genetisk udredning ved autisme spektrum forstyrrelse](#)
10. [Vejledning om metabolisk sygdom/progressiv encefalopati hos børn - udredning, Dansk Neuropædiatrisk Selskab](#)

11. Treatable-ID.org
12. Review: Moeschler JB et al. Comprehensive Evaluation of the Child with Intellectual Disability or Global Developmental Delays. *Pediatrics* 2014;134:e903–e918.
13. Van Karnebeek C DM et al. The metabolic evaluation of the child with an intellectual disability disorder: Diagnostic algorithm for identification of the treatable causes of and a new digital resource. *Molecular Genetics & Metabolism* 2014;111:428-438.
14. Review: Mithyantha R et al. [Current evidence-based recommendations on investigating children with global developmental delay.](#) *Arch Dis Child.* 2017 Nov;102(11):1071-1076.
15. Review: Marrus N et al. Intellectual Disability and Language Disorder. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am.* 2017 July ; 26(3): 539–55
16. Review: Bélanger SA et al. [Evaluation of the child with global developmental delay and intellectual disability.](#) *Paediatr Child Health* 2018 Sep;23(6):403-419.
17. Review: Silveira-Moriyama L et al. Genetic Diagnostics for Neurologists. *CONTINUUM (MINNEAP MINN)*2018;24(1, CHILD NEUROLOGY):18–36.
18. Review: van Karnebeek C DM. Evaluation of the Child With Developmental Impairments. *CONTINUUM (MINNEAP MINN)*2018;24(1, CHILD NEUROLOGY):228–247.
19. Review: Waldman AT. Leucodystrophies. *CONTINUUM (MINNEAP MINN)*2018;24(1, CHILD NEUROLOGY):130–149.
20. Review: Rosser T. Neurocutaneous Disorders. *CONTINUUM (MINNEAP MINN)*2018;24(1, CHILD NEUROLOGY):96–12.
21. Review: Kwon JM. Testing for Inborn Errors of Metabolism. *CONTINUUM (MINNEAP MINN)*2018;24(1, CHILD NEUROLOGY):37–56
22. Statusartikel: A. Klein-Petersen, <https://ugeskriftet.dk/videnskab/somatiske-arsager-til-akut-opstaede-psykiatriske-tilstande-hos-born-og-unge> *Ugeskr Læger* 2020;182
23. Hoytema van konijnenburg et al, Treatable inherited metabolic disorders causing intellectual disability: 2021. review and digital app. *Orphanet J Rare Dis* 2021; Apr 12;16(1):170
24. Alamri A et al. Identifying Clinical Clues in Children With Global Developmental Delay / Intellectual Disability With Abnormal Brain Magnetic Resonance Imaging (MRI). *Journal of Child Neurology* 2021, Vol. 36(6) 432-439.
25. Manickam K et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med.* 2021 Nov;23(11):2029-2037

Interessekonflikter

Ingen.

Appendix

Ingen.