



Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins



BÖRN MEÐ ÞROSKAHÖMLUN

- VIÐHORF OG VALDEFLING

Er eitthvað nýtt að gerast?

Vorráðstefna

Apríl 2021

Ingólfur Einarsson barnalæknir

Þroskahömlun....

- Nafngift / orðnotkun
- Heilbrigðisástand/sjúkdómur, fötlun, félagslegt fyrirbæri, áhættuþáttur
- Hvað er greind, hvaða þættir í heilastarfsemi tilheyra greind
- Hvernig er best að mæla þá þætti
- Hvaða þættir tilheyra aðlögunarhæfni og hvernig er samspil við umhverfi
- Er þörf á stígun og hvernig er best að flokka?
- Hver eru mörk þroskahömlunar og eðlilegs mannlegs breytileika
 - ***“between IDD - Borderline Intellectual Functioning (BIF) – normality”?***
- Þessar spurningar og svör hafa verið til umfjöllunar í áratugi
- eru enn til umfjöllunar í dag

Heimild:

Salvador-Carulla og fé. 2018.

The road to 11th edition of the International Classification of Diseases: trajectories of scientific consensus and contested science in the classification of intellectual disability/intellectual developmental disorders.



Fyrstu merki um þroskahömlun

- Einkenni þróast á mismunandi vegu og birting þeirra á mismunandi aldri
- Vísbendingar eru um að því yngra sem barnið er þegar einkenni koma fram því alvarlegra er ástandið
 - Þó er erfitt að segja til um framtíðarhorfur hjá mjög ungum börnum og ef orsakagreining er ekki ljós



Dæmi um einkenni

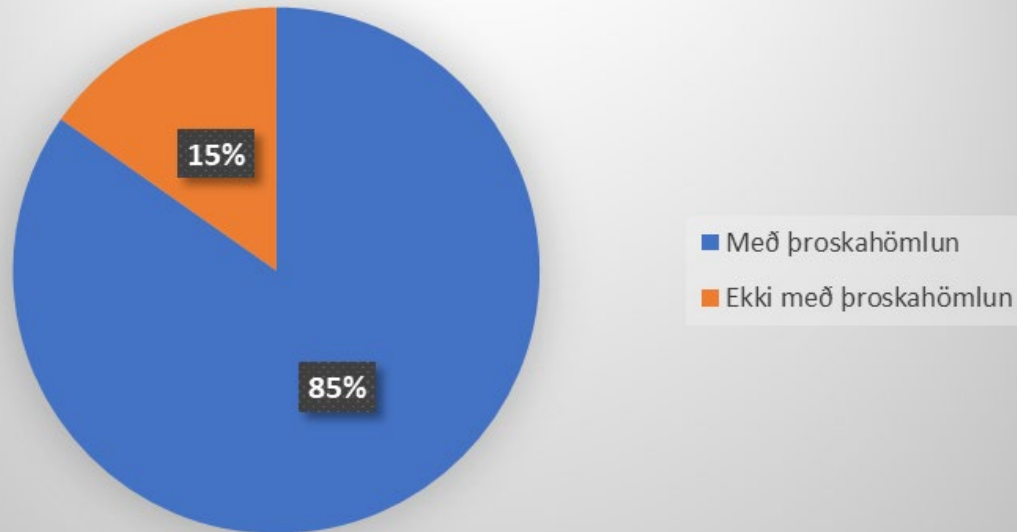
- Proskaáfangar hægari, barnið lærir hægari nýja færni,
 - Hreyfifærni gjarnan seinni, velta sér, setjast upp, skríða, gang
- Einkenni á sviði viðeigandi samskipta og leikfærni (social rules)
- Máltaka seinni, óskýrari í tali
- Einkenni og áskoranir tengt því að festa í minni
- Dvelja lengur við að skynja afleiðingar eigin aðgerða/athafna
- Ná síður að að leysa verkefni, og sjá hluti í samhengi (logical thinking)
- Þurfa oftast leiðsögn og aðstoð við fínhreyfingar og sjálfshjálp
- Stjórn á klósettferðum, hægari að losa sig við bleiu og stundum næst það ekki
- Seinni að læra stafi, lesa og námserfiðleikar gjarnan víðtækir

Heimild: cdc

<https://www.cdc.gov/ncbddd/childdevelopment/facts-about-intellectual-disability.html>



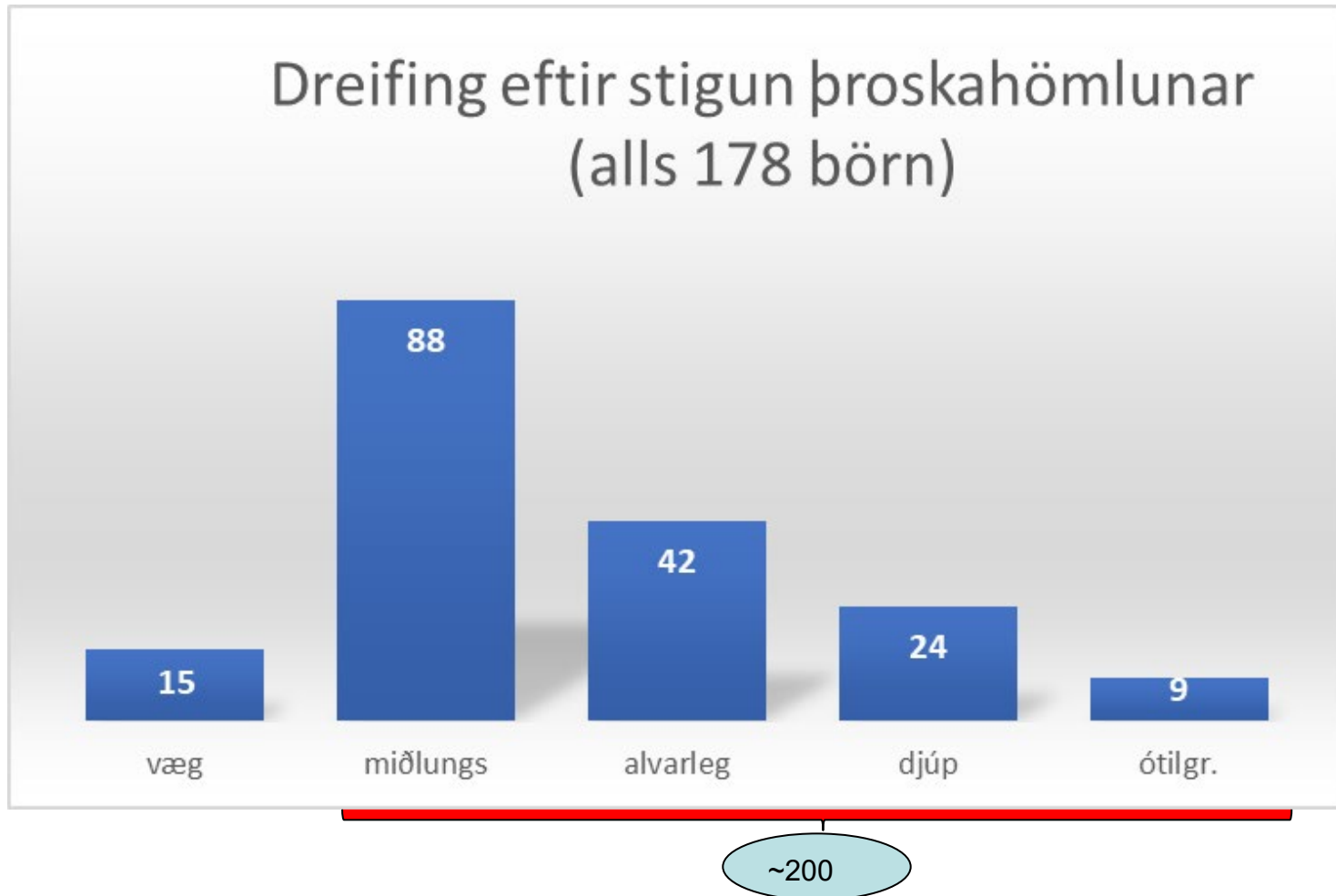
Af 210 börnum og ungmennum í þjónustu hjá sviði
langtímaeftirfylgdar er 178 m/ÞH



Almennt eru vísbendingar um að algengi þroskahömlunar á Íslandi séu stöðugar í tíma. Við könnun árið 2011 á börnum fædd 1990-2002 höfðu um 1,5% þeirra greinst með þroskahömlun. 85% af þeim með væga ÞH.



Börn sem eru með þroskahömlun í þjónustu hjá langtímaeftirfylgd



Út frá skoðun á gögnum okkar, þá virðast algengistölur ÞH fyrir Ísland sé um 1,5% fyrir börn á grunnskólaaldri og að um 85% þeira séu með stig vægrar ÞH.



Monitoring the prevalence of severe intellectual disability in children across Europe: feasibility of a common database

MARIT VAN BAKEL¹ | INGOLFUR EINARSSON² | CATHERINE ARNAUD³ | SARAH CRAIG⁴ | SUSAN I MICHELSEN⁵ | SANTA PILDAVA⁶ | PETER ULDAALL⁷ | CHRISTINE CANS⁸

Table IV: Prevalence estimates (per 1000 inhabitants of the same age) of severe intellectual disability in children aged 6 to 8 years^a in five European databases

Generation	France (RHE31)	France (RHEOP)	Iceland	Ireland	Latvia
1990	3.3	2.9	4.4	4.0	1.6
1991	3.6	3.3	6.2	4.2	3.9
1992	2.8	3.4	5.9	4.0	3.6
1993	2.9	4.3	5.4	4.5	4.6
1994	2.7	2.7	6.4	4.0	4.1
1995	3.2	3.9	4.1	4.5	3.3
1996	3.9	4.3	3.9	5.0	4.8
1997	2.4	4.0	3.7	5.2	3.8
1998	2.8	2.9	6.7	5.2	5.2
1999	3.0	3.6	3.7	5.9	3.7
2000	3.1	3.2	5.1	5.6	3.5
2001	2.9	2.2	4.9	5.9	5.5
2002	2.6	2.4	6.4	6.4	4.5
Mean 1990-2002	3.0	3.3	5.1	5.0	3.9
95% CI	2.8-3.3	3.0-3.6	4.5-5.8	4.8-5.1	3.6-4.1

^aExcept for Iceland where children were aged 5 to 18 years at registration. RHE31, south-west France; RHEOP, south-east France.

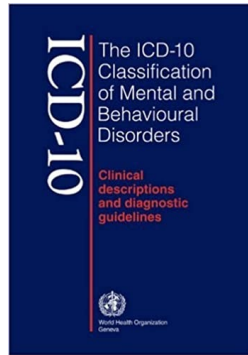
RESULTS

Methods of case recruitment and diagnosis differed across databases, but classification of intellectual disability and completeness were similar.

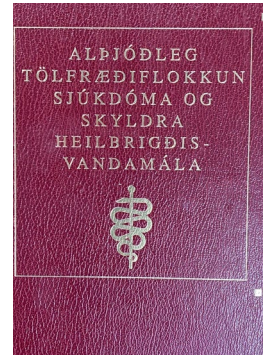
Viðmið fyrir “Severe intellectual disability” í þessu verkefni var IQ<50.

“Iceland 5.1 out of 1000” = algengi upp á 0,5% fyrir miðlungs, alvarlega og djúpa ÞH





Alþjóðlega tölfræðiflokkun sjúkdóma og skyldra heilbrigðisvandamála, 10. útg./endurskoðun (ICD-10, 1992).



SKAFL

LANDLÆKNISEMBÆTTIÐ
Directorate of Health



STÖÐLUÐ KÖÐUN Í ALÞJÓÐLEGUM FLOKKUNARKERFUM LANDLÆKNISEMBÆTTISINS

Um Skafli Leioþeiningar Senda villutilkýrningu Íslenska Endurstilla © Landlæknir

Kóðatré

- V (E00-E99) V. kafli - Innkoma, heingingur og smáskilþingdomar
- V (F00-F99) V. kafli - Geð- og atferlisraskanir
 - (F00-F09) Vefrænar, þar með taldar meinvaktar, geðraskanir
 - (F10-F19) Geð- og atferlisraskanir af völdum notkunar geðvirkra efna
 - (F20-F29) Geðklofi, geðklofagerðar- og hugvilluraskanir
 - (F30-F39) Lyndisraskanir
 - (F40-F48) Hugraskanir, streitutengdar raskanir og líkömnunarraskanir
 - (F50-F59) Atferlisheilkeni tengd lífeðlisfræðilegum truflunum og líkamlegum þáttum
 - (F60-F69) Raskanir á persónuleika og atferli fullorðinna
 - (F70-F79) Þroskahefting [vitsmunavanþroski]
 - F70 Væg þroskahefting
 - F71 Miðlungs þroskahefting
 - F72 Alvarleg þroskahefting
 - F73 Svæsin þroskahefting
 - F78 Önnur þroskahefting
 - F79 Ótilgreind þroskahefting
 - (F80-F89) Raskanir á sálarþroska

Sjá vefslóð: www.skafli.is



Proskahömlun í ICD-11 – kafli 6

Mental, behavioural or neurodevelopmental disorders

(-var áður undir kaflaheiti “Mental and behavioural disorders”)

“Geð-, atferlis- eða taugaproška-raskanir”

- -með hamlandi einkennum á sviði vitsmunafærni (cognition), tilfinningastjórnun (emotional regulation), eða hegðunar (behaviour), og endurspeglar sálfræðilega (psychological), líffræðilega (biological), eða þroskalega (developmental) truflun
- -raskanir sem valda vanlíðan (distress) eða færnivanda (impairment) fyrir einstaklinginn (personal) í ýmsum mikilvægum sviðum og aðstæðum hans, m.a, innan fjölskyldu (family), í félagslegu tilliti (social), námslega (educational), iðju (occupational) eða annarra (areas of functioning).



Heiti + skilgreining í ICD-11

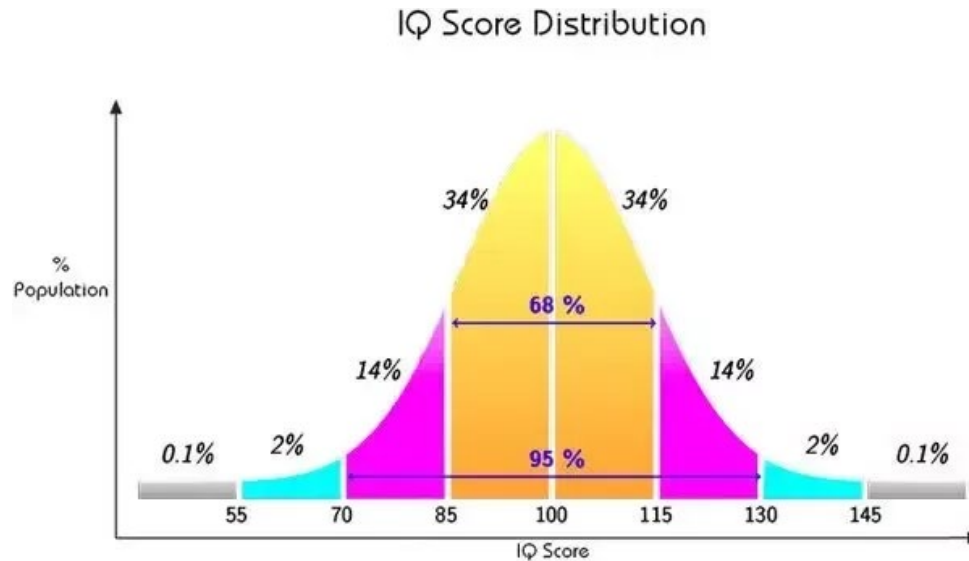
- „Disorders of intellectual development“

Sjúkdómar á sviði þroskahamlana samanstanda af ástandi með fjölbreyttar orsakir og einkennum sem birtast á þroskaskeiði einstaklinga, með verulega minnkaða vitsmunafærni og aðlögunarfærni, sem eru u.þ.b. tvö eða fleiri staðalfrávik undir meðaltali (u.þ.b. minna en 2,3. hundraðsröð), byggt á viðeigandi viðmiðuðum, og einstaklingsfyrirlögn staðlaðra prófa.

Þar sem viðeigandi stöðluð og staðfærð mælitæki eru ekki fyrir hendi, þarf greining á truflunum á vitsmunalegum þroska að vera meira háð klínískri dómgreind byggða á viðeigandi mati á sambærilegum atferlisþáttum.



- Greindarprófin vega þungt í faglegu mati þegar grunur er um þoskahömlun



- Tækin eiga samkvæmt tilmælum um greiningu, að vera áreiðanleg, stöðluð og staðfærð, til að gefa réttmæta mynd af stöðu barnsins
- Slíkt mat leggur grunninni að því að mæla með og veita viðeigandi meðferð og stuðning



Óásættanleg staða greiningartækja

- Því miður er staðan þannig á Íslandi í dag að tækin sem er notuð standast alls ekki þar kröfur sem þykja faglega við hæfi í dag
 - Greindarprófin og matstæki sem meta aðlögunarfærni eru löngu orðin úrelt
 - Starfshópur sem settur af stað fyrir 21/2 skilaði tillögum til úrbóta sumarið 2019

EKKI HEFUR BORIÐ Á VIÐBRÖGÐUM



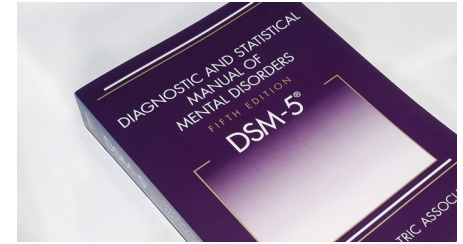
WHO um þroskahömlun

- Þroskahömlun felur í sér marktækt skerta færni til að skilja ný eða flókin viðfangsefni og að læra eða tileinka sér nýja færni (impaired intelligence). Afleiðingarnar eru minni færni til félagslegrar þátttöku án stuðnings (impaired social functioning), sem hefur áhrif áður en að fullorðinsárum kemur og hefur varanleg áhrif.
- Fötlunin er ekki bara háð heilbrigðisástandi barnsins og alvarleika færniskerðingar, heldur líka verulega háð því hversu víðtækur stuðningur er í umhverfi þess sem stuðlar að fullri þátttöku og lífi án aðgreiningar í samfélaginu.



DSM-5

Diagnostic & Statistical Manual of Mental disorders, 5. útg.
American Psychiatric Association, 2013.



- Kafli um “Neurodevelopmental disorders”
 - **Intellectual Disabilities**
 - Communication Disorders
 - Autism Spectrum Disorders
 - Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder
 - Specific Learning Disorder
 - Motor Disorders
 - Other Neurodevelopmental Disorders



DSM-5 og þroskahömlun

Alvarleiki eða stígun 

Væg (mild), efri mörk 65-75
Miðlungs (moderate)
Alvarleg (severe)
Djúp (profund)

Ákvörðun um stígun skal vera gerð á grunni niðurstöðu mats á aðlögunarfærni, en ekki á grunni IQ, því mat á aðlögunarfærni segir meira til um stuðningsþarfir. Auk þess eru próftæki sem mæla IQ óáreiðanlegri eftir því sem alvarleiki er meiri.

Sérstök tilmæli 



DSM-5 og þroskahömlun.

Heiti á ensku:

**Intellectual Disability
(Intellectual Developmental Disorder)**

- **Greiningarskilmerki (diagnostic criteria)**
 - A. Veikleikar (deficits) í vitsmunafærni (intellectual functioning), t.d. rökhugsun, lausnaleit, skipulagningu, abstrakt hugsun, dómgreind, akademískt nám, læra af reynslunni, sem staðfest er bæði með klínísku mati og staðlaðri greindarprófun.
 - B. Veikleikar (deficit) í aðlögunarfærni (adaptive functioning), sem orsakast af röskun/bilun (failure) í að takast á við persónulegt sjálfstæði (personal independence) og félagslega ábyrgð (social responsibility). Viðkomandi þarf að uppfylla skilyrði um þörf á aðstoð með amk einn þátt af þremur (conceptual, social, practical) til að þetta skilyrði teljist með.
 - C. Einkenni komi fram á þroskaskeiði einstaklingsins (developmental period)



American Association on Intellectual and Developmental Disabilities



The 12th edition of *Intellectual Disability:*



Definition, Diagnosis, Classification, and Systems of Supports

is now available for purchase!

The AAIDD definition manual leads the field in understanding, diagnosing, and classifying the construct of intellectual disability (ID). The 12th edition integrates the findings and developments of the last 10 years in a systematic approach to diagnosis, optional subgroup classification, and planning of systems of supports for people with ID.



In addition, the 12th edition examines the construct of age of onset in light of the developments of the last 10 years and presents the operational definition in a way that will be critically important for professionals in the field. The material in the 12th edition is presented in a user-friendly fashion and includes advance organizers for each chapter to facilitate easy access and understanding.

- Höfundar: Robert L. Schalock, Ruth Luckasson, and Marc J. Tassé
- Útgáfuár: 2021



AAIDD og þroskahömlun

Nota enska heitið: *Intellectual Disability*

- AAIDD hefur síður mælt með að flokka þroskahömlun í hin hefðbundnu alvarleikastig um nokkuð langt skeið
- AAIDD horfir meira hugmyndafræði að meta stuðningþarfir (support needs), og hafa þróað sérstakt matstæki í því skyni:
Supports Intensity Scale- Adults/Children's versions (SIS-A/SIS-C)



Skilgreining AAIDD á þroskahömlun

- Þroskahömlun (Intellectual Disability) einkennist af takmörkunum á sviði vitsmunafærni (intellectual functioning) og á sviði aðlögunarfærni (adaptive behavior), sem birtist með takmörkunum á sviði huglægrar (conceptual) og félagslegrar færni (social), og færni í aðlögun í aðstæðum (practical adaptive skills).



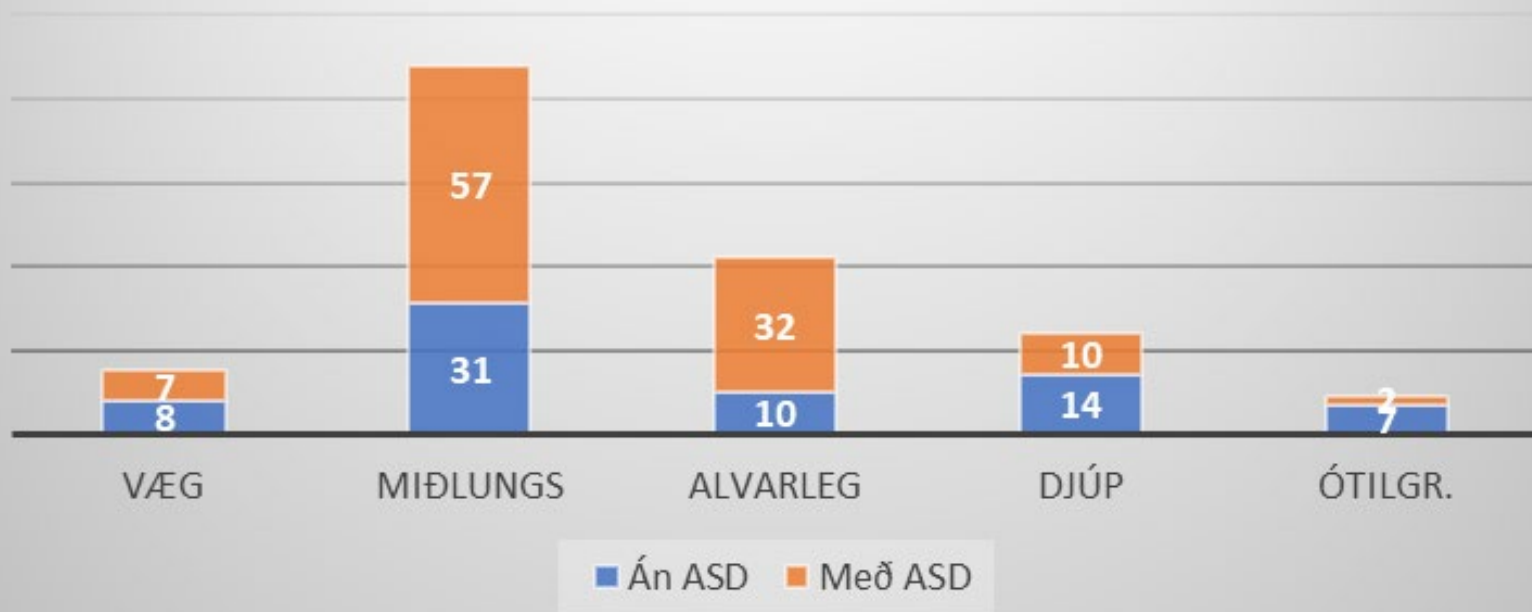
Supports Intensity Scale (SIS-C)

- Matið lýsir vel auknum stuðningsþörfum með vaxandi alvarleika þroskahömlunar (til samræmis við stígun ÞH), Kuppens, 2010
- SIS-C virðist ekki gott til að meta stuðningsþarfir barna með fjölfatlanir og alvarlegri hreyfihamlanir (rjáfuráhrif), Aguayo_2020.
 - A future research challenge is to design appropriate indicators to discriminate among children with high support needs.



Dreifing samkvæmt stigin, með og án einhverfurófsröskunar (ASD)

Af 178 eru 108 (61% með þH + ASD)



Examining the Reliability and Validity of the *Supports Intensity Scale–Children’s Version* in Children With Autism and Intellectual Disability

Karrie A. Shogren, PhD¹, Michael L. Wehmeyer, PhD¹,
Hyojeong Seo, PhD¹, James R. Thompson, PhD¹,
Robert L. Schalock, PhD², Carolyn Hughes, PhD³,
Todd D. Little, PhD⁴, and Susan B. Palmer, PhD¹

SIS-C er jafn áreiðanlegt og réttmætt til að meta stuðningsþarfir hjá börnum með þroskahömlun og einhverfu (ID-ASD) OG þeirra sem eru með “bara” með þroskahömlun (ID-ONLY)

Stuðningsþarfir voru, eins og við var að búast, almennt meiri hjá börnum með ID-ASD miðað við ID-ONLY.



Discontinuity in the genetic and environmental causes of the intellectual disability spectrum

Höfundar: Abraham Reichenberga,b,1, Martin Cederlöfc, Andrew McMilland, Maciej Trzaskowskid, Ori Kaprae, Eyal Fruchterf, Karen Ginatf, Michael Davidsoe, Mark Weisere,f, Henrik Larssonc, Robert Plomind, and Paul Lichtensteinc

aDepartment of Psychiatry, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, NY

bDepartment of Preventive Medicine, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, NY

cDepartment of Medical Epidemiology and Biostatistics, Karolinska Institutet, SE-171 77 Stockholm, Sweden

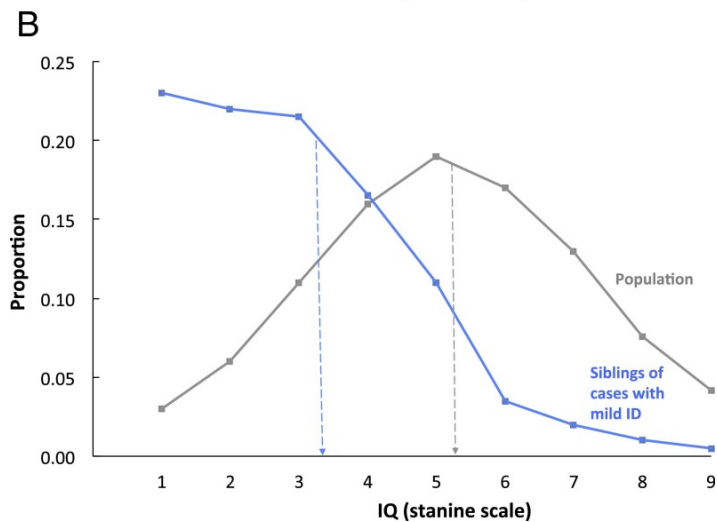
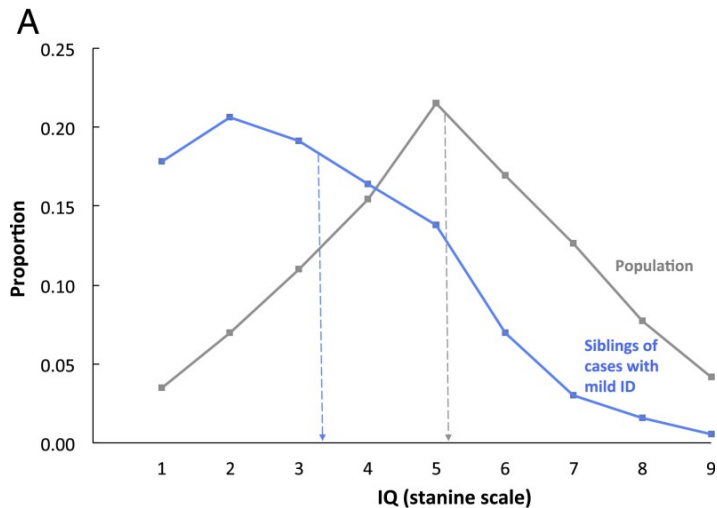
dMedical Research Council Social, Institute of Psychiatry, Psychology & Neuroscience, King's College, London, United Kingdom

eDepartment of Psychiatry, Sheba Medical Center, Tel-Hashomer, Israel; & fDepartment of Mental Health, Israel Medical Corps, Tel-Hashomer, Israel

- Sýnt hefur verið fram á að vitsmunafærni er undir miklum áhrifum erfða
 - *“Both cognitive ability and disability are among the most heritable behavioral traits”*
- Gengið illa að finna genabreytileika í því samhengi
- EN miklar framfarir hafa orðið síðustu ár í að finna nýjar (de novo) stökkbreytingar í erfðamengi hjá stórum hluta þeirra sem eru með alv./djúpa ÞH



Systkini einstaklinga sem hafa greinst með væga þH eru með marktækt lægra IQ borið saman við almennt þýði.



Mild ID is familial.

(IQ stanine scale score of 1, equals lowest 3% IQ scores.)

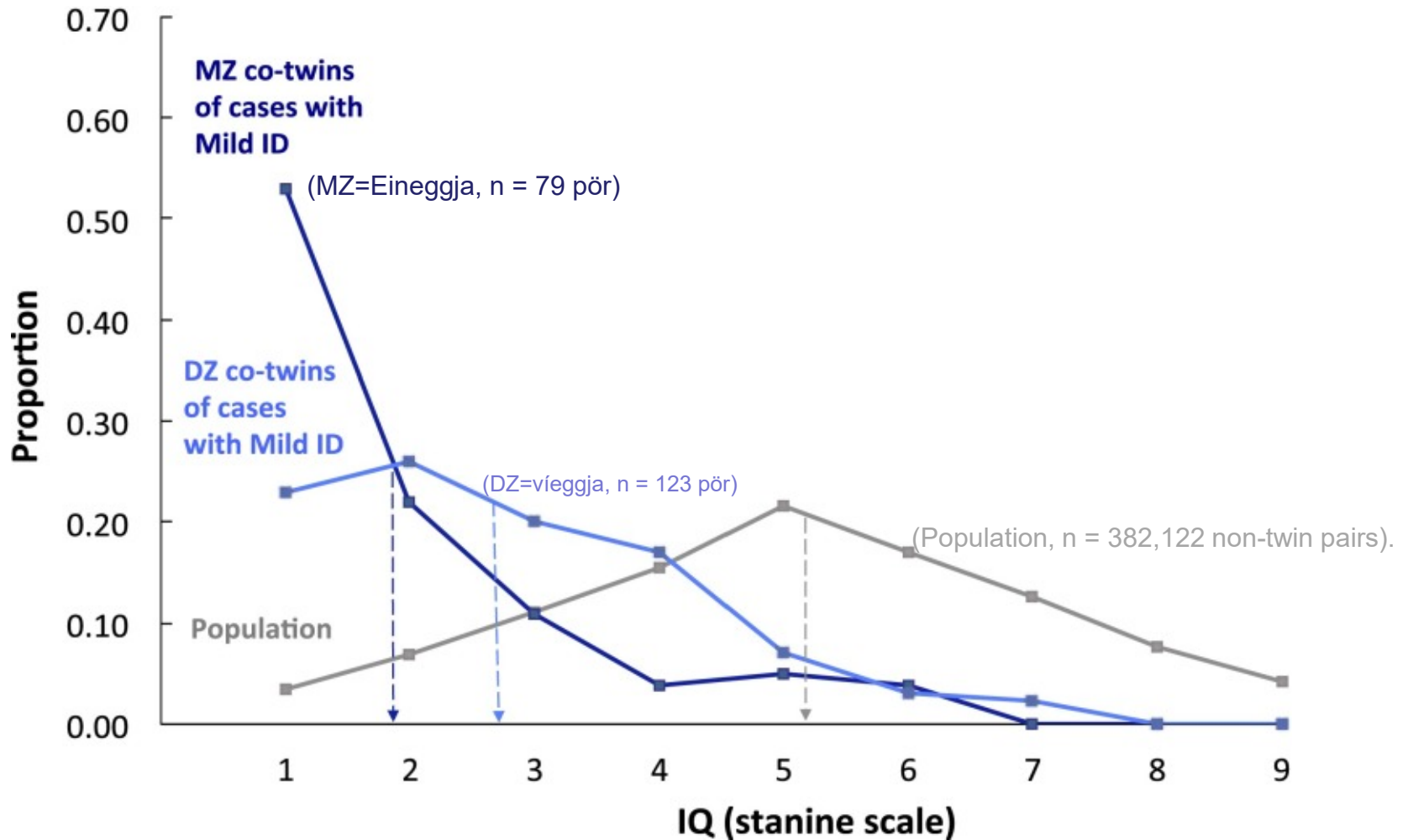
Líklega stærsta/fjölmennasta þýði sem skoðað hefur verið í þessu samhengi. Allir um 3 milljónir 18 ára drengja sem höfðu gengið í sænska herinn 1968-2010 höfðu verið prófaðir

(A) Sænskir. Dreifing karlbræðra, þar sem annar er með væga þH “IQ stanine” skor 1 (mean = 3.31, SD = 1.80, n = **12,431 male pairs**) miðað við dreifingu allra systkina í hópnum (mean = 5.10, SD = 1.95, n = **382,122 pairs**).

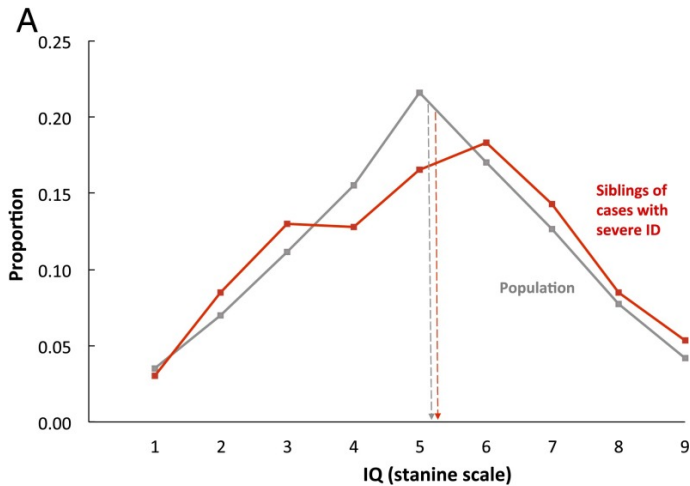
(B) Ísreal. Dreifing karlbræðra, þar sem annar er með væga þH, IQ stanine skor 1 (mean = 3.36, SD = 2.46, n = **6,800 male pairs**) miðað við dreifingu allra systkina í hópnum (mean = 5.49, SD = 1.94, n = **239,117 pairs**).



Samanburður tvíburasystkina styður ennfrekar við erfðafræðileg tengsl við IQ dreifingu þegar annar tvíburinn er með væga PH. Hér sést að ef tvíburaparið er eineggja þá er mjög marktækur munur, og sterkari tengsl við IQ dreifingu, miðað við tvíeggja tvíbura.

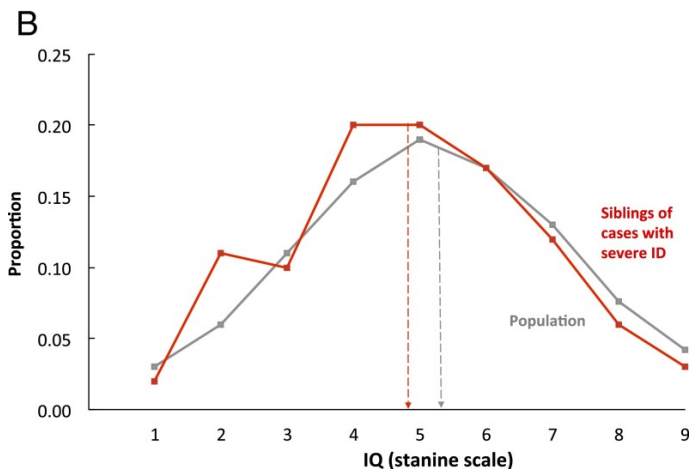


Alvarleg/djúp þH (IQ<35) virðist ekki hafa erfðatengsl (liggja í fjölskyldu eins og sýnt er fram á hér. Systkini einstaklinga sem greinst hafa með alvarlega eða djúpa þroskahömlun hafa mjög sambærilega IQ drefingu og allt þýðið.



(A) Sænsku hóparnir:

distribution of IQ scores for individuals who have a sibling diagnosed as having severe ID (mean = 5.17, SD = 2.06, **n = 400 pairs**) and the entire sibling population distribution (mean = 5.10, SD = 1.95, **n = 381,122 pairs**).



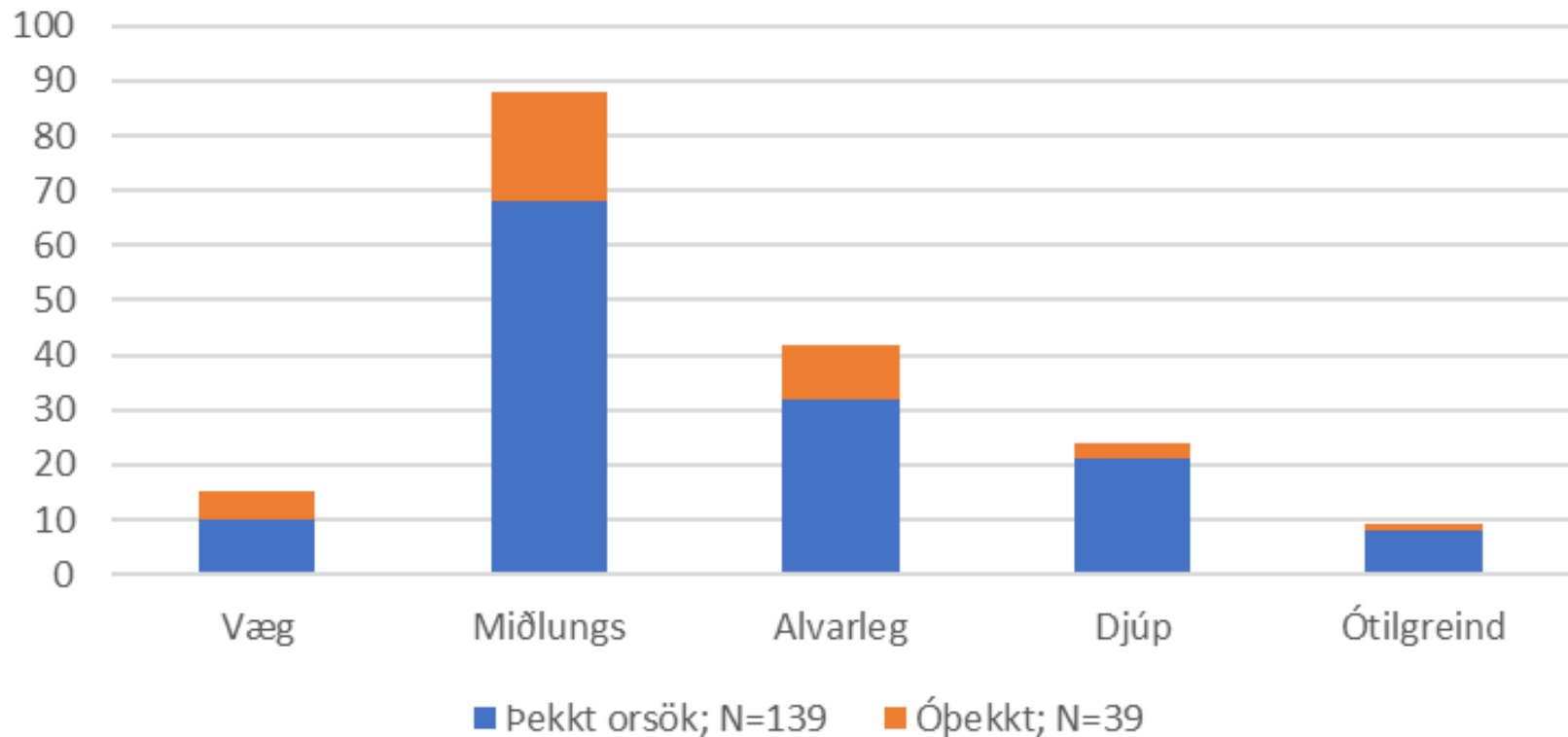
(B) Sysktinahóparnir frá Ísreal:

distribution of IQ scores for individuals who have a sibling diagnosed as having severe ID (mean = 4.90, SD = 2.02, **n = 297 pairs**) and the entire sibling population distribution (mean = 5.49, SD = 1.94, **n = 239,117 pairs**).



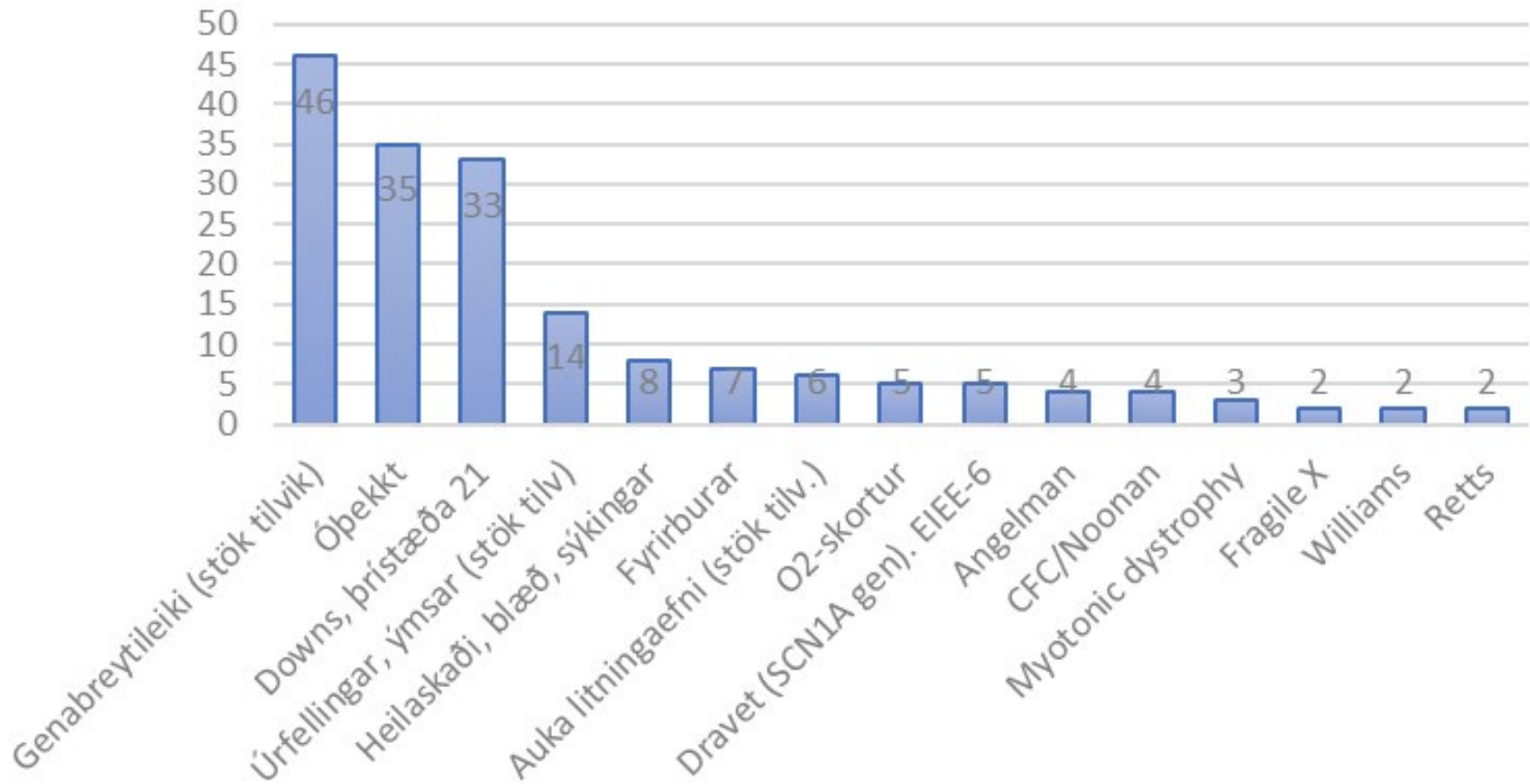
Orsök oftara þekkt þegar alvarleiki eykst.

Alls 178 börn með þH hjá langtímaeftirfylgd



Orsakagreining þekkt hjá um 80% af hópnum

Alls 178 börn með ÞH hjá langtímaeftirfylgd



Sjaldgæf tilvik

13q úrfelling & 11q úrfelling (Jacobsen heilkenni, partial Patau heilkenni)

09q 34 duplication heilkenni

13q22-31 úrfelling

14q12 úrfelling

15q tvöföldun

16p11.2 úrfelling + 1q21.q22 úrfelling

16p13.3 úrfelling

16q12.2q13 úrfelling

22q11 tvöföldun

Alternating hemiplegia of childhood, AHC-gen.

Börjeson-Forssman-Lehman heilkenni. PHF6 gen.

CACNA1D gen. „Primary aldosteronism, seizures, and neurologic abnormalities“

CACNA1E gen. EIEE-69

Congen. toxoplasma

Cornelia De Lange heilkenni

CPSF3 gen, cleavage and polyadenylation specific factor 3

Cri-du-chat heilkenni. 5p-

Dandy Walker malformation

DYNC1H1 stökkbr.

FOXP1 heilkenni

Glut-1 Deficiency heilkenni

Glut-1 Deficiency heilkenni

GRIN2B related - heilkenni.

HECW2 gen

Heilakvilli af völdum Inflúensuveiru

Heilaskaði e. óþekktan viral encephalitis

Hereditary Fructose Intolerance, ALDOB-gen.

HNRNPU gen. EIEE-54

Jacobsen sx

Jansen De Vries heilkenni. PPM1D stökkbr.

Kabuki-heilkenni (stökkbr. MLL2-gen)

KCNB1 gen, EIEE26

KDM6A-mut, Chr.X. Talið tengjast Kabuki syndrome, type 2.

Lissencephaly

Micro heilkenni.

NF-1

NLGN2 gen, Neuroligin-2

OTC - efnaskiptaröskun

PACS2 gen, EIEE-66

Phelan-McDermid heilkenni. 22q13 úrfelling.

Prader-Willi heilkenni-obs

Prenatal heilaáfall - obs

Progr. myoclonic epilepsy 1A. CSTB gen.

Raynaud-Claes heilkenni. CLCN4 gen. X linked IDD.

Ring 18 heilkenni = úrfelling á 18p & 18q

Rubinstein-Taybi heilkenni (RTS). CREBBP-gen.

Saethre-Chatzen heilkenni

SCN2A gen. EIEE-11

SCN2A, EIEE-11

SCN2A, EIEE-11

SCN8A. EIEE-13

SLC13A5. EIEE-25

SLC13A5. EIEE-25

SLC35A2. EIEE-22

Smith Lemli Opitz heilkenni. DHCR7 gen.

Smith-Magenis heilkenni, 17p-

Sotos. NSD1-gen.

Spondyloepimetaphyseal dysplasia.NANS-gen.

Strömme heilkenni. CENPF gen. Meðf. Blinda

STXBP1 gen, EIEE4

STXBP1 gen, EIEE4

STXBP1 gen, EIEE4

Trisomy 9p heilkenni

TUBB2B gen. Tubulinopathy

UBA5 gen, EIEE-44

UBA5 gen, EIEE-44

Wieacker-Wolff heilkenni. ZC4H2 gen.

Wiedemann Steiner heilkenni. MLL gen

Wolf-Hirschhorn heilkenni, 4p-

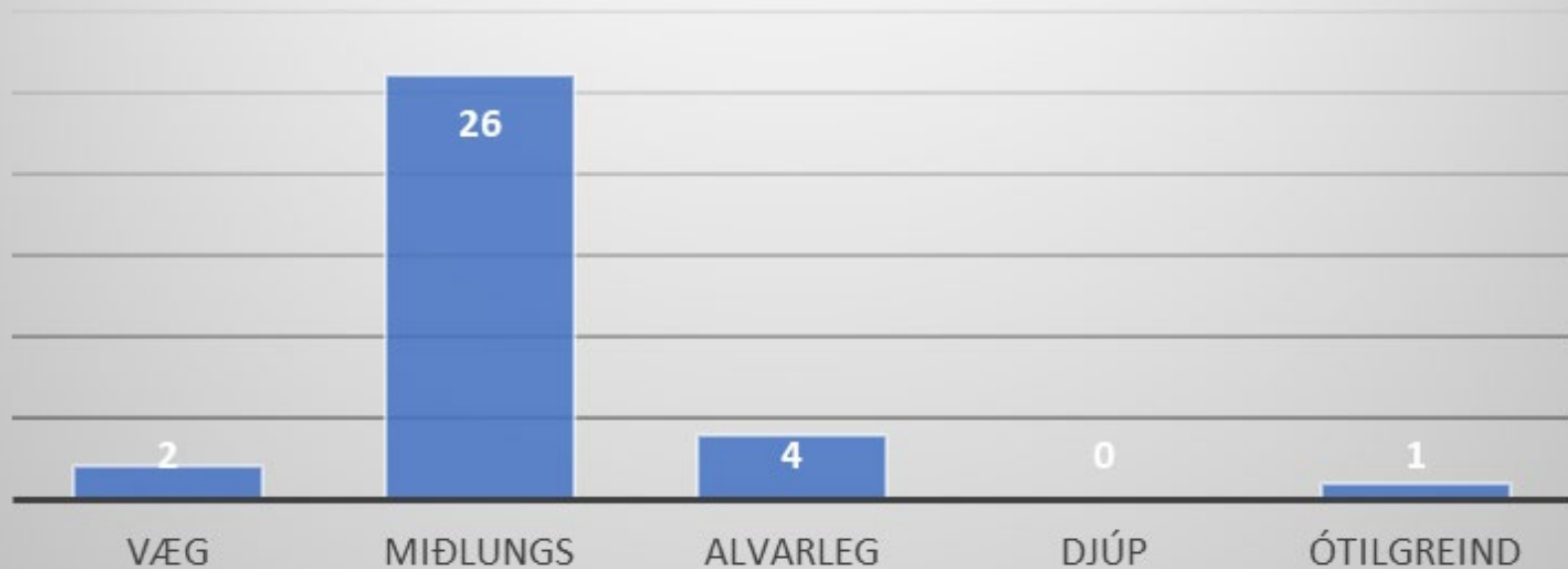
Xp22.2p22.13 duplication

Preföldun 15q11.2q13.1 (ferstæða/tetrasomy)



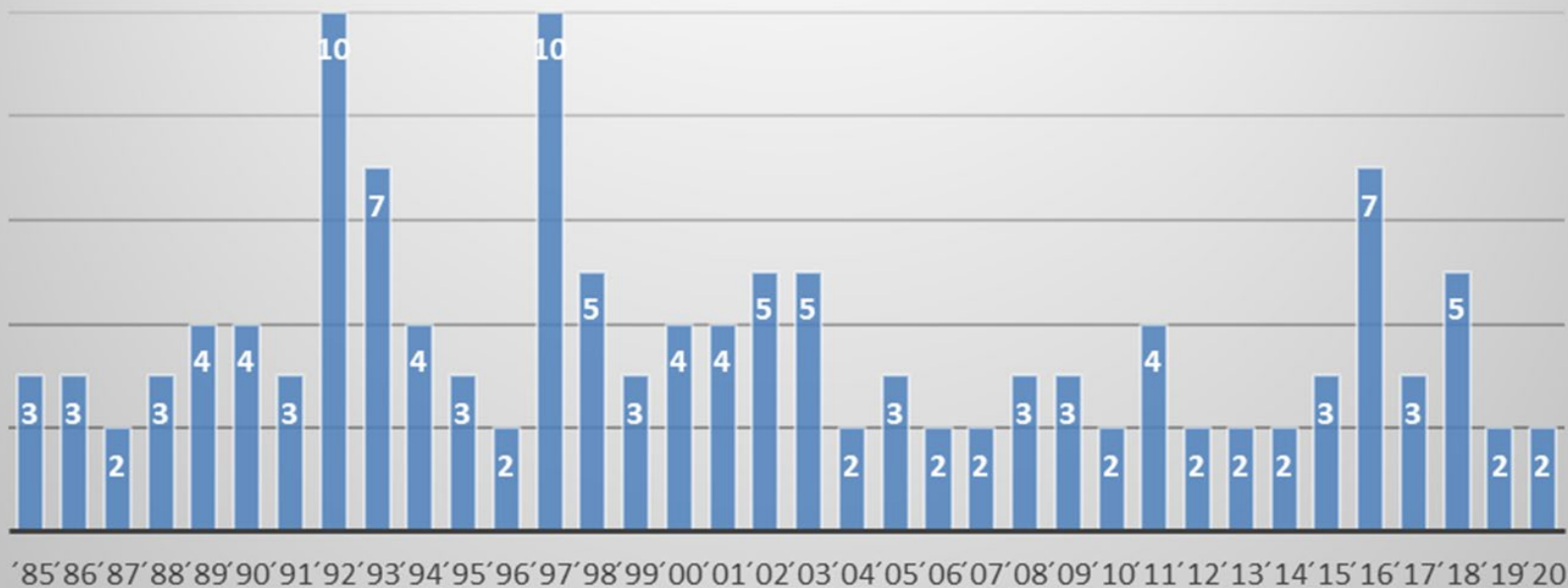
Dreifing stigunar á PH hjá 33 börnum í langtímaþjónustu með Downs heilkenni.

Aldur 6-18 ára



Fjöldi barna með Downs á skrá frá 1985

Öll börn með DH sem eru á skrá GRR.
Samtals 133 einstaklingar (að meðaltali 3,7 á ári)



Alls 55 börn 0-18 ára með DH



Viðhorf liggja víða... LAGA & BÆTA

- Einstaklingar með þroskahömlun eiga skilið breytingu á viðmóti í samfélaginu okkur
- Þörf er á að bæta heildstæða og fagl. þjónustu fyrir hópinn
- Auka þarf samfélagslega þátttöku þeirra á markvissan hátt
- Huga þarf sérstaklega að bæta heilbrigðisþjónustu, sem mætir þeirra þörfum betur
 - Þar á meðal geðheilbrigðisþjónustuna (einstaklingar með þroskahömlun eru 3-4 sinnum líklegri að þróa með sér einkenni af geðrænum toga)
- Það gæti m.a. stafað af því að hindranir liggja í virkri samfélagsþátttöku, mismunun.





STUÐLUM AÐ JÁKVÆÐU VIÐHORFI
MÆTUM FJÖLBREYTTLEIKANUM MEÐ OPNUM HUG OG LAUSNUM
HUGUM AÐ MENNINGU OG GILDUM

TAKK FYRIR

