

# Autism

## Riktlinjer för medicinsk utredning

Ursprunglig version 2019-11-24 – senaste revidering 2024-09-12

Svensk neuropediatrik förening –  
arbetsgruppen för autism

Kontaktpersoner:

Viviann Nordin ([viviann.nordin@gmail.com](mailto:viviann.nordin@gmail.com))

Margareta Albåge ([margareta.albage@regionstockholm.se](mailto:margareta.albage@regionstockholm.se))

Susanna Danielsson ([susanna.danielsson@rjl.se](mailto:susanna.danielsson@rjl.se))

## Bakgrund

De här riktlinjerna är inriktade på den medicinska (somatiska) utredningen av barn och ungdomar med autism - vad gäller anamnes, status och undersökningar. Andra riktlinjer finns för diagnostik av autism och för bedömning av olika aspekter på utvecklingen, som kognition, språk och perception. Autism finns ofta samtidigt med andra funktionsnedsättningar, tillstånd och sjukdomar.

För den somatiska utredningen vid autism gäller samma principer som för andra utvecklingsrelaterade tillstånd:

- Insamlandet av information (anamnes) bör ske förutsättningslöst och brett. Om utredningen är isolerat inriktad på ett diagnosområde som autism finns risk att viktiga aspekter kommer bort.
- Målsättningen är att alla barn skall få en medicinsk utredning efter individuellt behov. Utredningen kan ha som syfte att: 1. identifiera den bakomliggande orsaken till barnets funktionsnedsättning, 2. identifiera om barnet har fler funktionsnedsättningar och/eller 3. vara led i hälsoundersökning.
- Alla barn med utvecklingsrelaterade funktionsnedsättningar bör också ha tillgång till medicinsk uppföljning. Kompletterande utredning behövs vid t ex ändrad symtombild, ökad ålder eller nya forskningsrön.
- Ansvar för att barnen får adekvat utredning efter individuell bedömning delas av alla som deltar i diagnostik och uppföljning – det är inte ett isolerat barnmediskt intresseområde. Det måste finnas möjligheter till samråd och konsultationer mellan de olika instanserna inom barnsjukvården. Organisatoriska och ekonomiska faktorer eller svårigheter att definiera sk gränssnitt mellan verksamheter får inte utgöra hinder.
- Den utredning som beskrivs här kan utföras av olika instanser och delas upp på fler än ett tillfälle. Kunskap om vad som är undersökt eller kan vara indicerat att göra i framtiden måste följa barnet i dialog med familjen.
- Etiska aspekter är viktiga. Det måste finnas struktur för hur undersökningarna presenteras för familjer och för hur resultaten skall tolkas och vidarebefordras. Särskilda områden att beakta är hur och av vem som information skall lämnas till större barn / tonåringar kring t ex genetisk utredning.
- Till effektiv och rationell sjukvård hör att ta del i riktlinjer som bygger på forskning och erfarenhet. För sjukvårdens personal som finns nära barn och familj gäller också att ha tid att medverka i/ta del av handledning och fortlöpande samråd, särskilt viktigt i frågor som kräver varsamhet och etiska ställningstaganden.
- För etiologisk utredning av barn med autism och samtidig intellektuell funktionsnedsättning överensstämmer de här riktlinjerna med Riktlinjer för etiologisk utredning vid Intellektuell funktionsnedsättning (IF) från 2024-01-02 (se hemsidan för Svensk neuropediatrik förening).

## Anamnes

*Anamnestiska uppgifter och symtom som kan ha betydelse för hur den somatiska utredningen skall utformas*

### Släkthistoria/ ärfthighet

*(om möjligt information om tre generationer)*

- Intellektuell funktionsnedsättning, autism, ADHD, tics, Tourettes syndrom, psykisk sjukdom, beroendesjukdom, ...
- Autoimmuna sjukdomar, ex. tyreoidesjukdomar
- Missfall, neonatala dödsfall, missbildningar
- Släktskap mellan föräldrar

### Föräldrars ålder

### Föräldrars utbildning/yrken

### Graviditet

- Komplikationer (som blödningar, hotande abort)
- Infektionssjukdomar (ex. influensa eller annan sjukdom med hög feber)
- Andra sjukdomar hos modern (ex. tyreoidesjukdom, diabetes, högt blodtryck, epilepsi, astma)
- Medicinering (ex. antiepileptika)
- Alkohol eller andra droger (moderns men också faderns användning före och under graviditeten)
- Migration före och under graviditeten
- Andra stressfaktorer
- Yttre miljö (boendemiljö och moderns arbetsplats)

### Förlossning

- Graviditetslängd
- Födelsevikt, ev. tecken på asfyxi, vård på neonatalavdelning, infektioner, antibiotikabehandling

### Status vid födelsen

- Missbildningar
- Symtom som krävde sjukhusvård och/eller uppföljning

### Spädbarnsperiod och första levnadsåren

- Ätande
- Sömn
- Milstolpar i utvecklingen
- Känslighet för stimuli, förmåga ta emot tröst

<p>Tidigare och nuvarande sjukdomar</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Tillväxtmönster, nutrition</li> <li>- Mag/tarm-symtom (som förstoppning, diarréer, smärtor); påvisad sjukdom</li> <li>- Täta infektioner under någon period; behandlingstillfällen med antibiotika; meningit/encefalit</li> <li>- Allergier</li> <li>- Endokrin sjukdom (som tyreoidesjukdom, diabetes)</li> <li>- Anfall (epileptiska anfall, andra former som feberkramper eller affektanfall)</li> <li>- Skalltrauma</li> </ul>
<p>Känd funktionsnedsättning och/ eller diagnos från tidigare utredning</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Synnedsättning och/eller ögonsjukdom</li> <li>- Hörselnedsättning</li> <li>- Funktionsnedsättning vad gäller kognition, språk, morotik</li> </ul>
<p>Sömn</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Insomningssvårigheter, uppsplittrad sömn</li> <li>- Andningssvårigheter, sömnapnéer</li> </ul>
<p>Ätbeteende</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Selektivt ätande</li> <li>- Undvikande/restriktiv ätstörning (ARFID)</li> <li>- Pica</li> </ul>
<p>Problem med urin och avföring (enures, enkopres)</p>
<p>Smärttillstånd</p>
<p>Självskadande beteende (ex. "skin picking")</p>
<p>Förlust av färdigheter, stagnation i utvecklingen</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Multi-system-engagemang, återkommande oförklarliga symtom som t.ex. kräkningar och balansproblem (kan vara tecken på neurometabol sjukdom)</li> <li>- Stagnation/regression av språkförmågan som ett dominerande symtom (kan ge misstankar på riklig epileptiform aktivitet även utan svår epilepsi)</li> <li>- Plötslig debut av hyperaktivt beteende, ångest, motoriska symtom (som tics, koreiforma rörelser), ev. medvetandeförändring, anfall, psykotiska symtom (kan stämma med encefalit i anslutning till infektion eller med immunologisk bakgrund)</li> </ul>

## Somatiskt status

*Undersökningar som kan ha betydelse för hur den fortsatta utredningen skall utformas*

Längd, vikt, huvudomfång	Beställ vid behov tillväxtkurva från barn- eller skolhälsovården
Kroppsproportioner	
Yttre genitalia, pubertetsutveckling	
Speciella drag i utseendet (dysmorfa drag)	Gärna foton att använda ex vid samråd med klinisk genetiker
Skelett, leder, rygg, muskulatur	
Hud, hår, naglar	Pigmenterade eller depigmenterade områden
Storlek på lever och mjälte	
Neurologi, motorik	Rörelsemönster vid spontan aktivitet Avvikande muskeltonus, asymmetri, ofrivilliga rörelser (tics? koreiforma rörelser?); svårighet att starta rörelser (apraxi? katatoni?)
Munhåla och tandstatus	Remiss till specialisttandvård vid behov

## Medicinsk/somatisk utredning

Synundersökning	Remiss för synundersökning om barnet inte medverkat i undersökning på BVC/i skolan; remiss till ögonläkare om barnet har skelning eller andra avvikelser i status och vid misstanke på speciella syndrom (ex. prenatala skador, fetalt alkoholspektrum). Barn som är prematurfödda bör utredas med tanke på synfunktion inklusive visuell perception; också för andra barn med oklara inlärningssvårigheter och beteendeproblem kan frågan komma upp om visuell perceptionsstörning sekundärt till hjärnskada
Hörselbedömning/ ÖNH-konsult	Remiss för hörselbedömning om barnet inte deltagit i eller kunnat medverka vid kontroller på BVC/i skolan; speciellt angeläget att bedöma barnets hörsel vid sen språkutveckling ÖNH-konsult vid täta otiter/otosalpingiter och vid sömnstörning med nästäppa och apnéer
Neurofysiologi	Sömn-EEG vid misstankar på epilepsi och/eller regress i utvecklingen
Blodprover <i>Se nästa sida angående provtagning för genetisk utredning</i>	<i>Provtagning erbjuds som hälsokontroll, exempelvis vid selektivt ätande och/eller avvikande längd- och viktkurva</i> Hb, Ferritin, TSH, T4, Kreatinin, CK, Homocystein, D-vitamin, Transglutaminas-IgA

## Genetisk utredning

*Vid samtidig intellektuell funktionssättning (IF) överensstämmer rekommendationen med Svensk Neuropediatrik föreningens nationella rekommendationer, senast uppdaterade 2024*

Alltid <i>Behovet av utredning varierar beroende på den kliniska bilden, se nedan</i>	Information till föräldrar; beslut om provtagning efter individuell bedömning Vid behov samråd med erfaren kollega och/eller klinisk genetiker Individuell bedömning om en tonåring skall få information om och delta i beslutet om utredning
Vid autism och medelsvår eller svår IF och/eller oklart rörelsehinder, missbildningar, dysmorfa drag, föräldraskap eller annan information om hereditet	Utredning bör erbjudas enligt rutin vid respektive kliniskt-genetiskt laboratorium; det kommer fortlöpande fram ny kunskap inom området och metodiken utvecklas <ul style="list-style-type: none"><li>- Helgenomsekvensering (Whole Genome Sequencing, WGS); sekvenseringen omfattar enbart patienten ("singelton") eller patient och båda föräldrarna ("trio")</li><li>- Helexomsekvensering (Whole Exome Sequencing, WES); WES täcker inte lika mycket av möjliga genetiska förändringar, kan kompletteras (exempelvis med motsvarighet till array-CGH som kan påvisa deletioner/extra kromosommaterial)</li><li>- Paneler med analys av visst antal gener som är av särskilt intresse för autism och/eller IF</li><li>- Riktad DNA-analys med ledning av den kliniska bilden; till de riktade analyserna hör Fragilt X-analys, som ofta men inte alltid ingår i ovanstående utrednings-paket, frågan kan behöva ställas separat</li></ul>
Barn under fem år med autism och global utvecklingsförsening där nedsättningen i flera utvecklingsdomäner är tydligt funktionsbegränsande och förenlig med IF, men där kognitiv nivå inte kunnat fastställas	Utredning bör erbjudas, se ovan
Pojkar med autism utan IF eller med lindrig IF och som inte har dysmorfa drag, missbildningar eller tydlig hereditet	Utredning rekommenderas inte rutinmässigt men kan övervägas efter individuell bedömning
Flickor med autism och lindrig IF eller utan IF men med oklar annan avvikelse i utvecklingen eller psykiatriska symtom, med eller utan hereditet för utvecklingsproblem	Fragilt X-analys bör övervägas; symtombilden vid syndromet Fragilt X kan vara subtil hos flickor; en mutation eller premutation kan dessutom medföra andra medicinska tillstånd Risken för nedärvning är stor; möjligheter finns för prenatal diagnostik.
Vid uppföljning när frågor kvarstår om bakgrunden till autism eller andra funktionsnedsättningar	Möjlighet till förnyad kontakt med kliniskt genetiskt laboratorium för analys av sparad material och komplettering med nytt prov vid behov.

## Fördjupad utredning

*Vid speciella symtom, gärna i samråd med specialist inom respektive område; samma riktlinjer gäller som vid andra former av avvikelser i utvecklingen*

	Exempel	Kommentar
Mag/tarm-utredning	F-Kalprotectin	
Nutrition	Calcium, Fosfat, Parathormon	
Neurometabol utredning	Urinprov: organiska syror, ev. också glykosaminoglykaner Blodprover: laktat, ammoniumjon, aminosyror, ev. också acyl-karnitin, VLCFA, kreatinsyntesdefekt-prov, CDT, 7-dehydrocholesterol	Vid regress i utvecklingsnivå, förlopp med oklara variationer, kräkningar, föräldrasläktskap mm.  <i>Kontakta vid behov regionalt center för metabola sjukdomar</i>
CSV-undersökningar	CSV-celler, -elfores, -glukos (+ P-glukos), -laktat	Vid misstanke på neurometabol eller immunologisk sjukdom
Immunologisk utredning	B-vita diff, elfores, Ig-nivåer, Ig-subklasser	Vid plötslig debut av neuropsykiatriska symtom, hereditet för immunologisk sjukdom, ökad infektionsbenägenhet
Avbildning	MRT hjärna	Vid fokal neurologi, regression/förlust av tidigare uppnådda förmågor vissa former av epilepsi mm