

# ESSENCE

Föräldrar och barn med ESSENCE:  
hur (be)möter man bäst





## **ESSENCE särskilt ur ett föräldra-barn-perspektiv**

- **Christopher Gillberg, MD, PhD**
- **Gillbergcentrum/Gillberg Neuropsychiatry Centre/GNC** vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet, DSBUS (Sverige), och Kochis Universitet och Prefektur (Japan) – **se [www.gu.se/gnc](http://www.gu.se/gnc)**
- University of Glasgow och University of Edinburgh, och Royal Hospital for Sick Children (Skottland)
- Institute of Child Health, University College London (England)
- Genetic Biobank, Torshavn (Färöarna Danmark)
- Institut Pasteur, Paris (Frankrike)
- Stellenbosch University (Sydafrika)

Göteborg, maj 2022



## ESSENCE (utvecklingspsykiatriska funktionsnedsättningar)

- **ESSENCE - Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations**
  - ADHD med eller utan ODD/CD (Oppositional Defiant Disorder/Conduct Disorder) 5-7%
  - SLI/DLD (Specific Language Impairment ofta förebud till dyslexi) 5%
  - DCD (Developmental Coordination Disorder) 5%
  - IDD (Intellectual Disability/Intellectual Developmental Disorder) 2%
  - ASD (Autism Spectrum Disorder/Autism) 1.2%
  - TD/TS/OCD (Tic disorders/Tourettes syndrom/OCD) 1%
  - RAD (Reactive Attachment Disorder/Disinhibited Social Engagement Disorder) 0.5-1.5%
  - ARFID och vissa andra former av “ätstörningar”
  - Selektiv mutism/PDA/hemmasittande?
- Både barn och föräldrar har ESSENCE minst 60%
- Predicerar *misslyckande i skolan*, anpassningsproblem, mobbning och social exklusion, *drogbruk, psykiatrisk sjuklighet, kronisk smärta och kronisk trötthet, empatiproblem, arbetslöshet, trafikolyckor, depression, ångest, “terapisvikt” (t ex vid diabetes och övervikt)* antisocial livsstil och *kriminalitet* senare i livet



## Bakgrundsfaktorer

- Polygenetiska faktorer – hundratals olika riskgener
- Pre- och peri/neonatala faktorer – en mängd olika inkl infektioner, toxiner, vitaminbrist mm
- Borderline Intellectual Functioning (BIF), "generella inlärningsproblem"
- BPS (Behavioural Phenotype Syndromes, inklusive FASD och VAS) 1%  
**EP/NEUROMUSKULÄRA SJUKDOMAR** (Epilepssyndrom och andra neurologiska sjukdomar (HC, CP, muskeldystrofier): Landau-Kleffner, CSWS, FS+, FS?) 0.6%
- PANS (Pediatric Acute-onset Neuropsychiatric Syndrome)? 0.1%
- **Alla barn som "får" en diagnos måste utredas med tanke på dessa bakomliggande faktorer, föräldrar behöver ofta(st) också eget stöd/egen utredning**



## Vilka är symptomen på ESSENCE?

- **Symptom på avvikande utveckling som varar många månader eller har akut debut och som leder till oro och specialistkonsultation; vid närmare analys har många fäder och mödrar haft motsvarande "oro" (om sig själva eller oron uttryckt när de "var små")**
  - Utveckling mera generellt
  - Motorik
  - Perception/Sensorik
  - Kommunikation/Språk
  - Aktivitet/Impulsivitet
  - Uppmärksamhet/Koncentration
  - Social interaktion/Reciprocitet
  - Beteende
  - Humörsvängningar
  - Sömn
  - Mat
  - "Konstigheter"

- Gillberg 2010, 2013, 2018, 2021



## Hur vanligt är ESSENCE?

- **Minst 10% av alla skolbarn och betydligt flera än två tredjedelar av dessa har stora problem också i vuxen ålder**
- **Överlappning och komorbiditet är regel**
- **Flertalet har haft tydliga symptom före 5 års ålder**
- **Flickor missas och igenkänns ofta inte överhuvudtaget, de jämförs med pojkar, och inte, så som borde vara fallet, med jämnåriga flickor**
- **Tre fjärdedelar av all vuxenpsykiatri har ESSENCE som bakgrund**

Gillberg 1983, Nylander et al 2009, Gillberg 2010, Kopp et al 2010, Gillberg 2018, 2021, Nyrenius et al 2022, Eberhard et al 2022



## **Från spädbarn till vuxen ålder**

- **Uppenbarligen ett folkhälsoproblem om vart tionde barn eller flera har ESSENCE (och nästan lika många vuxna)**
- **Flertalet “blir aldrig helt av med” ESSENCE**
- **För flera av undergrupperna (särskilt ADHD) finns utmärkt och effektiv behandling**
- **Hur kan vi då stå bredvid och låta utslagningen fortsätta?**



## ADHD

- ADHD är till stor del genetiskt och ***SAMEXISTERAR NÄSTAN ALLTID MED ANDRA PROBLEM (ODD, DCD, IDD, TICS, TVÅNG, ASD, ÅNGEST, DEPRESSION, ÄTSTÖRNINGAR, EPILEPSI, SMÄRTTILLSTÅND, ANDRA MEDICINSKA SJUKDOMAR) i sådana fall som har kliniskt relevant problematik i tidig barndom.*** Liknande problem kan uppstå efter olika typer av skador uppkomna efter miljöpåverkan (prematuritet, toxiner, infektioner, asfyxi). Atypisk utveckling av hjärnan vid ADHD. Dopaminerga belöningsssystem påverkade vid ADHD. Default network och konnektivitet troligen också avvikande. Exekutiv funktion kraftigt nedsatt, men fångas inte nödvändigtvis med tester bara. Väckbarhetsproblem och sömn/dygnsrytmstörningar vanliga. Upptäcker inte begångna fel. ADHD och ASD genetiskt kopplade i vissa släkter. Bipolär sjukdom och Tourettes syndrom i andra. Ingen skarp gräns mellan ADHD och normalitet. ***Man växer inte ifrån ADHD, men funktionsnedsättningsgraden kan öka eller minska. Fortsatt kraftigt underdiagnostiserat i hela världen (utom inom vissa "enklaver").***





## Autism

- Autism/autismerna är en grupp tillstånd med många olika orsaker som, om oro uppstår tidigt och diagnos ställs under de första åren ***ALLTID samexisterar med andra utvecklingsavvikelser eller neurologiska sjukdomar (språkstörning, utvecklingsstörning, ADHD, tics, tvång, epilepsi, andra medicinska sjukdomar). Det finns kanske lika många orsaker som det finns fall.*** Om komorbiditet saknas upptäcks autismen inte under de första åren (alternativt igenkänns som “ensamvarg”, “nörd”, “geek”, “konstig”, “genial”. Synaps och klockgener spelar en avgörande roll i många fall, men miljöfaktorer (som t ex vid prematuritet, toxisk påverkan under graviditet, infektioner, trauma, D-vitamin-brist) har också betydelse. Avvikelser i “the default network” i hjärnan liksom annorlunda konnektivitet är regel. Ansiktsperception avviker och det finns störd väckbarhet och sömnproblem i många fall. Skräckcentrum aktiveras om man kräver ögonkontakt. ***Det finns ingen skarp gräns mellan autism och autistiska drag eller mellan sådana drag och normalitet. Man växer inte ifrån autism när man blir äldre. Men funktionsnedsättningen kan öka eller minska, inte sällan spelar komorbiditeten störst roll i detta avseende. Inga övertygande belägg för att autism har blivit vanligare på senare år. Diagnosen ställs dock allt oftare – och kanske för ofta (särskilt inom vissa områden).***



## Ny behandling vid autism

- Bumetanid är ett diuretikum som minskar kloridhalten i nervceller och därmed ”stabiliserar cellmembraner” och ökar effekten av GABA-hämning i nervsystemet (GABA kan vara excitatoriskt hos vissa barn med autism)
- Bumetanidbehandling av 60 barn med autism gav goda effekter jämfört med placebo
- Emotionell ansiktstolkning förbättrades hos unga vuxna med autism samtidigt som fMRI visade förbättrad funktion i ansiktsperceptionsområden i hjärnan
  - Lemonnier et al 2012, Tyzio et al 2014, Ben-Ari et al 2016, Hadjikhani et al 2017, Fernell et al 2021



## Hur behandlar man ESSENCE på bästa sätt?

- Alla problemen måste uppmärksammas - **inte bara autismen eller bara ADHD eller bara Tourettes syndrom** och alla problemen måste åtgärdas (individuellt) genom livet
- Föräldrautbildning och pedagogisk plan för barnet troligen det viktigaste av allt
- **Föräldrars egen ESSENCE-problematik måste tas med i beräkningen**
- ADHD “per se” är nästan alltid behandlingsbart (mediciner, datorbaserad träning, sport, fysisk träning, omega-3 mm)
- DCD kan behandlas med motoriska träningsprogram
- Epilepsi skall behandlas, sorgligt bortglömt kapitel
- Sömnstörningar kan behandlas, annat bortglömt kapitel, gäller även föräldrar
- D-vitaminbrist vanligt och måste behandlas, gäller ofta både barn och föräldrar
- **Psykoedukativa insatser, tydliggörande pedagogik, ESSENCE-vänlig miljö, anpassning av skola och arbetsplats, motorikträning, kognitiv beteendeterapi först och främst genom hela livet, ibland med stöd av medicin, föräldrar måste “tas med”**



## Tidiga varningssignaler

- **Försenad språkutveckling**
  - 2-6% av alla 2.5-åringar har språkförsening/störning
  - **Screenpositiva 2.5 år gamla barn med konfirmerad språkförsening/störning har ESSENCE (ADHD, ASD, DCD, IDD, BIF) i 70% när de undersöks i 7-års-åldern – dyslexi också mycket vanligt**
  - **Alla barn med försenad språkutveckling måste följas noga**
  - **Bemöt föräldrar på rätt sätt: bekräfta, ta reda på föräldrarnas egen bakgrund, tala om hur bra det (sannolikt) kommer att gå om problemen uppmärksammas och rätt stöd sätts in**
    - Miniscalco et al 2005, 2009, Nygren et al 2012, Sims et al 2014, Gillberg 2021



# Tidiga varningssignaler forts.

## • ASD misstanke i 2-3-års-åldern

- Barn som uppfyller autismskriterier vid 2-3-års ålder har ESSENCE 1, 2 och 6 år senare i så gott som samtliga fall.
- 10-25% uppfyller “nästa gång” inte alla kriterier för ASD
- Många av dessa uppfyller ASD-kriterier igen ytterligare några år senare
- *Autismdiagnos i tidiga barnaår innebär nästan alltid att det är fråga om AUTISM PLUS och inte AUTISM ONLY! Kanske är det bara AUTISM PLUS som vi behöver “bry oss om”?*
- *Vanligt att pappa eller mamma har autistiska drag/”Aspergerpersonlighet”, ovanligt att båda har det*
  - Gillberg et al 1990, Fernell et al 2009, 2011, Gillberg och Fernell 2014, Gillberg 2021



## Tidiga varningssignaler forts.

- **Misstanke om ADHD före 5 års ålder**
  - **ADHD diagnos vid 3 års ålder innebär 60% risk för ODD och 50% risk för DCD**
  - **ADHD med ODD = stor risk för antisocial utveckling om behandling inte erbjuds tidigt**
  - **ADHD med DCD = stor risk för skolmisslyckande om behandling inte erbjuds tidigt**
  - **ADHD med DCD = stor risk för språkstörning och autismspektrumproblem**
  - **ADHD hos barn, 50-70% har förälder med ADHD eller annan ESSENCE**
  - Kadesjö & Gillberg 2000, Kadesjö et al 2003, Gillberg 2021



## Vad borde vi göra om ESSENCE misstänks?

- Observation på förskola/skola och klinik
- Föräldra- (och lärar-) frågeformulär plus uppföljande intervju (t ex baserad på bl a FTF, TTF eller ATAC, SDQ, SNAP, ASSQ) hos läkare/psykolog
- Noggrann genomgång av bakgrund, familj, föräldrars och nära släktingars egna “problem” under uppväxten, graviditet, förlossning, sjukdomar
- Föräldrar borde själva få möjlighet att för egen del besvara motsvarande frågor/formulär
- Medicinsk undersökning av barnet
- Hörsel, syn, längd, vikt, huvudomfång, MPA-screening, genetikdiskussion, screena för thyreoidea och metaboliska sjukdomar, inte sällan EEG, ofta genetisk utredning.
- *Alltid neuropsykologisk bedömning (kognitiv funktion, språk)*
  - Kadesjö et al 2004, Hansson et al 2005, Coleman och Gillberg 2012, Miniscalco et al 2013, Gillberg 2014, Roslund 2018, Gillberg 2021, Nyrenius et al 2022



## ESSENCE preliminära slutsatser I

- ADHD, ASD, Tourettes syndrom, IDD, SLI, DCD etc. överlappar varandra genom hela livet och kan ofta inte enkelt skiljas åt före 3-5 års ålder
- Alla med ESSENCE måste följas upp i många år
- Även fast detaljerad diagnos måste ställas i samtliga fall kan det initialt vara rimligt att säga att det handlar om ESSENCE **MEN ESSENCE ÄR ALLTSÅ INTE I SIG EN EGEN DIAGNOS**
- Säg inte att han/hon kommer att växa ifrån problemen!
- **Utgå från att föräldrar också kan ha/ha haft ESSENCE**





## **ESSENCE preliminära slutsatser II**

- *ESSENCE (men inte AUTISM ONLY) är en extrem riskfaktor för social utslagning, skolmisslyckande, problem på arbetsplatsen, antisocial personlighetsutveckling, ångest, depression, ätstörningar (anorexi, bulimi, fetma, ARFID), “personlighetsstörning”, kronisk trötthet, kronisk smärta, olyckor, kriminalitet, MCI och för tidig död*
- *ESSENCE går inte över*
- *Vi vet för lite om tidig intervention, men ändå något*
- *Fokus på (bara) autism har gått för långt*
- *Vi kan screena och ibland behandla*
- *Alla länder måste öka och sprida kunskap om ESSENCE*
- *I forskning och klinik måste hela ESSENCE alltid tas med i beräkningen, räcker inte att studera en av problemtyperna*
- *Alla som träffar människor med problem – barn som vuxna - måste alltid vara beredda att tänka: kan det finnas autism, ADHD, kognitiva problem som ligger bakom delar av denna problematik?*



## Till sist

- **Autism, ADHD och DCD är bara tre tillstånd inom ESSENCE-gruppen; de överlappar genetiskt och ifråga om andra bakgrundsfaktorer/symptom**
- **ESSENCE är ofta “ärfvligt” och man måste alltid ta med i beräkningen att en/båda föräldrar också kan ha ESSENCE (“samma” eller “annan” jämfört med barnet)**
- **ESSENCE kvarstår och ger symptom genom hela livet**
- **Andra psykiatriska problem utvecklas och blir “diagnostiserbara” längre fram i livet – det är dessa diagnoser som ställs av vuxenpsykiatriker (och som föräldrar ofta “får”)**
- **Autism har en annorlunda prognos, inte nödvändigtvis “dålig”, överfokuseringen på autism är troligen ett stort misstag**
- **IDD kan ha “dålig” prognos, även ADHD (t ex fetma, smärta, droger, kriminalitet, utslagning från arbetsmarknaden, MCI?), autism “i sig” inte lika allvarligt**
- **Flickor/kvinnor missas och feldiagnostiseras**
- **Tidig diagnos gör skillnad**
- **Se till att samordna insatser! BUM, BUP, HAB, vuxenpsykiatri, allmänmedicin, pedagogik, logopedi**
- **MÖT BARN OCH FAMILJER MED RESPEKT! R-E-S-P-E-K-T!**