

## Vedlegg 1

### Medisinskfaglig utredning og behandling innen kompetanseområdet habilitering

Målgruppen innen kompetanseområdet habilitering er pasienter over 18 år med medfødte/tidlige ervervete tilstander av kompleks og sammensatt karakter, og som har behov for utredning og behandling i spesialisthelsetjenesten.

Medfødte tilstander representerer et stort spektrum av tilstander med svært ulik etiologi som genetiske tilstander/syndromer, medfødte metabolske sykdommer og tilstander med etiologi i pre/perinatale/postnatale faktorer og forhold (eksempelvis prematuritet, infeksjoner, toksiner som alkohol, asfyxi).

Med tidlig ervervete tilstander menes her tilstander som oppstår før 18 års alder.

Et felles kjennetegn er at de rammer den tidlige utviklingen av sentralnervesystemet og som regel fører til kognitive funksjonsnedsettelse som psykisk utviklingshemming, utviklingsforstyrrelser (eksempelvis lærevansker, autismespektrumlidelser), nevrologiske tilstander (eksempelvis epilepsi), psykiske lidelser (eksempelvis angst, depressive tilstander, bipolar spektrum lidelser, psykoselidelser, obsessiv-kompulsiv lidelse) og nevropsykiatriske tilstander (eksempelvis ADHD, Tourettes syndrom).

Målgruppen kan også omfatte mennesker med medfødt/tidlig ervervete nevrologiske tilstander uten kognitiv svikt (eksempelvis cerebral parese, muskeldystrofier og ataksier). Mennesker med tidlig ervervete hjerneskader (eksempelvis traumatisk hjerneskade) tilhører også til målgruppen.

Pasientene presenterer ofte et sammensatt og komplekst sykdomsbilde med ulike tilleggdiagnoser. En slik manifestasjon av tilleggdiagnoser er som regel en følge av syndromer og senere ervervete tilstander som skyldes sykdomspredisposisjon med bakgrunn i etiologi og/eller funksjonsdiagnose.

En særskilt utfordring er at symptompresentasjon hos den enkelte pasient er sammensatt av kognitive-, nevrologiske-, psykiatriske-, nevropsykiatriske- og somatiske symptomer. Et særskilt kjennetegn er at utfordrende atferd (eksempelvis selvskading, repetitiv/tvangspreget atferd, motorisk uro, sosialt uakseptabel atferd og aggressivitet/vold) og såkalte atferdsfenotyper (eksempelvis matsøkende atferd ved Prader-Willis syndrom) ofte preger eller dominerer det samlede symptom bildet. Å diagnostisere et sammensatt symptom bilde som pasienten blir henvist med til spesialisthelsetjenesten krever derfor en særdeles bred medisinskfaglig kompetanse hos legespesialister. De diagnostiske utfordringene som er knyttet til fenomener som feiltolkning, overskygging og maskering krever erfaring innenfor feltet, spesialitetsovergrepene kompetanse og strukturert/standardisert diagnostikk.

Det bemerkes at forekomsten av somatisk komorbiditet er svært høy i denne pasientgruppen. Dette skyldes igjen sykdomspredisposisjon med bakgrunn i etiologi (eksempelvis genetiske tilstander med multiorganaffeksjon) og sykdomspredisposisjon ved enkelte funksjonsdiagnoser (eksempelvis obstipasjon, dysfagi og fedme ved psykisk utviklingshemming). En annen underliggende årsak er at det ofte er store utfordringer som er knyttet til en adekvat diagnostisering og oppfølging av medisinske forhold.

Pasienter i denne pasientpopulasjonen er mindre i stand til å gi uttrykk for sine plager, kommunisere adekvat, gi samtykke og samarbeide rundt nødvendige somatiske undersøkelser. Det gjelder i forhold til helsehjelp både i primær- og spesialisthelsetjenesten.

Legespesialister som utreder og behandler pasienter ved voksenhabiliteringsavdelinger foretar som regel en grundig vurdering av samtykkekompetanse. Det oppstår ofte situasjoner hvor pasienten motsetter seg undersøkelser/diagnostiske prosedyrer og lege må vurdere om de nødvendige undersøkelsene/diagnostiske prosedyrer skal foretas uten pasientens samtykke. En praktisk løsning vil være i slike tilfeller å utføre undersøkelser/diagnostikk i forbindelse med tannbehandling i narkose (blodprøver, øreskylning). I enkelte tilfeller må man foreta nødvendig diagnostikk i narkose som for eksempel MR caput.

Det er grunnleggende å innhente informasjon fra komparenter som familie og boligpersonell. Gjentatte flyttinger mellom ulike omsorgstilbud, brutte relasjoner og tidligere uheldige erfaringer fra institusjoner/sykehus gjør det ofte vanskelig å skape en tillitsfull ramme i forhold til legekonsultasjon ved utredning/behandling. Pasientene opplever ofte engstelse i forhold til nødvendige undersøkelser. Dette krever god planlegging, tillitsskapende tiltak som for eksempel gjentatte konsultasjoner og i enkelte tilfeller ambulant legekonsultasjon ved hjemmebesøk.

**Det kreves en *spesialitetsovergripende* medisinskfaglig kompetanse på følgende områder**

### **1. Etiologisk utredning (årsaksutredning)**

Etiologisk utredning tar sikte på en bred kartlegging og utredning av ulike faktorer som fører til tidlig ervervete/medfødte tilstander.

I dette arbeidet er det grunnleggende å foreta et detaljert og systematisk anamneseopptak.

#### **1.1 Anamnese**

Anamnese omfatter sosialanamnese (familie, etnisitet, adopsjon, boforhold, utdanning/spesialundervisning/arbeid/tilrettelegging/ytelser, førerkort, samtykkekompetanse, verge), opplysninger om familiær predisposisjon, slektskap mellom

foreldre og familietre i 3 generasjoner. Utviklingshistorie inkluderer mors helse før og under graviditet, pre-, perinatale- og postnatale forhold inkludert fødselsanamnese med fødselsvitalia. Utviklingsanamnese inkluderer utvikling i de første leveårene, språk, fin- og grovmotorisk utvikling, sosiale ferdigheter og stagnasjon/tap av ferdigheter. Sykehistorie omfatter somatisk- og nevrologisk sykehistorie fra fødselen med kartlegging av funn ved nyfødtscreening, vaksinasjoner, barnesykdommer, sykehusinnleggelser, ulykker, hodetraumer, operasjoner, feberkramper/epilepsi, misdannelser og tidligere syndrommistanke. Somatisk anamnese inkluderer for øvrig syn og hørsel, tannhelse, naturlige funksjoner og kroniske helseproblemer. Det er grunnleggende å kartlegge psykisk helse allerede fra tidlig barneår med oversikt over psykiatriske- og nevropsykiatriske tilstander i et livsløpsperspektiv. En slik kartlegging inneholder informasjon om tilknytningsforstyrrelse, autisme, traumer, tics, stereotypier, selvskading, atferdsvansker/atferdsfenotyper, angst, depresjon, mani, psykose, spiseforstyrrelse, tvang/rigiditet, hukommelsesvansker, persepsjon, seksualitet og rusanamnese. Et grunnleggende moment ved psykiatrisk anamnese er kartlegging av risikofaktorer med tanke på suicidalitet og vold, vurdere behov for mer inngående risikovurderinger. Anamneseopptak skal omfavne opplysninger om funksjonsnivå, fokus på aktuell problematikk, ADL-ferdigheter og eksekutive funksjoner.

## **1.2 Innhenting av journalopplysninger**

I klinisk praksis blir anamneseopptak med pasient/pårørende/annet personell supplert med innhenting av journalopplysninger som fødejournal, journal fra helsestasjon, fastlege, barneavdeling, barne- og voksenhabilitering, somatisk- og psykiatrisk journal, tidligere utredninger hos nevropsykolog/pedagogisk psykologisk tjeneste/skole/arbeidssted/NAV, utredning og behandling i spesialiserte enheter (eksempelvis Regional seksjon psykiatri, utviklingshemming/autisme (PUA) og Spesialsykehuset for epilepsi (SSE) og kompetansesentre (eksempelvis Frambu, Huseby, Bredtvedt, etc.).

## **1.3 Målrettet klinisk legeundersøkelse**

Klinisk legeundersøkelser tar sikte på å fange opp et bredt spekter av symptomatologi både av somatisk, nevrologisk og psykiatrisk art. Undersøkelsen er allikevel *målrettet*, tjener en avklaring av etiologi/årsakssammenheng. Ved legeundersøkelsen retter man videre fokus på spesifikke kjennetegn som dysmorfe trekk/misdannelser/hudanomalier, høyde, vekt og hodeomkrets, da disse ofte gir en viktig ledetråd til videre etiologisk utredning. Spesifikke funn ved klinisk legeundersøkelse - såkalte «røde flagg»- vil gi umiddelbar indikasjon for spesifikke underliggende tilstander. Et slikt eksempel er angiofibromer i ansiktet ved tuberøs sclerose.

Legespesialister skal kunne gjøre en målrettet klinisk legeundersøkelse (somatisk, nevrologisk, psykiatrisk status), samt gjøre vurdering av dysmorfologi. De skal kunne anvende spesifikke diagnostiske metoder knyttet til legeundersøkelse som for eksempel bruk av Woods lampe for kartlegging a pigmentforandringer/hudanomalier.

Funn ved målrettet klinisk legeundersøkelse sammen med anamnesticke opplysninger utgjør et godt grunnlag for videre diagnostikk, ikke minst klinisk indikasjonsstilling for supplerende undersøkelser.

#### **1.4 Supplerende undersøkelser**

Supplerende undersøkelser ved utredning omfatter blodprøver, urinprøver, nevrofysiologiske undersøkelser som EEG og bildeundersøkelser som MR/CT cerebrum eller SPECT.

Leger foretar vanligvis blodprøvetaking for å kartlegge generell helse, ernæringsstatus og fange opp mangeltilstander. Det kan i tillegg være indikasjon for å rekvirere spesifikke analyser som tilhører diagnostikken av tidlig ervervede/medfødte tilstander som for eksempel CK for å fange opp muskelaffeksjon/muskelsykdommer, kalsium for å fange opp hypokalsemi som ledd av DiGeorge syndrom. Patologiske funn ved blodprøvetaking kan fremkomme som den eneste ledetråd i utredningen/diagnostikken slik at standardiserte blodprøvepakker og systematisk screening må vurderes.

Det er viktig å bemerke at man ofte anvender syndromspesifikke analysepakker som for eksempel blodprøvepakke ved Downs syndrom. Her er etiologien allerede avklart i et tidlig tidspunkt i livet, mens problematikken som regel dreier seg om komorbiditet som melder seg senere i livet, ofte over 18 års alder. En slik analysepakke for Downs syndrom inneholder analyser for eksempel for thyreoideastatus og antistoffscreening/vevstyping med tanke på cøliaki.

Farmakogenetiske analyser og serumkonsentrasjonsmåling av medikamenter er i mange tilfeller indisert. Det er avgjørende å vurdere om deler av symptompresentasjon er knyttet til effekt/bivirkninger av medikamenter, med spesiell fokus på antiepileptika og psykofarmaka. Man må videre ta hensyn til interaksjoner mellom de øvrige legemidlene som pasienten bruker.

Nevrofysiologiske undersøkelser inngår som supplerende undersøkelser. Forekomsten av epilepsi er særdeles høy. Etiologien av epilepsi kan være betinget av genetiske tilstander (eksempelvis kanalopatier, GLUT 1 mangel, genetiske syndromer), medfødte metabolske sykdommer og strukturelle hjerneforandringer (eksempelvis tuberøs sclerose, kortikale malformasjoner, traumatisk hjerneskade, nevrodegenerative tilstander). Hos enkelte pasienter vil årsaken til epilepsi forbli ukjent til tross for omfattende utredning.

Manifestasjonen er epilepsi er ofte syndromal med debut i bestemte aldersperioder fra nyfødtp periode til voksen alder. Epilepsi kan videre forekomme i form av epileptiske encefalopater med stagnasjon/tap av ferdigheter og tap av kognitiv funksjon.

Standard EEG undersøkelse utføres hos alle pasienter ved mistanke om epilepsi og forstyrrende subklinisk aktivitet. Det grundige anamneseopptaket og den målrettede kliniske undersøkelsen understøtter her også indikasjonsstillingen. Leger i dette feltet skal kunne stille indikasjon for videre utredning med søvndeprivert EEG dersom man fortsatt mistenker epilepsi til tross for upåfallende standard EEG, eller når man mistenker nattlige anfall. Leger skal kunne stille indikasjon for langtids video EEG (fra 2 timer til 3 døgn), spesielt ved differensialdiagnostikk opp mot problematferd og funksjonelle ikke-epileptiske anfall.

Bildedagnostikk er ofte en del av utredningen. Som regel anvendes MR cerebrum fremfor CT for å fange opp migrasjonsforstyrrelser, agenesi/hypoplasi av corpus callosum og avleiringer ved neurodegenerative sykdommer. MR er indisert ved utviklingshemming av ukjent årsak, nevrologiske utfall, utviklingsforstyrrelser, epilepsi, tap av ferdigheter, cerebral parese og ved utredning av psykiatriske-/nevropsykiatriske symptomer/tilstander. Mistanke om medfødte metabolske sykdommer utgjør en spesifikk indikasjon til MR. CT cerebrum har spesifikke indikasjoner med tanke på påvisning av kalk (tuberøs sclerose, medfødt CMV infeksjon eller toxoplasmosis), mistenkt hydrocephalus og normaltrykkshydrocephalus, tumor og subduralt hematom.

### **Genetisk årsaksutredning**

Det har vært en formidabel teknologisk utvikling innenfor molekylærgenetikk i de siste 15 år som har revolusjonert den genetiske utredningen av medfødt/tidlig ervervede tilstander.

Med dagens muligheter innen genetisk utredning, kan nå omtrent 50 % av pasientene med psykisk utviklingshemming få påvist et genetisk avvik som årsak til deres utviklingshemming.

Leger forventes å kunne stille indikasjon for genetisk årsaksutredning, rekvirere relevante genetiske undersøkelser, eventuelt i samråd med spesialist i medisinsk genetikk, og må kunne vurdere indikasjon for henvisning til spesialist i medisinsk genetikk.

Det er en kontinuerlig utvikling i analysetilbudene. Det kreves særskilt kompetanse i å tolke og å formidle resultater av genetiske funn, resultater av utredning foretatt av genetiker og utfall av genetisk veiledning.

### **Utredning av medfødte metabolske sykdommer**

Medfødte metabolske sykdommer representerer flere hundretalls sykdommer, med bestemt genetisk årsak, hovedsakelig autosomale recessive tilstander grunnet enkeltgenfeil. Ca. 81 av disse tilstandene som manifesterer seg i form av psykisk utviklingshemming er behandlingsbare. Takket være utvikling i kunnskap og teknologi er antallet av behandlingsbare tilstander er stadig økende. Tidlig diagnostisering og behandling er

avgjørende for å sikre adekvat behandling, dermed bremse progresjon. Vi regner med at omtrent 3 % av personer med psykisk utviklingshemming har en underliggende medfødt metabolsk sykdom.

Nyfødtscreening for fenylketonuri er innført i Norge i 1978 og nyfødtscreening for medfødt hypothyreose i 1979. I 2012 har man utvidet nyfødtscreening til 20 medfødte metabolske sykdommer, 2 endokrine tilstander og cystisk fibrose. En stor andel av pasienter som er født i Norge, samt adopterte og innvandrere har ikke gjennomgått nyfødtscreening etter norsk screeningsprogram, og kan være potensielt rammet av ovennevnte tilstander.

Det nevnes her at metabolske sykdommer ofte fører til et spektrum av nevrologiske, psykiatriske, nevropsykiatriske og systemiske manifestasjoner i tillegg til den kognitive funksjonsnedsettelsen. Symptompresentasjon betegnes ofte som en "maskerade". Man er avhengig av en systematisk screening fra blod- og urinprøve for å kunne diagnostisere de medfødte metabolske sykdommene. Analysen av prøvematerialet utføres ved Avdeling for medisinsk biokjemi, Rikshospitalet, OUS som har en landsdekkende funksjon.

Leger i dette feltet må kunne gjennomføre anamneseopptak, klinisk legeundersøkelse for å kunne gi relevante opplysninger til laboratoriet. Dette kreves særskilt kompetanse, kunnskap om hvilke tegn og symptomer man skal "se etter". Det er ofte en fortløpende dialog mellom laboratorielege og lege i voksenhabiliteringsavdelinger hvor man vurderer laboratoriefunn opp mot symptombildet for å sikre adekvat tolkning og diagnostisering. Biokjemiske analyser er ofte supplert med MR spektroskopi eller molekylærgenetiske undersøkelser for å fastsette diagnosen.

Behandlingstiltakene er individuelt tilpasset avhengig av diagnose. Behandlingstiltakene varierer fra spesifikk diett, ko-faktor/vitamin substitusjon, substrat inhibisjon, stamcelletransplantasjon og genterapi.

Diagnostisering og behandling av metabolske sykdommer i denne pasientgruppen faller på leger i habiliteringstjenester da det ikke er etablert egen spesialitet for diagnostisering og behandling av metabolske sykdommer i voksen alder.

Diagnostikken og behandlingen krever teoretisk kunnskap, evne til samarbeid med leger i laboratoriefag og evt. andre spesialister ved bestemt organaffeksjon.

Diagnostisering og behandlingstiltak kan kreve omfattende litteratursøk, internasjonalt samarbeid med fagpersoner/fagmiljøer, kontakt med internasjonale pasientregistre og eventuelt deltakelse/inkludering av pasienter i studier som tar sikte på eksperimentell behandling.

## **2. Moderne teknologi/kommunikasjonsteknologi**

Vi forventer en stor teknologisk utvikling i nær fremtid som vi ellers ser i mange andre medisinske fag. Det er avgjørende at leger som jobber i dette feltet kunne følge med på kunnskapsfronten spesielt innenfor molekylærbiologi, genetikk, og nukleærmedisin. Leger må kunne kjenne til eksperimentelle behandlingsmetoder, eksempelvis dyp hjernestimulering ved Tourettes syndrom, og legemidler under utvikling og utprøving. Kommunikasjonsteknologi vil åpne nye veier til å utvikle diagnostiske verktøy, monitoreringsverktøy og applikasjoner som støtter behandling.

## Krav til praktisk og teoretisk kunnskap i kompetanseområdet habilitering

Hver ferdighet skal attesteres av veileder/tjenestestedets overlege

<b>Kompetansekrav</b>	
	Attestasjon Dato og signatur
<b>Teoretisk kunnskap</b>	
Kunnskap om psykisk utviklingshemming – definisjon, grader, kunnskap om hvordan diagnosen stilles	
Kunnskap om tilleggs lidelser (autisme, epilepsi, nevrologiske lidelser, psykiske lidelser, genetiske syndromer knyttet til gruppen, mm)	
Epidemiologi	
Kunnskap om nevropsykologisk utredning og hva som menes med adaptive ferdigheter	
Kunnskap om utredningsverktøy som brukes i utredning av tilleggs vansker ved psykisk utviklingshemming, og hvordan tolke funn	
Etiologi: Ha kunnskap om de vanligste genetiske syndromer som gir utviklingshemming Kunnskap om medfødt metabolsk sykdom som årsak til utviklingshemming Kunnskap om andre årsaksfaktorer	
<b>Utredning og behandling</b>	
Kunne ta en grundig anamnese med vekt på utviklingsperiode, skoleprestasjoner, familieforhold og medisinske og psykiatriske forhold	
Kunnskap om systematisk kartlegging av symptomer Kunne bruke kartleggingsverktøy	
Kunne tegne slektstre ved behov	
Kartlegging av livssituasjon og miljøbetingelser: Aktiviteter, sysselsetting, arbeid Bosituasjon, personalsituasjon, inkl endringer Familie/nettverk, inkl endringer	

(Andre) aktuelle livshendelser	
Kunne ta status presens, inkludert relevant tilleggsvurdering/undersøkelse med henblikk på aktuell problematikk: -somatisk status -nevrologisk status -psykiatrisk status	
Kunne beskrive dysmorfologi og bruke riktig terminologi	
Kunne gjøre suicid- og voldsrisikovurdering og vurdere aktuelle risikohåndteringstiltak	
Ha kunnskap om utredning og behandling av de vanligste nevrologiske lidelsene hos personer med psykisk utviklingshemming	
Ha kunnskap om utredning og behandling av psykiske lidelser hos personer med moderat/alvorlig/dyp psykisk utviklingshemming	
Ha kunnskap om genetiske undersøkelser man kan ta ved mistanke om genetisk syndrom, fordeler og ulemper. Kunne forstå svarene og vurdere når det er behov for å henvise til genetisk veiledning/videre utredning	
Kunne vurdere indikasjon for, fordeler og ulemper ved CT caput og MR caput, samt indikasjon for andre billedundersøkelser	
Kunne vurdere indikasjon for utredning med henblikk på medfødte metabolske sykdommer, og kunne tolke svar	
Kunne vurdere andre tilleggsundersøkelser (for eksempler EEG, andre blodprøver)	
Etter anamnese, journalgjennomgang og klinisk undersøkelse kunne danne seg hypoteser om etiologi og tilleggsdiagnoser	
Farmakoterapi (epilepsi, de øvrige nevrologiske tilstander som hører inn under habilitering, psykiske lidelser)	
<b>Annet</b>	
Etikk og holdninger – spesielt knyttet til bruk av tvang	
Kjennskap til aktuelle lovverk	
Kunne søke opp oppdatert informasjon fra aktuelle databaser	