

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 DEP
0030 Oslo

Deres ref.:

Vår ref: HSAK202000043

Dato: 05-06-2020

Høring av Autisme- og Tourettesutvalgets innstilling NOU 2020: 1 Tjenester til personer med autismespekterforstyrrelser og til personer med Tourettes syndrom

Legeforeningen berømmer en omfattende og godt oppbygd NOU som belyser dette komplekse fagfeltet, og støtter mandatets målsetning om tilgang til likeverdige tjenester av god kvalitet uavhengig av bosted, alder og diagnose.

Generelle kommentarer:

Legeforeningen støtter behovet for å øke kompetansen på utredning, diagnostikk og behandling. Det er positivt at man foreslår utarbeidelse av nasjonale faglige retningslinjer, noe vi mener vil være et godt tiltak for å bedre kompetanse og sikre likere kvalitet i tilbudet til pasientene.

Vi stiller imidlertid spørsmål ved hvor hensiktsmessig og realistisk det er å opprette egne diagnoserettede tverrfaglige enheter i både kommune- og spesialisthelsetjenesten til denne pasientgruppen, slik utvalget foreslår. Tilstandene er heterogene med uklar diagnostisk avgrensning, samt omfattende samsykelighet med andre psykiske og somatiske lidelser, noe som tilsier at slike enheter må ha tilgang på et bredt tilfang av spesialistkompetanse. Legeforeningen råder til å vurdere også andre mulige organisatoriske løsninger, og å foreta en reell konsekvensutredning i forhold til behov for kompetanse, kapasitet og økonomi.

Dagens retningslinjer anbefaler genetisk utredning ved autismespekterforstyrrelser kun hvis det er konkret mistanke om medfødt syndrom eller genfeil. Ved komplisert samsykelighet, særlig ved samtidige nevrologiske tilstander som epilepsi, bør genetisk utredning også vurderes.

I innstillingen er det skrevet om økt forekomst av intellektuelle vansker hos barn med autisme. Ved denne samsykeligheten har 42 % alvorlig hørselstap (1).

Ettersom barn med alvorlig hørselstap har høyere forekomst av autisme er det viktig spesielt ved miljøbettinget årsak til autisme, å ha en bred og helhetlig tilnærming ved utredning og behandling både ved mistanke om hørselstap og autismespekterforstyrrelse.

Legeforeningen har følgende kommentarer kategorisert i fire overordnede temaer:

1. Mestring og selvbestemmelse

Legeforeningen støtter behovet for god informasjon om opplæring og behandling til brukere og pårørende.

Det foreslås at spesialisthelsetjenesten skal ha hovedansvaret for diagnoserettet opplæring. Det er ønskelig med en tydeliggjøring av hvilken del av spesialisthelsetjenesten som bør inneha dette ansvaret.

Utvalgets forslag om at man ser på om flere tjenester, ut over rene helse- og omsorgsoppgaver, kan inkluderes i brukerstyrt personlig assistent (BPA) ordningen støttes. Økt tilgang på BPA vil trolig bidra til at personer med autismespekterforstyrrelser (ASF) og Tourette kan leve et likeverdig og selvstendig liv med større mulighet for å delta i ordinært og tilpasset fritidstilbud.

2. Tilgang og kvalitet

Legeforeningen støtter utvalgets anbefaling om at det utformes en nasjonal faglig retningslinje for utredning, diagnostikk og behandling.

Legeforeningen er positiv til at ASF og Tourette inkluderes i prioriteringsveilederen for voksenpsykiatrien, slik at man får et helhetlig og likeverdig tilbud fra barn til voksen.

Utvalget anbefaler at alle med ASF og Tourette tilbys årlige oppfølgende kontroller hos lege i spesialisthelsetjenesten. Det er ønskelig med en presisering av formål, innhold og type legespesialist som er tiltenkt denne oppgaven.

Det bør tydeliggjøres om hvorvidt pasienten vil få riktig og nødvendig helsehjelp for alle tilleggsvansker, både somatiske og psykiske ved dette tiltaket. Det vil være avhengig av hvilke tilleggsvansker pasienten har, og hva slags spesialist vedkommende møter. Hvis formålet skal være å avdekke komorbid psykisk lidelse, vil det være fornuftig at pasienten vurderes av barne- og ungdomspsykiater.

Barn og ungdom med ASF og Tourette har varierende behov for oppfølging alt etter symptomtrykk, funksjonstap, familiebelastning og eventuelle komorbide psykiske og/eller somatiske tilstander. Legeforeningen mener det bør tas høyde for at barn og ungdom trenger forskjellig intensitet i oppfølgingen. Vi mener det er viktig med god samhandling mellom kommunehelsetjenesten og spesialisthelsetjenesten slik at tilbudet for hver pasient oppleves som helhetlig og sømløst. Dette innebærer god kommunikasjon og oversiktlige og enkle henvisnings- og henvendelsesrutiner.

Vedrørende avsnittet 8.2.3.5 Tilgang til tidlig intensive tiltak ved autisme

Utvalget anbefaler at barn med autisme må få tilgang til helsehjelp i form av tidlige intensive tiltak fra spesialisthelsetjenesten. Videre sier utvalget at det også finnes behandling for personer med autisme som er eldre og får diagnosen på et senere tidspunkt. Eksempler som

trekkes frem er kognitiv atferdsterapi og gruppebaserte programmer. Det er viktig at behandlingen er helhetlig og har et livsløpsperspektiv.

Til dette vil vi kommentere at en slik oppfølging med tidlig intensive tiltak hos barn, er helt avhengig av et godt fungerende kommunalt tilbud, både kompetanse og kapasitetsmessig. Dette vil også kreve betydelig innsats fra spesialisthelsetjenesten i form av å gi nødvendig kompetanseheving til kommunale instanser, men også i form av regelmessig veiledning og annen oppfølging ut fra individuelt vurderte behov basert på forhold hos barnet og størrelsen på kommunene. En kan ikke forvente at små kommuner vil kunne få nok erfaring til å gi denne typen tilbud uten tett oppfølging fra spesialisthelsetjenesten. Hvis intensive tiltak skal gis likeverdig i hele landet bør forutsetningene for slik gjennomføring beskrives konkret, og det vil kreve en betydelig kapasitetsøkning både i kommunene og i spesialisthelsetjenesten.

Alle barn og unge med ASF og Tourette, uavhengig av evnenivå, bør bli vurdert av lege med kompetanse i barne- og ungdomspsykiatri. I første omgang som et ledd i utredningen og ved spesifikk mistanke om andre samtidige psykiske lidelser. Det anbefales at det legges til rette for at alle utredende og oppfølgende instanser også har barne- og ungdomspsykiater i teamet.

Utvalget anbefaler økt antall døgnplasser for brukergruppen. Det er ønskelig med en utdypning av hva som vil være en hensiktsmessig organisering av disse plassene, og om man tenker en utvidelse av både akutt plasser og utredningsplasser, eventuelt om det samtidig kan være aktuelt å styrke tilbud om intensiv ambulant utredning for brukere som ikke så lett kan flyttes i avdeling. Vi ser behovet for bedre tilgang til døgnplasser for pasientgruppen. Erfaring tilsier imidlertid at det er like viktig med mulighet for intensiv ambulant oppfølging (med tanke på både utredning og behandling) i eget hjem da det er en forhøyet risiko for forverring ved flytting for mange i disse diagnosegruppene.

Utvalget har anbefalt tilgang på ulike økonomiske støtteordninger. En presisering av bruk av pleiepenge for pasientgruppen kunne vært nyttig. Dette er også viktig å ha med i oppsummeringen da det er en av de aller viktigste ytelsene for pasientene og deres pårørende. Pleiepenge kan være nyttig i perioder med symptomforverring og stort funksjonstap, og bidrar til at pasientene i større grad kan behandles i eget hjem.

3. Organisering og ansvar

Utvalget forslår en rekke tiltak for å løse utfordringene med for lav kompetanse og manglende samhandling, og det foreslås opprettelse av nye diagnosespesifikke organisatoriske enheter (tverrfaglige enheter) innen både spesialist- og kommunehelsetjeneste.

Legeforeningen ønsker velkomment tiltak som hever kompetansen for pasienter med nevroutviklingsforstyrrelser. Angående organisering i egne diagnosespesifikke tverrfaglige team ser vi både fordeler og utfordringer. I mandatet fikk utvalget i oppdrag å innhente informasjon fra andre land det er naturlig å sammenligne seg med. I Sverige ble en deling av ansvar mellom psykisk helsevern og habilitering problematisert av habiliteringstjenesten

som utvalget besøkte. Ved samtidige psykiske lidelser så habiliteringen seg nødt til å henvise tilbake til psykisk helsevern for utredning og behandling. Dette kunne føre til parallelle løp i habilitering og psykisk helsevern.

Det kan tenkes at organisering av tjenestene på en slik måte at kompetanse tas ut av barne- og ungdomspsykiatriske poliklinikker er en ulempe med tanke på behov for denne kompetansen også i generalistpoliklinikk. Det er nærliggende å tro at pasienter med annen diagnose med underliggende ASF lettere kan bli oversett når man mister mengdetrening. Tverrfaglige team med mandat på diagnose kan bli så spesialiserte at generalistkompetanse i teamet reduseres, noe som er uheldig med tanke på diagnostisering og behandling av komorbide lidelser.

Vi er også usikre på hvordan slike team best kan organiseres for å gi pasientene lik tilgang på helsetjenester. I distriktene er det en utfordring å sørge for tilstrekkelig spesialistkompetanse i generalistpoliklinikker. Det er selvsagt ønskelig at det er tilstrekkelig spesialistkompetanse (både psykologer, barneleger og barne- og ungdomspsykiatere) til å kunne gi fullgodt tilbud både i tverrfaglige nevroutviklingsforstyrrelsesteam og i generell barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk, men dette er ikke en realitet i store deler av Norge enda. Legeforeningen støtter forslaget under forutsetning at behov for spesialister vs tilgjengelige spesialister tas med i betraktning, og det ikke igangsettes strukturendring som gir ulikhet i helsetilbudet ut fra bosted.

Det blir argumentert for at tilbudet til pasienter med autisme ikke bør splittes opp i forhold til kognitiv fungering. Legeforeningen vil bemerke at pasienter med autisme med eller uten psykisk utviklingshemming, presenterer ulike faglige utfordringer og krever ulik kompetanse både på utredning, behandling og oppfølging.

Førstegangsutredning for autisme hos ungdom og voksne med normalt evnenivå innbefatter mange som har hatt en relativt god funksjon gjennom barnehage, utdanning og evt. i jobb. Dette krever derfor differensialdiagnostisk kompetanse opp imot psykiatriske tilstander som for eksempel schizofreni, schizoaffektive tilstander, affektive lidelser og personlighetsforstyrrelser med mer. Det bør derfor ivaretas av enheter som har god differensialdiagnostisk kompetanse i forhold til disse tilstandene, dvs. psykisk helsevern. Utredning, diagnostikk, behandling, oppfølging og veiledning ved autisme hos personer med psykisk utviklingshemming krever på den annen side spesialkompetanse som finnes innen habilitering.

Forslaget representerer en stor organisatorisk endring i BUP og dette bør konsekvensutredes.

Legeforeningen mener for øvrig det er positivt at barn med nedsatt evnenivå i større grad skal få tilgang på barne- og ungdomspsykiater.

Tilsyn av tjenestetilbudene til personer med autisme og Tourette må omhandle tilsyn av spesialisthelsetjenesten, helse- og sosialtjenesten i kommunen og opplæringsinstitusjoner for å helhetlig kunne belyse utfordringer disse pasientene møter i sin oppfølging.

4. Kompetanse og kunnskap

Det synes rimelig at autisme og Tourette inkluderes i oversikten over tilstander i prioriterings-veilederen for psykisk helsevern også for voksne, slik at det blir lik praksis uansett alder.

Legeforeningen støtter anbefalingen om etablering av forskningsnettverk for autisme og Tourette, samt innvilgning av midler til stipendiatstillinger innen disse feltene.

5. Genetisk testing

I mange tilfeller er autisme del av en videre fenotype. Bred genomisk testing med molekylær karyotyping (mikroarray) og genpanel-sekvensering for utviklingsavvik bør vurderes hos:

- Småbarn med «barneautisme» fordi kognisjon er vanskelig å vurdere
- Personer som i tillegg til autisme har generelt forsinket utvikling/utviklingshemming, mikro-/makrocefali, dysmorfe trekk, epilepsi, vekstavvik eller positiv familieanamnese for autisme eller utviklingshemming

Aktuelle genpaneler inneholder flere hundre eller noen tusen gener. Genpanel-sekvensering kan også utvides til undersøkelse av alle ~20 000 gener.

Alle mennesker har mange genvarianter som avviker fra referansesekvensen («fasiten») når et stort antall gener undersøkes. De fleste slike genvarianter er nedarvet fra mor eller far og er uten store helse-/funksjonsmessige konsekvenser for barnet. Prøver av biologiske foreldre er derfor til stor hjelp for tolkning av barnets genvarianter, især ved genomvid sekvensering. Triotest er undersøkelse av barnets arvestoff med foreldre til sammenlikning (2-4).

Medisinsk genetikk utvikler seg raskt. Alle landets medisinsk-genetiske avdelinger kan kontaktes for råd om laboratorieutredning. Mye informasjon om genpanel-sekvensering er også tilgjengelig på www.genetikkportalen.no og her <https://tidsskriftet.no/2020/02/kronikk/genpaneltesting>

Med hilsen
Den norske legeforening

Geir Riise
Generalsekretær

Kari Jussie Lønning
Fagdirektør

Nina Finstad
Rådgiver



**DEN NORSKE
LEGEFORENING**

Dokumentet er godkjent elektronisk

Kilder:

1. Szymanski CA, Brice PJ, Lam KH, Hotto SA. Deaf Children with Autism Spectrum Disorders. *J Autism Dev Disord.* 2012;42(10):2027-37.
2. Wright, C.F., FitzPatrick, D.R., and Firth, H.V. (2018). Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. *Nat Rev Genet* 19, 253-268.
3. Schaaf, C.P., Betancur, C., Yuen, R.K.C., Parr, J.R., Skuse, D.H., Gallagher, L., Bernier, R.A., Buchanan, J.A., Buxbaum, J.D., Chen, C.A., et al. (2020). A framework for an evidence-based gene list relevant to autism spectrum disorder. *Nat Rev Genet* 21, 367-376.
4. Vorstman, J.A.S., Parr, J.R., Moreno-De-Luca, D., Anney, R.J.L., Nurnberger, J.I., Jr., and Hallmayer, J.F. (2017). Autism genetics: opportunities and challenges for clinical translation. *Nat Rev Genet* 18, 362-376.