|  |  |
| --- | --- |
| OUS_logo_RGB_HighRes | Vedlegg til: Utredning og behandling ved PUA |

# Nevropsykiatrisk og somatisk utredning ved PUA

## Mål for utredningen

1. Finne årsak til utviklingshemning/autisme. Resultater av prøvene kan identifisere en spesifikk tilstand som kan gi utgangspunkt for mer informasjon om prognose, komorbiditet, støttebehov i fremtiden og om det finnes spesifikk behandling.

Med unntak av metabolske sykdommer, som er sjeldne, vil fleste årsaker til utv.h/autisme ikke ha spesifikk behandling for å fjerne årsaken.

Hvis man ikke finner en årsak, kan utelukking av en del tilstander være hjelpsomt for foreldre og familien.

1. Utrede mulige somatiske årsaker til vanskene pasienten er henvist for (eksempel forverret kognitiv svikt og funksjonsfall, adferdsendringer, psykose, epilepsi, søvnforstyrrelser) og avdekke komorbide tilstander som har betydning for den psykiatriske utredningen og behandlingen (medisinske sårbarhetsfaktorer).

## Fremgangsmåte

Ved oppstartsmøte vurderes hvilke av følgende opplysninger som bør hentes inn og hvilke prøver som bør tas i ventetiden (gjelder både innleggelse eller poliklinikk). I løpet av utredningen bør det vurderes hvilke av prøvene/kartleggingene under som bør gjøres, og hva som skal utelates. Ved oppstartsmøte bør det vurderes om det skal gjøres en «Legemiddelgjennomgang» av 1.linjen.

## Nevropsykiatrisk anamnese

* Slektskap foreldre
* Slektstre i tre generasjoner
* Mors tidligere svangerskap.
* Svangerskap; medikasjon, rus, fødselsanamnese, fødselsvitalia
* Utviklingsanamnese
* Tidligere sykdommer
* Nåværende helse og funksjon
* Naturlige funksjoner
* Allergier
* Stimulantia.
* Medisiner, (eks cerebrale bivirkninger av noen epilepsi-medisiner, kolesterolsenkende)

**Vurdere i anamnesen / videre klinisk undersøkelse**

* Genetiske faktorer (når feks genetisk avvik er kjent; hva er vanlig ved denne tilstanden? Hva med behandling?)
* Infeksjoner (nevrotrope virus, herpes, vannkopper, toxolasma)
* Autoimmun sykdom (SLE, sarkoidose, hashimoto encefalopati og anti-NMDA-reseptor encefalitt)
* Hjerneskade
* Sykdommer som epilepsi, stoffskiftesykdommer, hormonelle avvik, autoimmune sykdommer, hjertesykdom
* Autoimmune sykdommer
* Dårlig kosthold; mangel på vitaminer, vitamin D, folsyre, vitamin B12 kan være gunstig ved depresjon, psykose og autisme. Hemokromatose, gluten, melk, diabetes
* Smerter og lite/dårlig søvn
* Tannhelse
* Syn og hørsel
* Lite fysisk aktivitet.

**Kilder til nevropsykiatrisk anamnese:**

* Innhente og oppsummere tidligere journal (spes. resultat av tidl. utredninger).
* Samtale med pasientens næpersoner og pårørende.

## Legeundersøkelse

* Somatisk status: Høyde, vekt, BMI, hodeomkrets, abdominalt omfang, BT, puls. BT sittende og stående
* Normal klinisk undersøkelse
* Spesielt; Øyne; motilitet, lillehjerne (Niemann Pick og Wilson, autisme). Blinking (dopamin). Keyser Fleicher ring. Tunge. Ataksi (Fragilt X). Tå hælgang. Reflekser. Vibrasjonssans, leddsans, stikk, nedsatt følelse for stikk. Muskeltonus
* Dysmorfologisk status: Hode, nakke, ansikt. Thorax. Ekstremitetene. Hud/negler/hår. Genitalia. Fotografering.
* Nevrologisk status
* Psykiatrisk/nevropsykiatrisk status

## Supplerende utredning; Blod og urinprøver

Blodprøvelisten nedenfor er både ifht å avdekke etiologisk årsak og komorbide tilstander, behandlingsbare årsaker til utviklingshemning

**Generelle blodprøver**

* Hematologi (Hb, Leuco, Trc)
* Elektrolytter og metabolitter: Na, K, Ca, Mg, F, Kreatinin, Urea
* Enzymer og proteiner: CK, ALAT, g-GT,
* Jernstoffskiftet: Ferritin, transferrin, jern, transferrinreseptor
* Lipider og glukose: Fastende glukose, HbA1c, lipidprøver
* Endokrinologi: TSH, f-T4
* Vitaminer, sporelementer, annet: vit-B12, vit D, Homocystein, Folat, (bly)
* Tillegg ved metabolsk screening: Homocystein, laktat, ammoniakk, Cu, ceruloplasmin, glukose, v syre/base, v- aniongap

Rekvirer alltid ekstraglass for evt. etterbestilling av analyser

**CYP-genotyping**

**Immunologisk/allergologsike prøver**

* Autoimmun sykdom (SLE, sarkoidose, hashimoto encefalopati og anti-NMDA-reseptor encefalitt)

**Hormonprøver**

**Genetiske prøver**

Ved etiologisk utredning av multiple medfødte misdannelser, psykiatrisk sykdom, epilepsi, psykisk utviklingshemming eller autismespektertilstander:

• Fragilt X og array-CGH først. Deretter henvise HTS/trio (henvisning klinisk genetisk utredning)
• Evt: Kromosomanalyse ved mistanke balanserte translokasjoner

**Andre genetiske undersøkelser på indikasjon:**

* Ved mistanke om spesifikt syndrom
* Ved mistanke om X-bundet PUX-bundetgenpanel
* Ved epileptisk encephalopatiEpileptisk encephalopati genpanel (60 gener)

**Dersom ikke napp på ”standard utredningen” over:**

* Konferer med genetiker. Henvis til genetisk avdeling RH

**Metabolske prøver av urin / blod**

«Vanlige» laboratorieprøver: se over

Rekvisisjon: Til seksjon for metabolske sykdommer, OUS. Serum, EDTA-plasma + urin (fryses umiddelbart). Heparinplasma ved mistanke om fenylketonuri. Evt. spinalvæske.

**Serumkonsentrasjon av medikamenter**

**Vanlig urinprøve; stix**

## Supplerende undersøkelser: Andre undersøkelser

**Standard EEG:**Mistanke om epileptiske anfall
Mistanke om forstyrrende subklinisk aktivitet

**Søvn-EEG etter søvndeprivasjon:**Mistanke om epilepsi uten funn på standard EEG

Mistanke om nattlige anfall/anfall under søvn

Langtids video-EEG (2 timer – 3 døgns registrering)

Anfallsklassifikasjon, ikke-epileptisk ”adferd”
PNES-utredning

**MR eller CT**

Fordel MR fremfor CT: Kan vise migrasjonsforstyrreleser, agenesi/hypoplasi av corpus callosum, avleiringer ved nevrodegenerative sykdommer.

Hos alle som kan gjennomføre MR-undersøkelse uten narkose er MR førstevalget. Der MR må gjennomføres i narkose vurderes og begrunnes det hvorfor man rekvirere undersøkelsen eller hvorfor man avstår.

**EKG**

**Annen utredning på indikasjon**

Syn, øyebunn, hørsel, UL nyrer, ecco cor, rtg. thorax, rtg. total skjelett.

**Spinalpunksjon**; når?

**Ved polyfarmasi**

www. interaksjoner.no

## Kilder

Up to date: Intellectual disability (mental retardation) in children: Evaluation for a cause, <http://www.uptodate.com/contents/intellectual-disability-mental-retardation-in-children-evaluation-for-a-cause?source=see_link> (Literature review current through: Apr 2016. | This topic last updated: Nov 20, 2014)

Veileder for supplerende medisinsk utredning ved Avdeling voksenhabilitering,

Ahus, november 2014. <http://www.habilitering.no/wp-content/uploads/2015/09/Ellen-Katrine-Rud-Veileder-for-supplerende-medisinsk-utredning-Avd-VHAB-nov.14.pdf>