

Hva er FASD? Klinisk bilde. Tverrfaglig utredning.

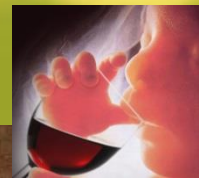
Jon Skranes, MD PhD

Overlege, RK-MR / Leder, HABU,
Barnesenteret, Sørlandet sykehus
HF, Arendal

Professor, Institutt for
laboratoriemedisin, barne- og
kvinnesykdommer (LBK), NTNU,
Trondheim



Føtale toxopatier



Marias bebudelse: Malt av Leonardo da Vinci (1475), Uffici galleriet, Firenze

I Sora bodde det en mann av Dan-sønnes ætt som hette Manoah. Hans kone var barnløs; hun kunne ikke få barn.

Herrens engel viste seg for henne og sa: "Jeg vet at du er barnløs og ikke kan få barn. Men nå skal du bli med barn og få en sønn. Nå må du akte deg, så du ikke drikker vin eller sterk drikk og ikke spiser noe urent. For du skal bli med barn og få en sønn."

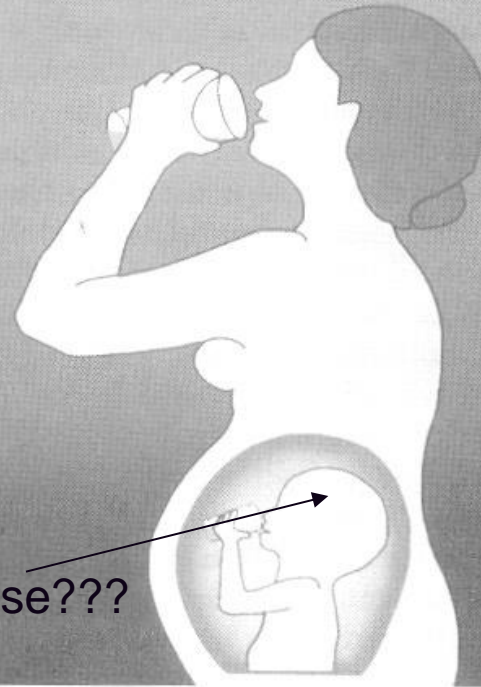
Bibelen: Book of Judges; Chapter 13:7 (1070 B.C.)



"Of all the substances of abuse, including heroin, cocaine, and marijuana, **alcohol** produces by far the most serious neurobehavioral effects in the fetus."

Institute of Medicine 1996: *Report to Congress*

Ethanol
Crosses the
Placenta
Freely



18 års grense???

- Forekomst av FASD varierer i ulike studier
- Grad av fosteraffeksjon er avhengig av: tidspunkt, hyppighet, og mengde alkohol (mange usikkerhetsfaktorer), genetisk disposisjon, sårbarhets/beskyttelsesfaktorer.
- Alkohol ofte i kombinasjon med andre uheldige prenatale og postnatale eksponeringer/risikofaktorer (polydrugs, røyking, dårlig ernæring, vanskjøtsel).

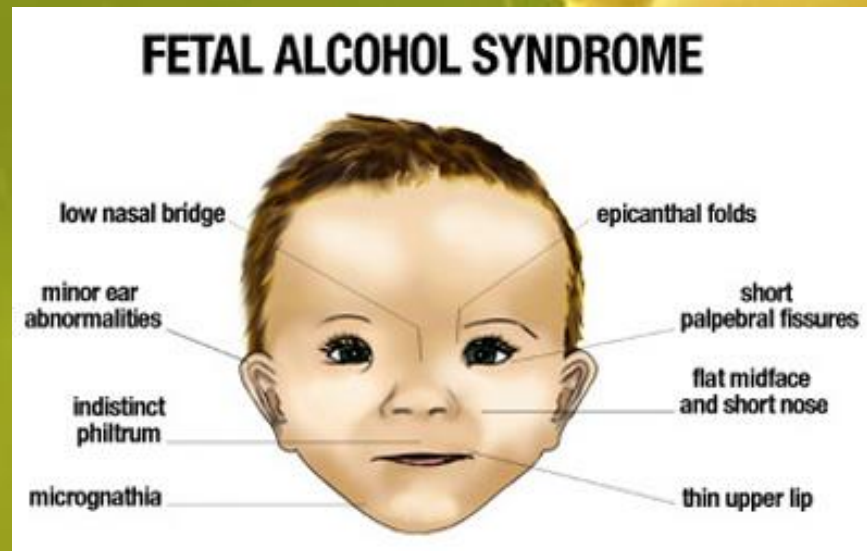




Diagnosekriterier i Norge

Kun FAS – Føtalt Alkohol Syndrom

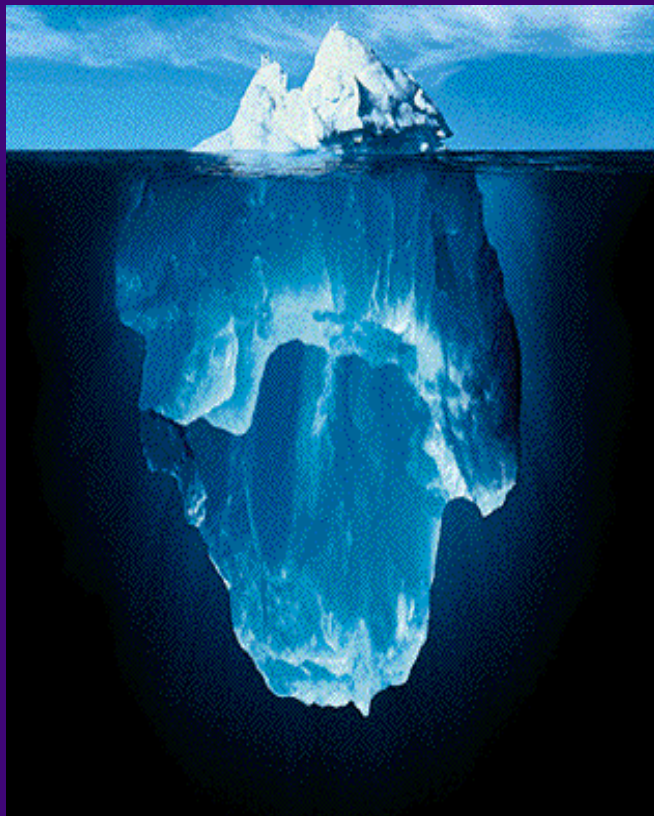
ICD-10: Q86.0 Fetal alcohol syndrome
(dysmorphic)



Terminologi



FASD: Fetal Alcohol Spectrum Disorders
(fellesbetegnelse på spekteret av affeksjon)



FAS – ”toppen av isfjellet”

Kliniske diagnoser

- Føtalt Alkohol Syndrom (FAS)
- Partiell FAS (PFAS, tidl. FAE)
- Alkohol-relatert utviklingsforstyrrelse
- Alkohol-relaterte misdannelser
- Klinisk suspekt, men normal funksjon
- Normal, men ikke i forhold til sitt potensiale

Fetal Alcohol Spectrum Disorders



Fetal Alcohol Syndrome (FAS)

Alcohol Related Birth Defects (ARBD)

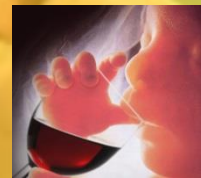
pFAS

Fetal Alcohol Effects (FAE)

SE/AE NBD/AE

Alcohol Related Neurodevelopmental Disorder (ARND)

FASD er ikke en grenseverdi-tilstand



- FASD representerer et kontinuum som går fra lettere kognitive og atferdsmessige vansker til det ekstreme som ofte fører til tidlig fosterdød eller barn med store funksjons-hemninger.
- På et eller annet tidspunkt avhengig av alvorlighetsgrad av symptomer blir problemene til barnet oppdaget av foreldre, barnehage, skole/lærere, evt. helse/ sosialvesen/barnevern, rettsvesenet.
- Utredning/diagnose? Behandling? Tiltak?



Diagnosesystemet – FASD 4-Digit Diagnostic Code,

Susan Astley, Washington University

Jon Skranes,

Professor, Institutt for laboratoriemedisin, barne- og
kvinnesykdommer, NTNU, Trondheim /Overlege, HABU,
Barnesenteret, Sørlandet sykehus HF, Arendal

Diagnostic Guide:

Fetal Alcohol Syndrome and Related Conditions **(Susan Astley, 2004).**

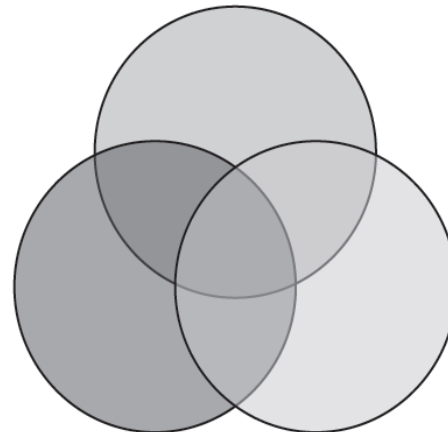
**Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic and Prevention Network,
Center on Human Development and Disability,
University of Washington,
Seattle, WA 98195**



DIAGNOSTIC GUIDE FOR FETAL ALCOHOL SPECTRUM DISORDERS

THE 4-DIGIT DIAGNOSTIC CODE

THIRD EDITION
2004



FAS DIAGNOSTIC AND PREVENTION NETWORK
UNIVERSITY OF WASHINGTON
SEATTLE WASHINGTON

The 4-Digit Code is Simple to Learn and Use



Lesson 1: 4-Digit Code

4-Digit Diagnostic Code: FAS DPN Online Course

Course Introduction Lesson 1 Lesson 2 Lesson 3 Lesson 4 Lesson 5 Lesson 6 Lesson 7 Exercises Quizzes

Lesson 1: Introduction to 4-Digit Code and Interdisciplinary Approach

Overview

In this lesson, we will provide you with an introduction to the 4-Digit Diagnostic Code and the interdisciplinary approach to diagnosis.

- Click here to view a brief video introducing you to the instructor, Susan Astley, Ph.D., and the 4-Digit Diagnostic Code.

We will start by defining fetal alcohol spectrum disorders (FASD) and the diagnoses that fall under it's umbrella (FAS, partial FAS, ARND, etc). We will then discuss the challenges of diagnosing FASD and how the 4-Digit Diagnostic Code meets those challenges.

Next, we will provide you with an overview of the 4-Digit Diagnostic Code and it's nomenclature.

Finally, we will introduce you to the interdisciplinary approach to FASD diagnosis.

This material is presented in Section I (pages 1-5) and Section III.A (pages 19-22) in the Diagnostic Guide for FASD (Astley, 2004).

Learning Objectives

When you have completed this Lesson, you will be able to:

- Define FASD, FAS, partial FAS, FAE, ARND and ARND.
- Describe the diagnostic challenges for FASD.

Exercise

No Exercise for this Lesson.

Quiz

Online Course

FASD 4-Digit Diagnostic Code - Short Form (2004) - Filtable

Print Form

Patent Name: [] Birth date: []
 Gender: [] Clinic Date: []
 Race: [] Age (yrs): []
 Clinic Name: [] Medical # []

NAME OF DIAGNOSIS

Partial Fetal Alcohol Syndrome (alcohol exposed)

FASD 4-Digit Diagnostic Code

Speech	Speech	Speech	Speech	Speech
Motor	Motor	Motor	Motor	Motor
Facial	Facial	Facial	Facial	Facial
Cardiac	Cardiac	Cardiac	Cardiac	Cardiac
Other	Other	Other	Other	Other

DATA BELOW WAS USED TO DERIVE SUPPORT 4-DIGIT CODE

GROWTH

Date	Height	Weight
01/01/2000	50.0	3.0
01/01/2001	52.0	4.0
01/01/2002	54.0	5.0
01/01/2003	56.0	6.0

FACE

Date	Right PPL	Left PPL	Mean PPL
01/01/2000	0.8	0.8	0.8
01/01/2001	0.8	0.8	0.8
01/01/2002	0.8	0.8	0.8

Muscle Tone: 5 - smooth
 Lip Mark: 4 - Early Shis
 Lip Circularity: 0.0

CNS

Mark 1	Mark 2 or 3	Score	Date
1	2	2	01/01/2000
1	2	2	01/01/2001
1	2	2	01/01/2002

PRENATAL ALCOHOL

Other Prenatal and Postnatal Exposures / Events

Maternal Use	Paternal Use	Postnatal Use
1	1	1

Electronic Diagnostic Short-form

The 4-Digit Diagnostic Code



FASD diagnose basert på graden av tilstedeværelse av 4 nøkkelkriterier:

- (1) Vekstretardasjon
- (2) FAS ansiktskarakteristika / fenotype
- (3) CNS avvik
- (4) Alkoholeksponering i sv.skapet

- Sier noe om alkoholeksponering og mulig hjerneskade, men kan ikke si at alkohol nødvendigvis er (hoved)årsak til barnets vansker / symptomer / funn.

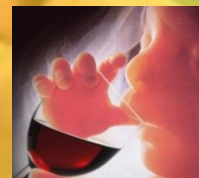
Diagnostic Guide:



The 4-Digit Diagnostic Code

- Gradert 1-4 (Likert skala) hvor 1 = totalt fravær av kriterium og 4 = "klassisk" tilstedeværelse av FAS kriterium.
- Basert på denne 4-talls koden: Diagnostisering av FAS, partiell FAS (PFAS), eller alkoholrelatert neurodevelopmental disorder (ARND): inndelt i statisk encefalopati (SE) eller neurobehavioral disorder (ND).

Gradering av tilstedeværelse av hver av de 4 nøkkel-kriteriene



4-Digit Diagnostic Code Grid

(See instructions in Diagnostic Guide for FASD)

Significant	Severe	Definite	4					4	High risk
Moderate	Moderate	Probable	3					3	Some risk
Mild	Mild	Possible	2					2	Unknown
None	None	Unlikely	1					1	No risk
Growth Deficiency	FAS Facial Features	CNS Damage		Growth	Face	CNS	Alcohol		Prenatal Alcohol

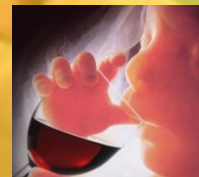
- 4-talls kode 4444: mest alvorlige diagnose FAS (betydelig vekstavvik, alle 3 FAS ansiktstrekk, strukturelle/ nevrologiske holdepunkter for CNS skade, og bekreftet prenatal eksposisjon for høye nivåer av alkohol).
- 4-talls kode 1111: normal vekst, ingen av de 3 FAS trekkene, ingen holdepunkter for CNS avvik, og bekreftet fravær av alkohol i svangerskapet. Definitivt ikke FASD.

Hvordan innhente opplysningene?

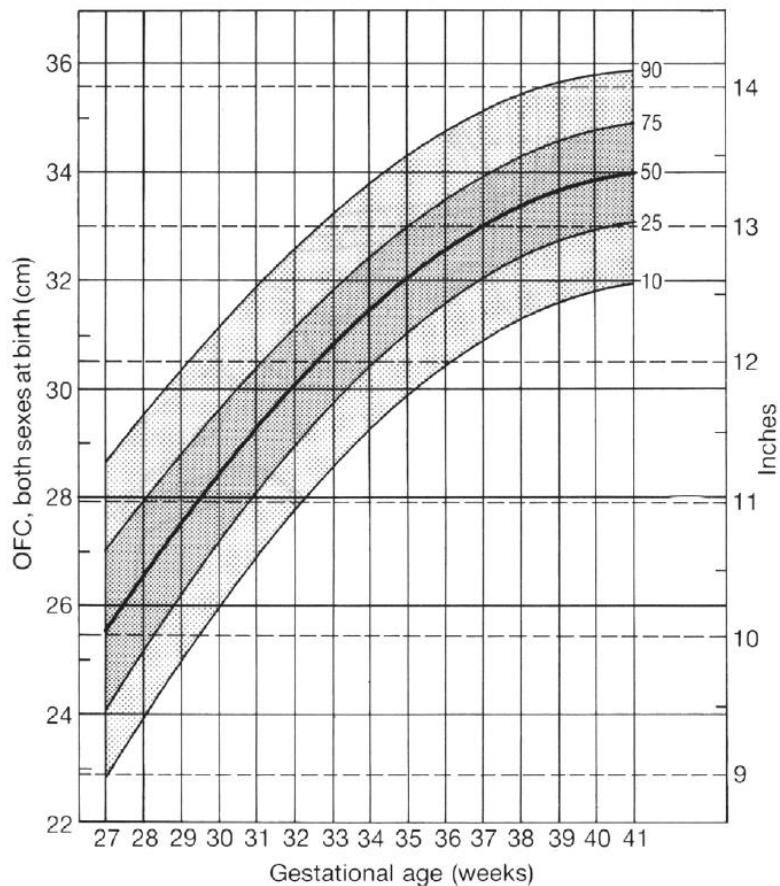


- Anamnese: Spørreskjema (Patient Information Form) og intervju
- Tverrfaglig undersøkelse med testing gjort tidligere eller under utredningen
- Supplerende medisinske undersøkelser – syn, MRI, diff.diagnoser
- Arbeidsfordeling:
 - Lege: vekst, ansiktskarakteristika, nevrologisk undersøkelse, sansekartlegging, evt. MRI og EEG
 - Andre fagfolk: CNS funksjonstesting
- Konklusjon/diagnose: Etter teamdiskusjon

Vekstpercentilskjema nyfødte

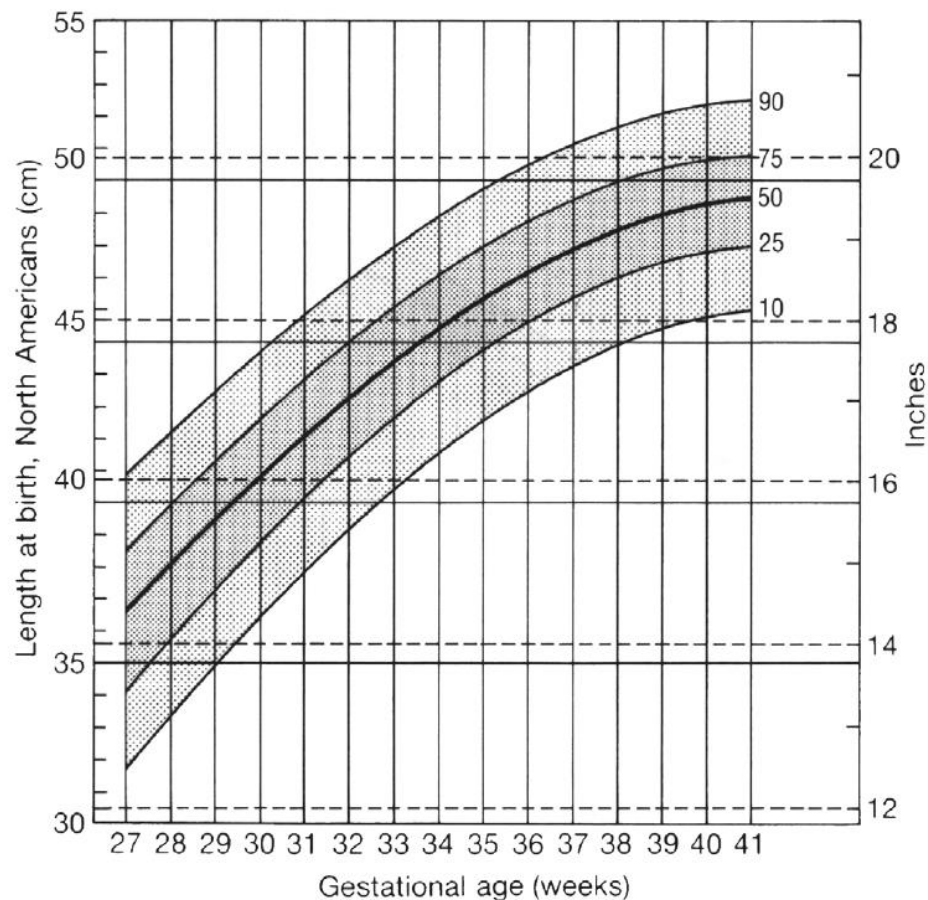


Head Circumference
At Birth
FEMALE and MALE



(Hall et. al., 1989, by permission)

Birth Length
FEMALE and MALE



Vekstestimering



Circle the ABC Scores for:

Height

Weight

\leq 3rd percentile = **C**

$>$ 3rd and \leq 10th percentile = **B**

$>$ 10th percentile = **A**

C	C
B	B
A	A

Table 2: Converting the Growth ABC-Score to a 4-Digit Diagnostic Rank for Growth

4-Digit Diagnostic Rank	Growth Deficiency Category	Height-Weight ABC-Score Combinations
4	Severe	CC
3	Moderate	CB, BC, CA, AC
2	Mild	BA, BB, AB
1	None	AA



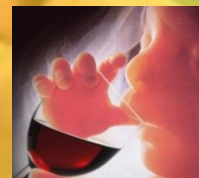
Fører inn tallverdien for vekst i den første kolonnen

4-Digit Diagnostic Code Grid

(See instructions in Diagnostic Guide for FASD)

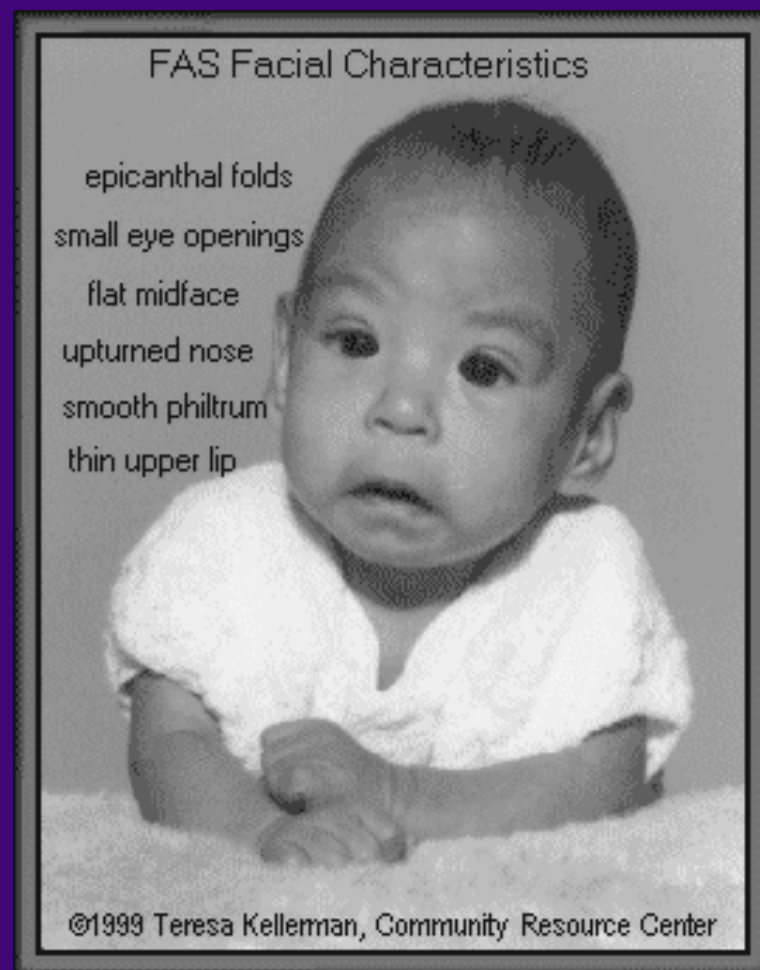
Significant	Severe	Definite	4					4	High risk
Moderate	Moderate	Probable	3					3	Some risk
Mild	Mild	Possible	2					2	Unknown
None	None	Unlikely	1					1	No risk
Growth Deficiency	FAS Facial Features	CNS Damage		Growth	Face	CNS		Alcohol	Prenatal Alcohol

Ansiktskarakteristika



Kraniofasiale særtrekk :

- Mikrocefali (lite hode)
- Små øyenspalter
- Epicanthus-fold
- Øreanomalier
- Flatt midtansikt
- Lav neserygg, kort nese
- Dårlig definert filtrum
- Lite lepperødt på overleppa
- Mikrognati (liten kjeve)





Raseuavhengige sætrekk

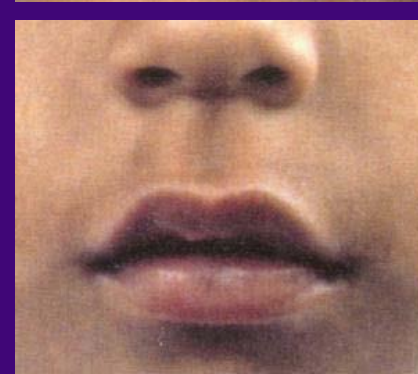
Ansiktskarakteristika

The FAS Facial Phenotype: 3 karakteristika

1. Liten øyespalteåpning (>2 SD fra gj.snitt)
2. Glatt filtrum (Rank 4 el. 5 på Lip-Philtrum Guide)
3. Tynn overleppe (Rank 4 el. 5 på Lip-Philtrum Guide)

Typiske FAS karakteristika (Smith, 1979).

- En rekke seinere studier bekreftet den høye spesifisiteten og sensitiviteten for FAS (Astley & Clarren, 1996, 2000, 2001, 2002, 2004).
- Fravær av disse kriteriene svekker FAS diagnosen betydelig.
- Obs! Nyfødt/barnebilder!



Øyespaltemåling

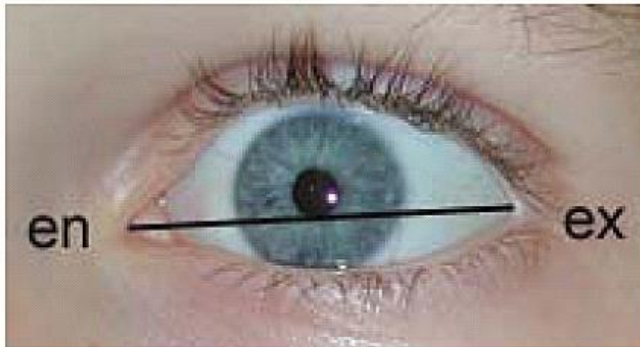


Figure 2A. Palpebral Fissure Length (PFL). Distance from endocanthion to exocanthion.

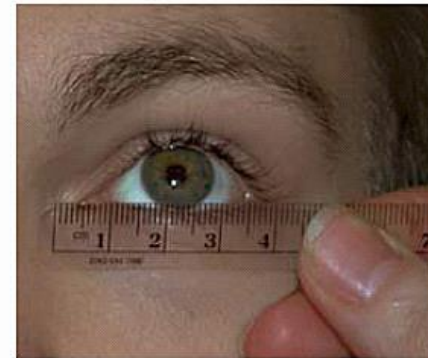
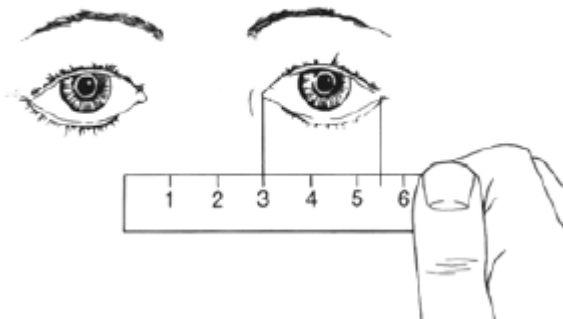
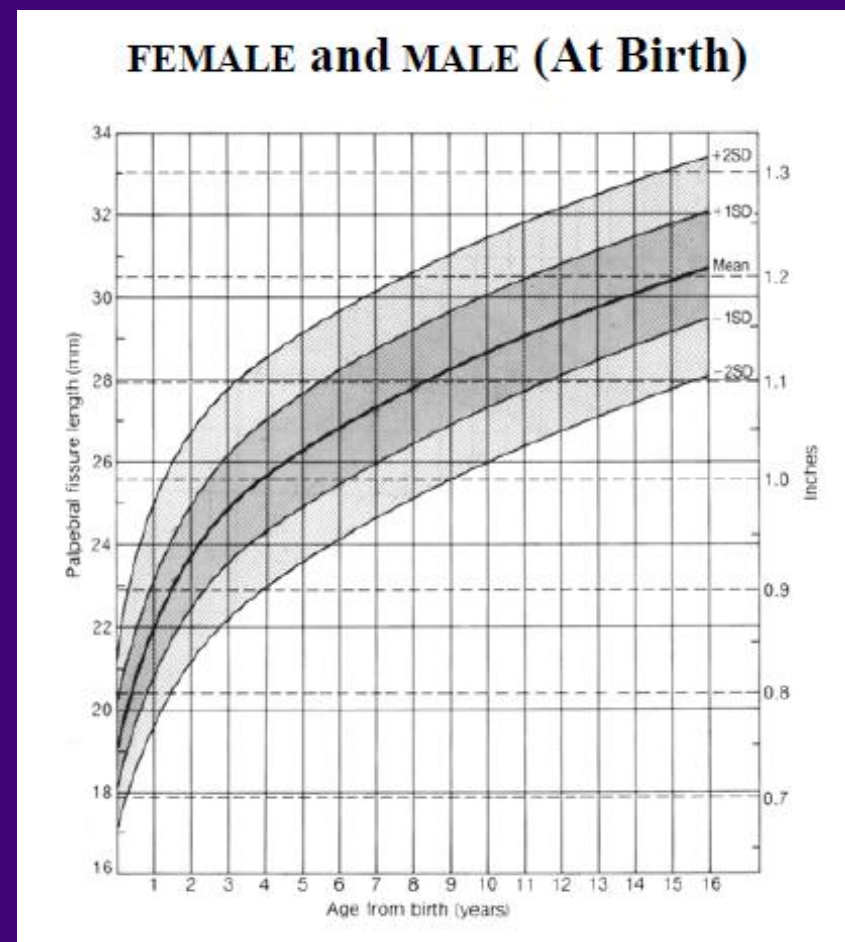
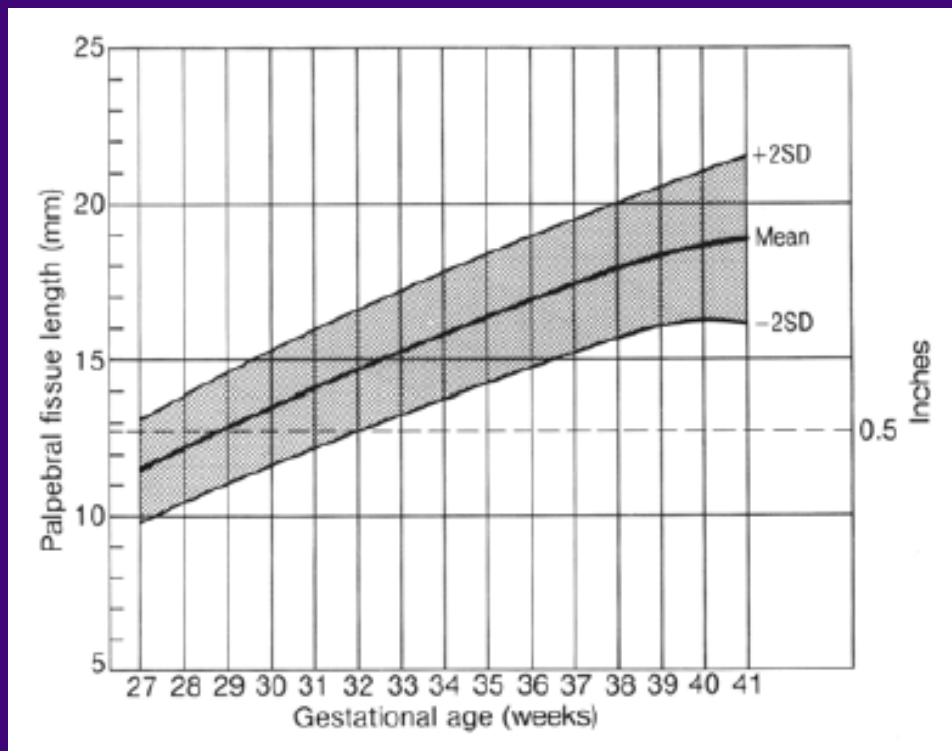
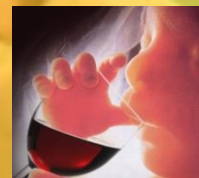


Figure 2B. PFL measured with a small ruler while patient looks up to fully expose exocanthion.

Palpebral Fissure Length



Øyespaltemåling



Leppe-filtrum guide



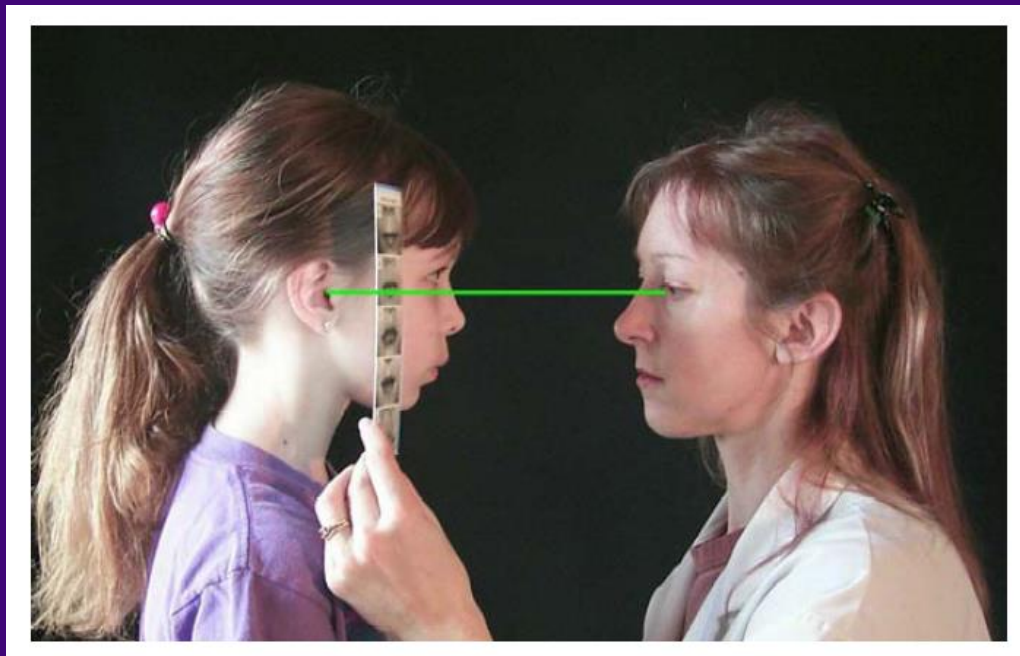
Lip-Philtrum Guide 1: Caucasian			ABC Scores		Lip-Philtrum Guide 2: African American		
Rank	Upper Lip Circularity		Philtrum Smoothness	Upper Lip Thinness	Upper Lip Circularity		Rank
	Range	Lip Pictured			Lip Pictured	Range	
5	≥ 131.5	178	C	C	80	≥ 62.1	5
4	131.4 to 75.5	85	C	C	57	62.0 to 52.1	4
3	75.4 to 57.5	65	B	B	39	52.0 to 30.1	3
2	57.4 to 42.5	50	A	A	29	30.0 to 27.5	2
1	≤ 42.4	35	A	A	25	≤ 27.4	1

Lip-Philtrum Guide 1

Lip-Philtrum Guide 2



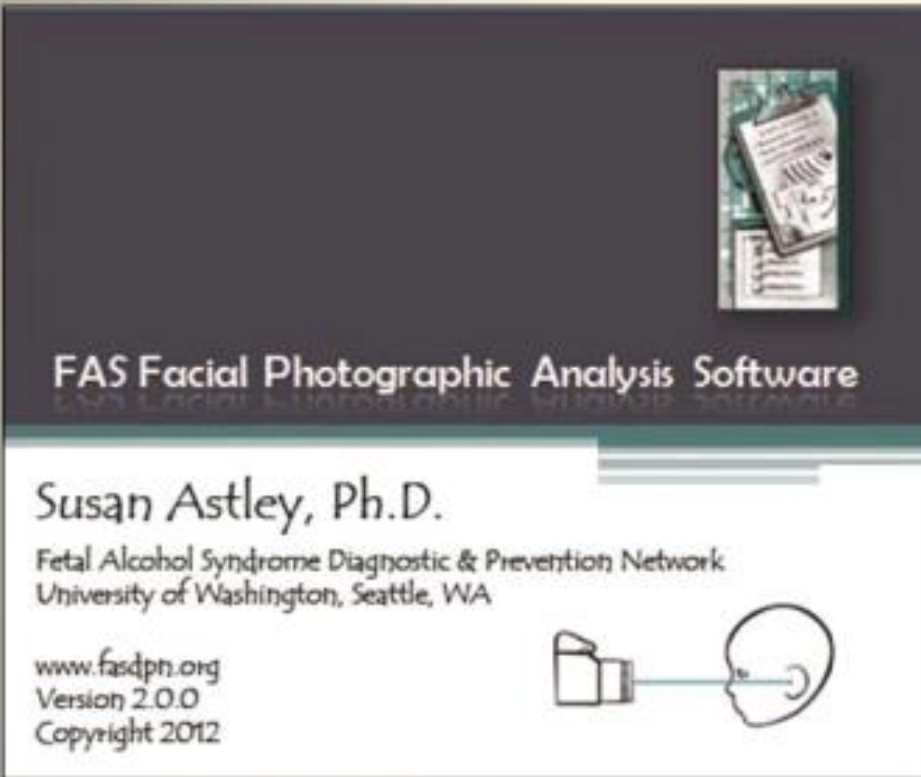
Smiling – en feilkilde!



Riktig posisjon for vurdering



FAS Facial Photographic Analysis Software



FAS Facial Photographic Analysis Software

Susan Astley, Ph.D.
Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic & Prevention Network
University of Washington, Seattle, WA

www.fasdprn.org
Version 2.0.0
Copyright 2012

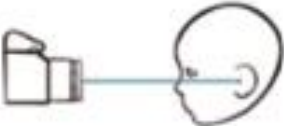




Table 3: Deriving the ABC-Score for Facial Phenotype

5-Point Likert Rank for Philtrum & Lip	Z-score* for Palpebral Fissure Length	Circle the ABC-Scores for:		
		Palpebral Fissure	Philtrum	Upper Lip
4 or 5	≤ -2 SD	C	C	C
3	> -2 SD and ≤ -1 SD	B	B	B
1 or 2	> -1 SD	A	A	A

Table 4: Converting the Facial ABC-Score to a 4-Digit Diagnostic Rank for Face

4-Digit Diagnostic Rank	Level of Expression of FAS Facial Features	Palpebral Fissure - Philtrum - Lip ABC-Score Combinations
4	Severe	CCC
3	Moderate	CCB, CBC, BCC
2	Mild	CCA, CAC, CBB, CBA, CAB, CAA BCB, BCA, BBC, BAC ACC, ACB, ACA, ABC, AAC
1	None	BBB, BBA, BAB, BAA ABB, ABA, AAB, AAA



Fører inn tallverdien for ansiktskarakteristika.

4-Digit Diagnostic Code Grid

(See instructions in Diagnostic Guide for FASD)

Significant	Severe	Definite	4					4	High risk
Moderate	Moderate	Probable	3					3	Some risk
Mild	Mild	Possible	2					2	Unknown
None	None	Unlikely	1					1	No risk
Growth Deficiency	FAS Facial Features	CNS Damage		Growth	Face	CNS		Alcohol	Prenatal Alcohol

CNS avvik



Diagnostic Form, Section II

Diagnostic Guide for FASD

CENTRAL NERVOUS SYSTEM (CNS)

Severity Score: Severity of Delay/Impairment (Displayed along left margin)

Circle: 0 = Unknown, Not Assessed 1 = Within Normal Limits 2 = Mild to Moderate 3 = Significant

Severity

STRUCTURAL

0 1 2 3

OFC

cm

%tile

age (yrs/mos)

cm

%tile

age (yrs/mos)

cm

%tile

age (yrs/mos)

0 1 2 3

Structural anomalies seen on brain imaging _____

0 1 2 3

Other: _____

NEUROLOGICAL

0 1 2 3

Seizures: type: _____ meds. _____ Age at onset _____ (yrs/mos)

0 1 2 3

Other neurological signs: _____

Gradering CNS affeksjon



- Rangering 4: **Sikker CNS affeksjon**
 - **Strukturelle avvik:** mikrocefali ($<2SD$), større misdannelser (MRI), nevrologiske **symptomer/funn** som kan skyldes prenatal skade: kramper/epilepsi, tremor, høy gane, innslått tommel, andre tegn på encephalopati.
- Rangering 3: **Sannsynlig CNS affeksjon**
 - **Store utslag** (skåre $<2 SD$) på standardisert testing, funksjonshemning, problemer på flere (≥ 3) områder
- Rangering 2: **Mulig CNS affeksjon**
 - Forsinket utvikling, **noe utslag** på tester
 - Neurobehavioural disorder
- Rangering 1: **Ingen/lite sannsynlig CNS affeksjon**
 - **Normal** utvikling, normale testresultater, ingen åpenbare strukturelle hjerneavvik

Begrensninger i tolkning av CNS avvik



- Mulighetene til å oppdage CNS avvik avhenger av sensitiviteten til måleverktøyene og tolkning, eks. MR-funn – Hva er sikker patologi?
- Ikke alle strukturelle avvik/nevrologiske symptomer fører til målbare funksjonsutfall
- Fagpersonens ansvar å finne de “rette” testene
- Ikke alle funksjonelle avvik skyldes hjernepatologi
- Andre årsaker til funksjonsutfall
- Alder ved undersøkelse – kan være lite funksjonsutfall hos de yngste

MATERNAL ALCOHOL USE

Alcohol Consumption of the Birth Mother

Before Pregnancy	average number of drinks per drinking occasion:					
	maximum number of drinks per occasion:					
	average number of drinking days per week:					
	Type(s) of alcohol	wine	beer	liquor	unknown	Other (specify)

During Pregnancy	average number of drinks per drinking occasion:					
	maximum number of drinks per occasion:					
	average number of drinking days per week:					
	Type(s) of alcohol	wine	beer	liquor	unknown	Other (specify)

Trimester(s) in which alcohol was consumed	1 st	2 nd	3 rd	unknown	none
Was the birth mother ever reported to have a problem with alcohol?	yes	suspected	no	unknown	
Was the birth mother ever diagnosed with alcoholism?	yes	suspected	no	unknown	
Did the birth mother ever receive treatment for alcohol addiction?	yes	suspected	no	unknown	
Was alcohol use during this pregnancy positively confirmed?	yes	no			
If yes, source of confirmation:					
Reported use of alcohol during this pregnancy is:	Reliable	Somewhat reliable	Unk. reliability		
Other information about alcohol use during this pregnancy					





Table 6: Criteria for Prenatal Alcohol Exposure Ranks 1 through 4

4-Digit Diagnostic Rank	Prenatal Alcohol Exposure Category	Description of Alcohol Use During Pregnancy
4	High Risk	<ul style="list-style-type: none">● Alcohol use during pregnancy is CONFIRMED. <p><i>and</i></p> <ul style="list-style-type: none">● Exposure pattern is consistent with the medical literature placing the fetus at “high risk” (generally high peak blood alcohol concentrations delivered at least weekly in early pregnancy).
3	Some Risk	<ul style="list-style-type: none">● Alcohol use during pregnancy is CONFIRMED. <p><i>and</i></p> <ul style="list-style-type: none">● Level of alcohol use is less than in Rank (4) or level is unknown.
2	Unknown Risk	<ul style="list-style-type: none">● Alcohol use during pregnancy is UNKNOWN.
1	No Risk	<ul style="list-style-type: none">● Alcohol use during pregnancy is CONFIRMED to be completely ABSENT from conception to birth.



4-Digit Diagnostic Code Grid

			3	4	4	4	
Severe	Severe	Definite	(4)	X	X	X	(4) High risk
Moderate	Moderate	Probable	(3)	X			(3) Some risk
Mild	Mild	Possible	(2)				(2) Unknown
None	None	Unlikely	(1)				(1) No Risk
Growth Deficiency	FAS Facial Features	CNS Damage		Growth	Face	CNS	Prenatal Alcohol

The 4-Digit Diagnostic Code 3444 inserted in the grid is one of twelve 4-Digit Codes that meet the diagnostic criteria for FAS.

Diagnosekoder



- De 256 diagnostiske kodene ($4 \times 4 \times 4 \times 4 = 4^4$) kan grupperes i 22 diagnostiske kategorier (A-V).
- A Føtalt alkohol syndrom FAS (alkohol tilstede)
- B Føtalt alkohol syndrom (alkohol ukjent)
- C Partielt FAS (alkohol tilstede)
- D FAS fenokopi (ingen alkohol eksponering)
- E Klare fysiske funn/statisk encefalopati (alkohol)
- F Statisk encefalopati (alkohol tilstede)
- G Fysiske funn / neurobehavioral disorder (alkohol)
- H Neurobehavioral disorder (alkohol tilstede)

FASD: Kategoridiagnose og koder



A Føtalt alkohol syndrom -12 kombinasjoner (bekreftet alkohol eksposisjon)

2433 3433 4433 2434 3434 4434
2443 3443 4443 2444 3444 4444

B Føtalt alkohol syndrom (alkohol eksposisjon ukjent)

2432 3432 4432 2442 3442 4442

C Partielt føtalt alkohol syndrom (bekreftet alkohol)

1333 1433 2333 3333 4333 1334 1434 2334 3334 4334
1443 2343 3343 4343 1344 1444 2344 3344 4344

D Føtalt alkohol syndrom fenokopi (ingen alkohol)

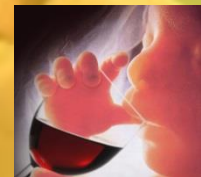
3431 4431 3441 4441

Partielt FAS



- Alle ansiktskriteriene pluss tegn til CNS avvik/dysfunksjon, men ikke nødvendigvis vekstavvik
- Vekstavvik og CNS påvirkning, men ikke alle (men de fleste) av ansiktskriteriene er tilstede
- Alvorlighetsgrad av CNS funn like store som ved FAS

FASD: Kategoridiagnose og koder forts.



E Vekstfunn / statisk encefalopati (bekreftet alkohol)

3133 3233 4133 4233 3134 3234 4134 4234
3143 3243 4143 4243 3144 3244 4144 4244

F Statisk encefalopati (bekreftet alkohol eksposisjon)

1133 1233 2133 2233 1134 1234 2134 2234
1143 1243 2143 2243 1144 1244 2144 2244

G Vekstfunn / neurobehavioral disorder (bekreftet alkohol)

1323 2323 3123 3323 4123 4323 1324 2324 3124 3324 4124 4324
1423 2423 3223 3423 4223 4423 1424 2424 3224 3424 4224 4424

H Neurobehavioral disorder (bekreftet alkohol)

1123 1223 2123 2223 1124 1224 2124 2224



4-Digit Code produces FOUR Diagnostic Subgroups

	Diagnosis	Growth	FAS Face	CNS	Alcohol
1. FAS	Fetal Alcohol Syndrome	growth	face	severe	alc
2. PFAS	Partial FAS		face	severe	alc
3. SE/AE	Static Encephalopathy / Alc Exposed			severe	alc
4. ND/AE	Neurobehavioral Disorder / Alc Exposed			moderate	alc

SE/AE = severe "ARND"
ND/AE = moderate "ARND"

Pause



A young child with light-colored hair is shown in profile, blowing bubbles. The background is a vibrant green, and several bubbles are visible in the air. The child is wearing a blue top and a red scarf. The overall mood is joyful and hopeful.

**En mulig modell for
tverrfaglig utredning av
barn med mistanke om
FASD/medfødt ruskskade.**

Fagfolk i RK-MR

6 ukers modellen v/ HABU Arendal

- 6 ukers utredningsbolker
- 5 bolker i året (3 vår, 2 høst)
- Henvisning - Inntaksmøte
- Planleggingsdag – Saksansvarlig - Inntak
- Utredning: Tverrfaglig undersøkelser /vurderinger i HABU og/eller ambulant
- Evt. supplerende medisinske undersøkelser
- Tverrfaglig teamdrøfting
- Tilbakemeldingsmøte – tiltak - oppfølging
- Rapport sendes ut

Organisering



- "Mini-team" som starter utredningen
 - Eks. barnelege, barnepsykiater, fysioterapeut og spesialpedagog
 - Utredningen koordineres av saksansvarlig
 - Andre faggrupper hentes inn etter behov.
 - Ved kjent omfattende/sammensatte vansker kan teamet være større i utgangspunktet, eks. inkludere psykolog, sosionom

Praktisk gjennomføring

Innleggelse: Et alternativ til poliklinisk vurdering
Behov for med us og/eller observasjon over tid

- Koordinering og planlegging gjøres av saksansvarlig i HABU
- Barnet veksler mellom undersøkelser på HABU og deltakelse på skolestua/lekestua på Barneavdelingen.
- Medisinske undersøkelser gjøres under innleggelsen.
- Kontakt med hjemskole via skolestua.
- 3-5 dagers opphold = effektivt; god mulighet for observasjon i ulike situasjoner (måltid, sosialt, søvn etc).

Praktisk gjennomføring

Poliklinisk tverrfaglig vurdering

- Familien møter teamet samlet på "lekerommet".
- Fagpersonene bytter på å samtale med foreldrene, samt observere/leke med/undersøke barnet
- Får et inntrykk av funksjonsnivå / hovedproblemområder / nevrologiske utfall / diagnose
- Testing av kognitive evner/pedagogisk funksjon foregår i egnet test-rom.
- Fagpersonene kommer og går – familien er på samme sted.
- Utredningen kan resultere i planlagt innleggelse

Rapport



Skal inneholde:

- Bakgrunn for arbeidet/bestilling
- Oversikt over involverte fagpersoner
- Oversikt over arbeidet som er gjort
- Fagspesifikke oppsummeringer og tiltak
- Opplysninger om oppfølging/kontroll
- Sammenfatning, konklusjon og diagnose
- Kopi til foreldre og aktuelle instanser



Fagspesifikke bidrag v/ utredning av FAS/FAE

- Utredning - metoder
- Aktuelle funn/resultater
- Eksempler på tiltak i hjem og skole/barnehage

Barnelegens oppgaver ved mistanke om FASD



- Anamnese: NB Barnebilder!
- Somatisk undersøkelse: Syndrom?
- Utviklingsvurdering/Atferdsvurdering
- Motorisk/Barnenevrologisk undersøkelse
- Sansekartlegging
- Vurdere behov for supplerende medisinske us
 - Cerebral MR, EEG, blodprøver etc.
- Funn: FAS? Andre diagnoser/syndromer?
Co-morbiditet? DCD – Developmental coordination disorder (DAMP, MBD)? PUH?
 - Nedsatt tempo, koordinasjons- og balansevansker
 - Konsentrasjons- og oppmerksomhetsvansker





Generell somatisk undersøkelse

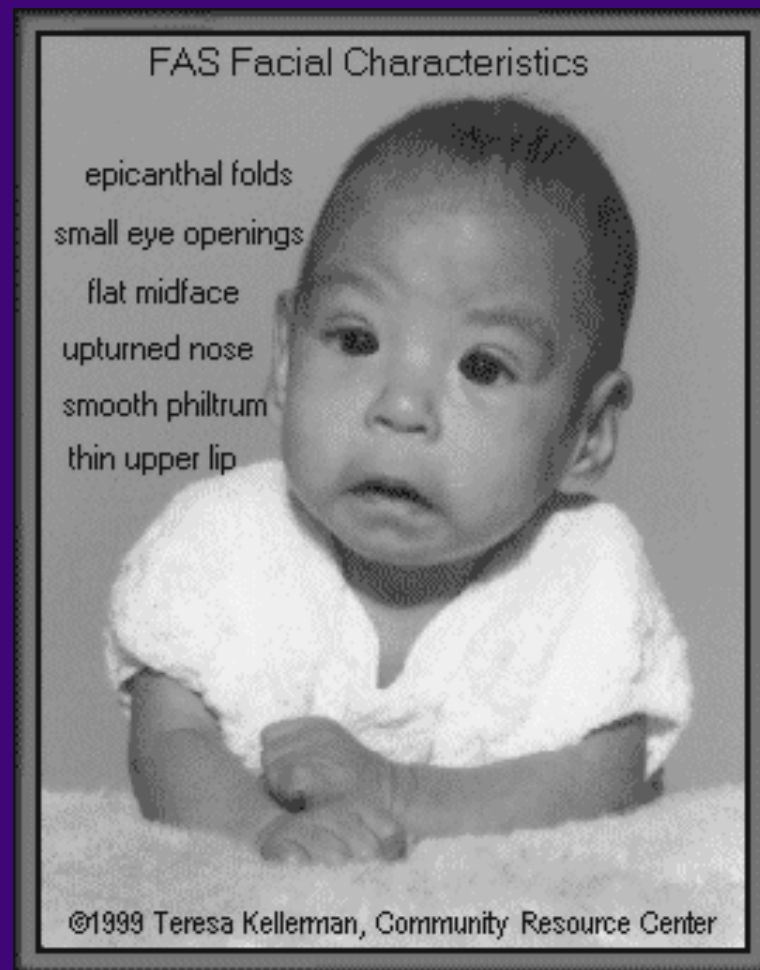
- Antropometri (vekst, hodeomkrets)
- Somatisk status
 - Kraniofaciale særtrekk
 - Finger/tå-misdannelser
 - Obs hjerteanomalier (bilyd?)
- Sansekartlegging
 - Syn / hørsel – vurdere henvisning til spesialist

Effekter av alkohol på fosteret

- Utseendemessige effekter

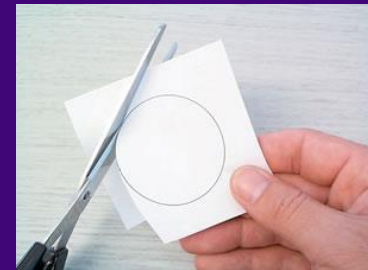
Kraniofaciale særtrekk :

- Mikrocefali
- Små øyenspalter
- Epicanthus fold
- Øreanomalier
- Flatt midtansikt
- Lav neserygg, kort nese
- Dårlig definert philtrum
- Lite lepperødt på overleppa
- Mikrognati



Barnenevrologisk undersøkelse

- Barnenevrologisk undersøkelse
 - Psykomotorisk utviklingsvurdering
 - Nevrologisk status
 - Hjernenerver
 - Motilitet i overeks: tempo, koordinasjon, presisjon, styrke
 - Balanse – statisk – dynamisk
 - Lokomosjon / bevegelsesmønster
 - Løping, ballkasting, ballsparking



Barn med mistanke om FASD

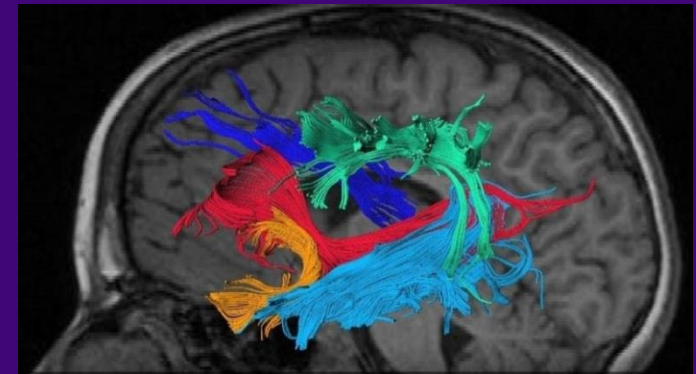


- Alle barn med mistanke om FASD bør til *hørselsvurdering og øyelegeundersøkelse*, evt. i samme narkose som *cerebral MRI*
- *Obs! Tenk på mulige differensialdiagnoser*
- *EEG*: Alle barn som utredes for FASD og som i tillegg har:
 - Anfallsanamnese, inkl. tidligere feberkramper
 - Store oppmerksomhetsvansker
 - Store søvnvansker
 - Har gjennomgått en vanskelig fødsel.

Anbefalinger cerebral MR



- Barn/unge som utredes for mulig FASD, bør få utført cerebral MRI, evt. avvenne dette dersom behov for narkose (NB! Øyelegevurdering/blodprøver i samme narkose!). Individuell vurdering.
- Spesifiser problemstillingen til radiologen
- Radiologen bør se spesielt etter:
 - Misdannelser
 - Corpus callosum-avvik
 - Atrofi (store ventrikler, vidt subarachnoidalrom)
 - Diff.diagnoser:
Hvitsubstansforandringer – gliose, forsinket myelinisering
- Likevel: Begrenset verdi av MR da mange er “normale” når kun vurdert kvalitativt.



Diff.diagnoser - inndeling



- Ansiktstrekke
 - Toksiske effekter i fosterliver
 - Antiepileptika (valproat), toluene, maternell fenyylketonuri
 - Genetiske tilstander

GENETIC DISEASES

- Aarskog syndrome
- Cornelia de Lange's syndrome
- Dubowitz' syndrome
- Noonan's syndrome
- Williams-Beuren syndrome
- DiGeorge's syndrome
- Blepharophimosis syndrome
- Hallermann-Streiff syndrome
- 3-M syndrome
- Smith-Lemli-Opitz syndrome
- SHORT syndrome
- Feingold syndrome
- Kabuki syndrome
- Peter's-Plus syndrome
- Rubinstein-Taybi syndrome
- Geleophysic dysplasia

Syndromutredning: Databaser på nett



OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) (1985)

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
- Informasjon om alle kjente mendelian sykdommer og over 12,000 gener.

The screenshot displays the OMIM website interface. At the top, the NCBI logo is on the left, and the OMIM logo with the text 'Online Mendelian Inheritance in Man' and 'Johns Hopkins University' is on the right. Below the logo is a search bar with 'OMIM' entered and a 'Go' button. A navigation menu includes 'Pubmed', 'Nucleotide', 'Protein', 'Genome', 'Structure', 'PopSet', and 'Taxonomy'. Below the search bar are buttons for 'Limits', 'Preview/Index', 'History', and 'Clipboard'. A 'Display' button and a 'Titles' dropdown menu are also visible. The search results show four entries:

- 1: [*600179](#) Related Entries, Genome, Nucleotide, Protein, PubMed
GUANYLATE CYCLASE 2D, MEMBRANE; GUCY2D
Gene map locus [17p13.1](#)
- 2: [#604393](#) Related Entries, Nucleotide, Protein, PubMed
LEBER CONGENITAL AMAUROSIS, TYPE IV; LCA4
Gene map locus [17p13.1](#)
- 3: [#601777](#) Related Entries, Nucleotide, Protein, PubMed
CONE-ROD DYSTROPHY 6; CORD6
Gene map locus [17p13.1](#)
- 4: [#204000](#) Related Entries, Nucleotide, Protein, PubMed
LEBER CONGENITAL AMAUROSIS, TYPE I; LCA1
Gene map locus [19q13.3, 17p13.1, 14q24, 14q11, 6q11-q16](#)

On the left side of the page, there is a sidebar with links for 'Entrez', 'OMIM', 'Search OMIM', 'Search Gene Map', 'Search Morbid Map', 'Help', 'OMIM Help', 'How to Link', 'FAQ', 'Numbering System', 'Symbols', 'How to Print', 'Citing OMIM', 'Download', 'OMIM Facts', 'Statistics', 'Update Log', 'Restrictions on Use', 'Allied Resources', 'Genetic Alliance', 'Databases', 'HGMD', and 'Locus-Specific'.

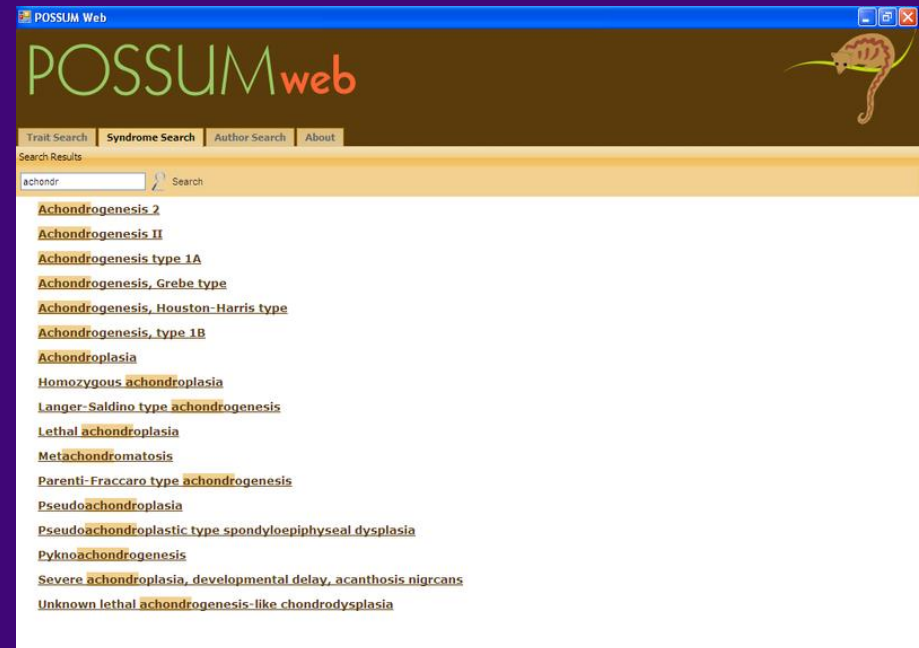
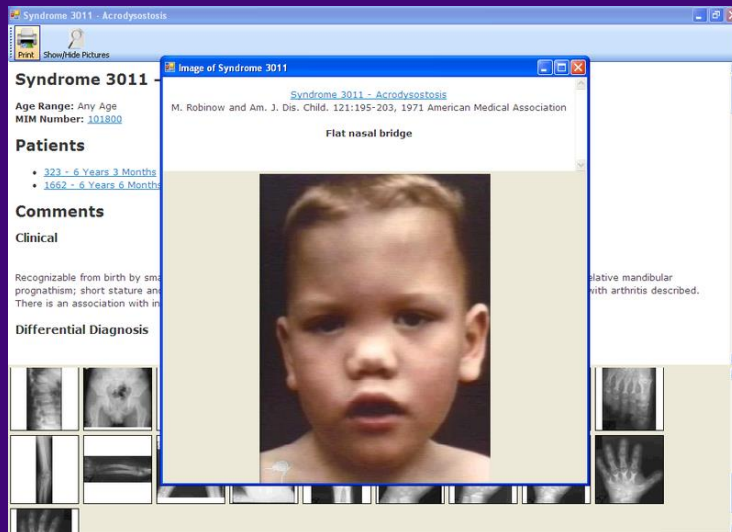
Syndromutredning: Databaser på nett



POSSUM (Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations)



- australsk program, web-basert, link til OMIM
- mer enn 3000 syndromer, fotografier, rtg, MR, histopatologi
- Tidligere CD ROM

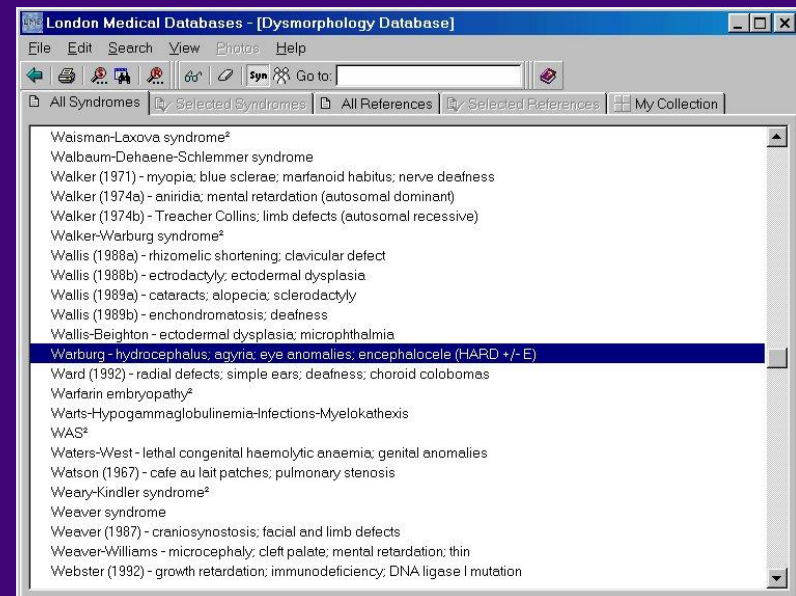
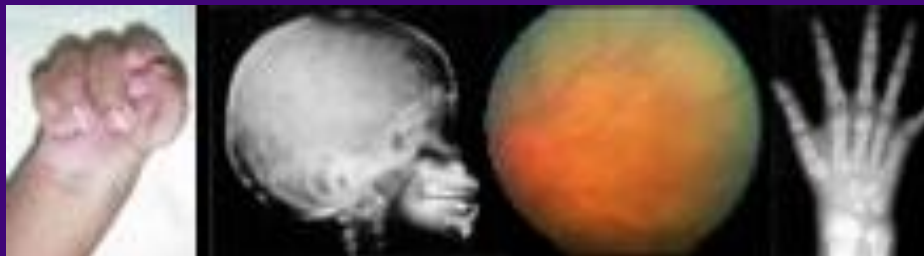


Syndromutredning: Databaser på nett



London Medical Databases

- The Winter-Baraitser Dysmorphology Database (WBDD) mer enn 4450 syndromer, fotografier, rtg, MR, histopatologi
- Neurogenetics Database (BWND)
- The Photo Library: >19000 fotografier, inkl. Ct / MR
- <http://www.lmdatabases.com/>



Fysioterapeut

- Forsinket motorisk utvikling (Gerberding et.al. 2004)
- Nedsatt fin-motorisk tempo og koordinering (Mattson et.al. 1998, Kalberg et.al. 2006)
- Vansker med balanse (Barr et.al. 1990)



Legen/fysioterapeutens oppgaver

- Kvantifisering av de motoriske / nevrologiske vanskene
- Ulike måleverktøy tilgjengelig
- MFNU
- Movement – ABC
- Andre tester:
 - VMI med tilleggstester
 - Peabody



Motorisk funksjonsnevrologisk undersøkelse - MFNU

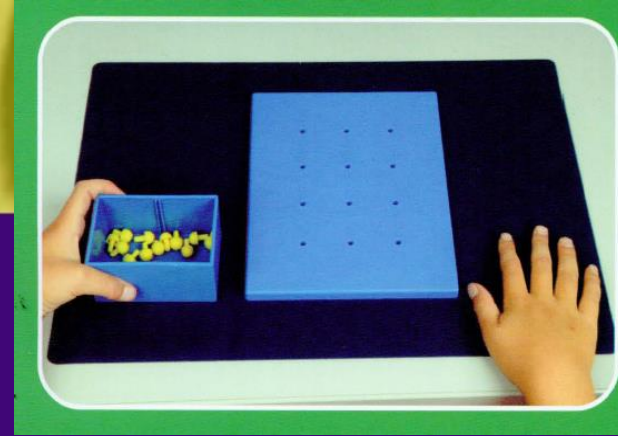
- Utviklet på Birkelid/Sørlandet kompetansesenter – barn med ADHD (1990-1999 – Liv Larsen Stray).
- **Stray LL et al. *Behavioral and Brain Function* 2009;5:22**
- Seksjon for Fysioterapivitenskap ved Universitetet i Bergen og Lesesenteret ved Universitetet i Stavanger.

http://lesesenteret.uis.no/kurs_og_boeker/boeker_og_hefter/article4100-588.html



Manual + DVD med videoklipp
hvordan MFNU gjennomføres og skåres,
Manual 133 sider, pris: kr. 700 (inkl. DVD)
ISBN: 978-82-7649-052-7

ABC-testen – 3 deler



- Manual dexterity
- Balance
- Aiming and Catching



Eksempler på tiltak

- Deltakelse i sansemotorisk gruppe i skole/barnehage
- Råd til foreldre/skole/barnehage om aktuelle aktiviteter
- Sekretærhjelp i skolen/ til lekser?
- Bruk av PC?



Sosionom

- Funksjon i dagliglivet
- Selvstendighet
- Hjelpenebehov

- Metoder: eks.
 - Vineland
 - PEDI

Kommunikasjon

Forståelse
Uttrykke seg
Skriftlig

Dagliglivets ferdigheter

Personlig omsorg
Huslige sysler
I samfunnet

Sosialfunksjon

Relasjoner
Lek og fritid
Mestringsferdigheter

Motoriske ferdigheter

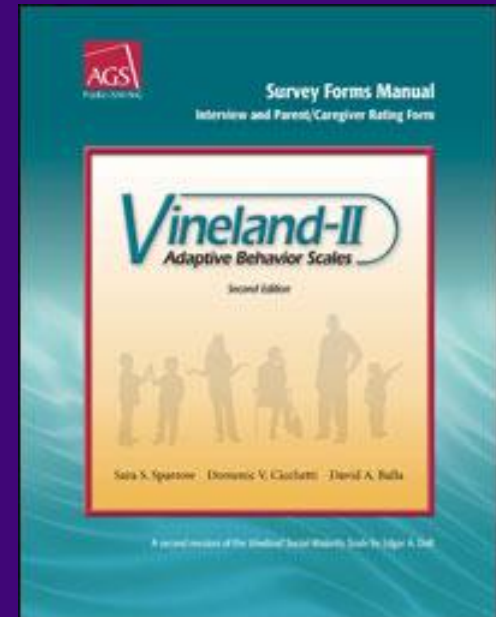
Finmotorikk
Grovmotorikk

Maladaptiv atferd

Rettet innover
Rettet utover

Om Vineland

- 0-90 år
- Lærer versjon 3-22 år
- Nye normer (2003-2004) fra USA.
- 20 aldersgrupper
- Administrasjonstid: 60-120 minutter (manualen sier ca 60).



Hvorfor viktig ved spørsmål om alkoholskade?

Actual age of individual: **18**

Skill

Developmental age equivalent

Expressive Language → **20**

Comprehension → **6**

Money, time concepts → **8**

Emotional maturity → **6**

Physical maturity → **18**

Reading ability → **16**

Social skills → **7**

Living skills → **11**

0

5

10

15

20





- "Children with FAS have social abilities at about 4-6 years level, regardless of IQ or age, indicating that social development is arrested, not just delayed"

Dr. Riley, San Diego

Bakgrunn for bruk

- Vurdere grad og omfang av forsinkelse i utvikling
- Avdekke diskrepans mellom evnenivå og faktisk funksjon.
- Nødvendig v/ vurdering av Psykisk Utviklingshemning
 - 1. IQ under 70
 - 2. Barnet skal vise begrenset kapasitet til å tilpasse seg daglige krav i vanlige/normale sosiale omgivelser. Dette skal praktiseres som det andre av to gjeldende kriterier i følge Verdens helseorganisasjon (ICD-10) og American Psychiatric Association (DSM-IV).



Vineland Adaptive Functioning Scale	Chronological Age	Age Equivalent
Communication Domain (written & verbal)	17.3 years	8.1 years
Socialization Domain (interpersonal skills; ability to follow social rules)	17.3 years	6.9 years
Daily Living Domain (hygiene, household tasks, use of money & time, job skills)	17.3 years	9.2 years
Composite Score	17.3 years	8.0 years

Eksempler på tiltak

- Råd og veiledning til hjem og hjelpeapparat om hvordan øve/styrke ferdigheter
- Hjelpemidler
- Hjelp til prioritering av hva man fokuserer på av ferdigheter – hva er på vei, og hva er viktigst.
- Realistiske mål og kunnskap om funksjonsnivå

Andre oppgaver

- Kartlegge rett til stønader
- Familiens øvrige hjelpebehov, eks. støttekontakt, avlastning.
- Hjelp til søknader/kontakt med førstelinje
- Behov for individuell plan?



Barnepsykiater

- Vurdering av
 - kontaktfunksjon
 - atferd
 - Metoder: Samtale/observasjon med barn, foreldre og ev. skole/barnehage og førstelinje
 - Tiltak: Veiledning til førstelinje, barnehage/skole og hjem



- Vansker med sosial informasjonsprosessering
 - feil vurderer sosiale situasjoner.
 - McGee et.al. 2009
- Sammenlikning mellom barn med autisme og barn med FASD:
 - FASD ikke vansker med å initiere sosial kontakt vs autisme
 - FASD ikke vansker med å bruke nonverbal kommunikasjon vs autisme
 - Sosialt upassende atferd, trolig sammenheng med selv-regulering
 - » Bishop et.al. 2007.



Barnepsykiatrisk vurdering

- Barnets funksjon (inkl. søvn, mat, lek, humør)
- Utviklingshistorie med vekt på psykiatri
- Metoder
 - Intervju, ev. bruk av spørreskjema





Aktuelle funn

- Hyperaktivitet
- Variabilitet/vanskelig å predikere atferd
- Manglende læring av erfaring
- Selvbeherskelse, emosjonelt umoden
- Tidsbegrep
- Motivasjon/drive - Vansker med å komme i gang
- Dømmekraft – eks. ukritisk
- Uorganisert
- Dårlig impuls kontroll



- Medisinering

- Ritalin /

- Concerta /

- Strattera /

- Risperdal/

- Melatonin?

- Veiledning til hjem og skole



A tropical beach scene with several palm trees leaning over a white sandy shore. The water is a vibrant turquoise color, transitioning to a deeper blue further out. The sky is a clear, deep blue with a few small white clouds. The word "SLUTT" is written in white, bold, sans-serif capital letters in the upper right corner of the image.

SLUTT