

# Medicinska problem hos pubertetsungdomar med Downs syndrom

Göran Annerén

Akademiska Barnsjukhuset

Uppsala Universitet



# Medelöverlevnad vid Downs syndrom

- 1920                      5 år
- 1955                      13 år
- 1974                      34 år
- 1989                      57 år
- 2002                      60 år

# PROBLEM FRÅN NERVSYSTEMET

- Utvecklingsförsening 100%  
(Medel IQ 40-50; Range 25-80)
- Beteendeproblem (Autistiskt beteende, 8-22%)
- ADHD (0-44%)
- Epilepsi (Infantil spasm hos små barn 4%)  
(Toniska kramper hos vuxna 20-50%)
- Depressioner (30%)
- Demens (50% vid 54 års ålder)

Utvecklingen vid Downs  
syndrom upp till 5 års ålder

= Halva åldern +  
3 månader

# Den psykomotoriska utvecklingen vid Downs syndrom

- **Grovmotoriska utveckling**  
+
- **Finmotoriska utveckling** +/-
- **Social-emotionell utveckling** ++
- **Språkliga utveckling** -
- **Abstrakt tänkande** -

# Down syndrom - depression

- Vid Down – 11-35%
- Annan psykisk utvecklingsstörning 4%
- Debut 29,5 år (11-50 år)
- Kvinnor vanligare är män
- Vanligaste symtom
  - Nedstämdhet
  - Minskat intresse

# Mycket vanliga symtom

- Minskat intresse
- Nedstämdhet
- Ökad utvecklingsförsening
- Gråtmildhet
- Förlust av energi
- Aptit/viktstörning

# Behandling

- Antidepressiv farmakologisk behandling
  - **SSRI preparat**
  - Tricykliska antidepressiva
  - Litium
  - Valproat, karbamazepin
  - thyroideahormon
- Kognitiv beteendeterapi
- Socialt stöd



# Demensen vid Downs syndrom

- 50% har fått symtom vid 54 års ålder
- Liknar Alzheimers sjukdom med amyloidinlagringar och s.k. plaque och tangels
- Förefaller ha ett snabbare förlopp än vanlig form av Alzheimers sjukdom
- Alla med DS får den inte och medelåldern stiger. Det finns många med DS som blir äldre än 70 år

# Demens - depression

- Misstänk depression om:
  - <35 år
  - Ingen klar minnesstörning
  - Episodisk beteende regression
  - Förändrad affekt, vegetativa symtom
  - Framträdande psykotiska symtom

# Skillnader mellan demens och depression vid Downs syndrom

- **Depression**
- Drar sig undan
- Yngre än 40 år
- Ändrad aptit
- Ändrat sömnmönster
- Ingen förlust av förmågor
- **Demens**
- Drar sig undan
- Äldre än 45 år
- Försämrade förmågor
- Minnesstörning ff. spatial
- Epilepsi
- Stel gång, ”Parkinsonlik”

# Beteendeproblem hos unga vuxna med Downs syndrom

- Mer Stereotypier
- Långsamma
- Perserverande
- Ökad rutinbundenhet
- Ändrade matvanor, oftast övervikt
- Rör sig mindre
- Ändrat sömnbehov
- **Depression? Demens? ASD, Psykos?**

# Vad vet man om ADHD och Autism vid DS?

- ADHD är vanligt men ej hur vanligt. I en Israelisk studie angavs 44%
- Autism-spectrum-disorder (ASD) är rapporterat men prevalensen okänd. I en studie 5-10% i en äldre studie 8% och nyligen rapporterades 22%
- Ingen totalpopulationsstudie vad gäller ADHD och ASD vid DS är gjord.

# Mål med studien

- Kartlägga prevalensen av ASD vid DS hos barn/ungdomar 5 - <18 år i Uppsala län (65 st)
- Kartlägga prevalensen av ADHD vid DS i Uppsala län
- Kartlägga graden av utvecklingsstörning (IQ) i relation till ASD och ADHD problem vid DS
- Behandla barn med ADHD och DS med centralstimulantia-läkemedel (CS) och studera effekten på IQ och inlärningsförmågan
- Behandla barn med ASD med specifik träning och lära föräldrarna detta samt studera effekt av programmet

# Metoder och Material

- **Material:** Alla barn och ungdomar med DS (3-18 år gamla) boende i Uppsala län (65 st).
- **Metoder:** Pröva de screening-formulär som finns för ASD- och ADHD-diagnostik hos barn utan DS.
- De barn som faller i screening kommer genomgå sedvanlig ASD- eller ADHD utredning med psykolog och läkarbedömning

# fortsättning

- De barn med ADHD som faller ut kommer dubbel-blind behandlas med CS/placebo (6+6 månader)
- Studien av ASD sker i en samnordisk + UK studie. Målet är att skapa pedagogiska hjälpmedel för barn med DS som även har ASD.



# Hjärt-Lungproblem vid Downs syndrom

- Medfött hjärtfel (50%) ffa. AV-defekt
- Snabbt utvecklande av högt lungkärstryck hos de med medfött hjärtfel
- **Klaffläckage (mitralisinsufficiens) hos äldre**
- **Sömnapnéer (med cor pulmonale, >30%)**

# Blåsljud hos äldre hjärtfriska personer med Downs syndrom

- **Läckage över klaffarna p.g.a. ledslapphet**
- **Ger nästan aldrig symtom**
- **Kräver antibiotika vid smutsiga operationer t.ex. tandextraktioner**

# PROBLEM FRÅN MAG- TARMKANAL

- **Förstoppning**
- **GE-reflux (Halsbränna)**
- **Glutenintolerans 5%**

# Ögonproblem vid Downs syndrom och pubertet

- Brytningsfel (70% därav 30% närsynthet)
- Nystagmus (ofrivilliga ögonrörelser)
- Infektioner i ögonlockskanten
- Förvärvad grå starr
- Skelning

# Problem från Öron-Munhåla-Svalg vid Downs syndrom

- Mellanöreproblem (ledningshinder)
- Upprepade öroninfektioner
- Vax pga trånga hörselgångar
- Neurogen hörselnedsättning
- Sömnapnéer
- Missbildade tänder, men mindre karies
- Tidig tandlossning

# Ortopediska problem vid Downs syndrom beroende på ledslapphet

## Problem från puberteten och senare

- Luxation i halskotpelaren (10-30% instabila)
- Knäskåsluxation (10-20%)
- Breda framfötter med sk Hallux Valgus
- Höftledsluxationer
- Lindrig skolios (7-9%)
- Plattfothet (2-6%)

# Hormonproblem vid Downs syndrom

- Sköldkörtelhormonbrist (30-50%)
- Giftstruma (överproduktion av sköldkörtel hormon 10%)
- Kortvuxenhet beroende på tillväxthormonbrist (ovanligt)
- Typ 1 Diabetes
- Infertilitet hos män (Kvinnor fertila)

**Slutlängd vid Downs syndrom =**

**Halva faderns längd +**

**Halva moderns längd**

**+/- 6.5 cm (beroende på kön)**

**-18-20 cm**



# Tillväxtdata vid Downs syndrom 18 år gamla

Kvinnor            Längd  $147,5 \pm 6$  cm    Vikt     $54 + 7,5$  kg

Män                Längd  $161,5 + 6$  cm    Vikt     $61 + 8,5$  kg

1/3 överviktiga i Sverige, >70% i USA

Testisvolym    10-12 ml

Tidig pubertet och tidig menopaus

# IMMUNOLOGISKA PROBLEM

- Barnleukemi (2%; 20 ggr vanligare), ej pubertet.  
Betydligt **mindre** cancer
- Infektionskänslighet (50%) slutat vid pubertet
- Ökad benägenhet att drabbas av Autoimmuna sjukdomar
  - Sköldkörtelhormonrubbningar (30-50%)
  - Glutenintolerans (>5%)
  - Alopeci (Håravfall) (2-4%)
  - Juvenil diabetes (2%)

# Preventivmedel vid Downs syndrom

- P-stav att föredra med hormon alternativt koppar
- P-spruta (Risk för viktökning)
- P-piller (Svårt att sköta)
- Akut P-piller vid misstanke oskyddat sex

# Symtom av brist på sköldkörtelhormon

- Dålig längdtillväxt
- Övervikt
- Torr hud
- Förstoppning
- Om tidigt i livet utvecklingsförsening
- Långsamhet
- Kalla händer
- (Långsam puls)

# Sköldkörtelfunktionen vid Downs syndrom

- Medfödd hypothyroidism (CH) är 20 ggr vanligare vid DS (1%)
- Ärftlig form av CH är inte kopplad till kromosom 21
- Brist på sköldkörtelhormon är rapporterat hos mellan 13% och 50%, beroende på ålder
- Giftstruma förekommer hos 3-7%

# Symtom glutenintolerans

- Dålig tillväxt
- Muskelslapphet
- Stor utspänd buk
- Diarréer eller förstoppning
- Brist på spårämnen t.ex. zink

# Celiaki hos barn med Downs syndrom

- 26% hade förhöjda serumnivåer av anti-gliadin-antikroppar
- 6,6% hade förhöjda anti-endomycie-antikroppar
- Minst 5% hade celiaki vid tunntarmsbiopsi

# Rekommendationer vid kortvuxenhet Downs syndrom

- Kontrollera sköldkörtelhormonnivåerna (TSH, T4) årligen i barnåldern och var annat till var tredje år i vuxen ålder
- Kontrollera antikropp mot tunntarm (Celiaki) vid 7, 10, 13, 15 och 18 års ålder)
- Gör hos barn en slutlängdsprognos
- Om inget stämmer, ta IGF 1 och uteslut GH-brist
- Följ längdtillväxt på specifika tillväxtkurvor



# Vårdprogram Downs syndrom

## Puberteten

- Nutrition, (övervikt?)
- Thyroideatest årligen
- Glutenintolerans
- Öron och hörsel
- Ögon behov av glas
- Tandlossning
- Sömnapnéer
- Preventivmedel?
- Subluxation halsrygg?
- Ortopediska problem (fötter, knän)
- Infektionsanamnes
- Beteende problem, ADD, autistiska drag?
- Depression?

# Vårdprogram Down syndrom

## Vuxna

- **Hörsel (sensineural hörselnedsättning?)**
- **Ögon (katarakt?)**
- **Sköldkörtelfunktion**
- **Preventivmedel**
- **Beteendeproblem**
- **Demens/depression**
- **Hjärtbedömning (mitralisinsufficiens)**
- **Ortopediska problem**