

Disintegrativ udviklingsforstyrrelse med sen debut hos et barn

Tine Skipper Vesterby¹ & Thomas Helweg Thelle²

KASUISTIK

1) Børne- og ungdomspsykiatrisk Center, Region Midt, Skolebørn, Herning-Viborg
2) Børneafdelingen, Regionshospitalet Viborg

Ugeskr Læger
2015;177:V05140269

Tilstanden anden disintegrativ forstyrrelse i barndommen (*childhood disintegrative disorder* (CDD)) er en alvorlig, gennemgribende udviklingsforstyrrelse, der er karakteriseret ved svær autistisk regression forudgået af et i øvrigt opåfaldende udviklingsforløb i mindst to år og uden anden påviselig årsag. Tilstanden er, ud over tab af sociale og sproglige færdigheder, ledsaget af kognitive funktionstab og ofte tab af motoriske færdigheder og sfinkterkontrol (**Tabel 1**). Tilstanden er først beskrevet i 1908 af *Theodor Heller* [1]. De kliniske kriterier, der blev foreslået så tidligt som i 1921 [2], har med modifikation dannet grundlag for diagnosens inklusion i ICD-10 og DSM-V.

Beskrivelser af tilstanden har fået aktualitet, fordi man i DSM-V har inkluderet diagnosen CDD i gruppen af autismspektrumforstyrrelser. Dette skærper behovet for fortsatte kliniske beskrivelser af denne tilstand med ukendt patofysiologisk baggrund [3].

CDD er sjælden med en prævalens på ca. 1:50.000 [4]. Gennemsnitlig debutalder er 3-4 år.



TABEL 1

F84.3: Anden disintegrativ forstyrrelse i barndommen.

A. Normal udvikling indtil mindst 2-årsalderen med hertil svarende færdigheder med hensyn til kommunikation, socialt samspil, leg og adaptiv adfærd

B. Tab af erhvervede færdigheder inden for ≥ 2 af følgende:

1. Ekspressivt eller impressivt sprog
2. Leg
3. Sociale færdigheder eller adaptiv adfærd
4. Sfinkterkontrol
5. Motoriske færdigheder

C. Kvalitativt abnorm social funktion inden for ≥ 2 af følgende:

1. Socialt samspil (som ved F84.0 B(2))
2. Kommunikation (som ved F84.0 B(1))
3. Begrænsede, repetitive og stereotype mønstre for adfærd, interesse og aktiviteter, med motoriske stereotyper og manerer (som ved F84.0 B(3))
4. Tab af interesse for genstande og omgivelser

D. Skyldes ikke skizofreni (F20.-), epileptisk afasi (F83.3), anden gennemgribende udviklingsforstyrrelse (F84.0-2) eller elektiv mutisme (F94.0)

Debutformen er variabel, fra akut til en mere gradvis form, der er karakteriseret ved regression over uger til måneder ofte ledsaget af komorbide psykiatriske symptomer. Fraset en øget forekomst af paroxysiske elektroencefalografi (EEG)-forandringer er der ikke ved somatiske undersøgelser fundet nogen entydig kobling til genetiske eller neurologiske sygdomme. Prognosen er præget af blivende funktionstab, som oftest stabiliserer sig efter den akutte fase.

SYGEHISTORIE

En femårig pige blev indlagt akut i pædiatrisk regi. Man beskrev hende som angstpræget, agiteret og med fluktuerende psykosesuspekterede symptomer. Bl.a. insisterede hun på at sidde på moderens skød, mens hun gentog: »Jeg savner min mor«. Efter endt normal somatisk udredning, herunder cerebral MR-skanning, MR-spektroskopi, EEG, spinalvæskeundersøgelse og neurometabolisk udredning, blev hun indlagt i børnepsykiatrisk regi. Hun var nr. tre af tre. Hendes søskende var raske, og der var ikke disposition til udviklingsforstyrrelser i den nærmeste familie. Man beskrev en opvækst under gode sociale forhold med resursestærke forældre.

Forældrene oplyste, at der havde været et ukompliceret forløb under svangerskab, fødsel og neonatalperiode, uden betydende sygelighed gennem opvæksten og uden somatiske gener eller objektive fund forud for indlæggelsen. Der blev beskrevet normale tidlige motoriske, sproglige og sociale milepæle, inkl. en opåfaldende legeudvikling og interaktion med jævnaldrende. Dette blev bekræftet af beskrivelser fra dagpleje og børnehave.

Regressionen udviklede sig relativt hurtigt fra 60-61-månedersalderen med beskrivelse af tiltagende social passivitet, forstyrret søvn, tab af motoriske selvhjælpsfærdigheder og få tilfælde med tab af blærekontrol. Sprogligt beskrev man aftagende verbal og nonverbal kommunikation med tiltagende brug af neologismer og privat tale, som ikke blev anvendt kommunikativt.

Under indlæggelsen og ved efterambulant opfølgning remitterede de angstprægede og psykosesuspekterede symptomer gradvist, og tilstanden stabiliseredes. De resterende kvalitative afvigelses mht.

kommunikation og gensidig social interaktion opfyldte kriterierne for autisme. Sprogproduktionen og selvhjælpsfunktioner bedredes noget, men ikke svarende til de præmorbid færdigheder. Seks år gammel fungerede pigen med et kognitivt funktionsniveau, der svarede til 3-4-årsalderen.

DISKUSSION

Den refererede sygehistorie opfylder kriterierne for CDD. Hos patienten i sygehistorien beskrives en normal udvikling frem til femårsalderen, efterfulgt af en tidsmæssigt velafgrænset regressionsperiode, der varede få måneder og var ledsaget af en række komorbide psykiatriske tilstande. Herefter angives stabilisering af tilstanden med et bestående udviklingshandikap, der omfattede autisme og mental retardering. I kontrast til det pludselige og betydelige tab af højere kortikale funktioner viste den somatiske udredning i dette tilfælde fuldstændigt normale forhold, uden tegn på inflammation, paroxysk aktivitet ved EEG eller selv subtile forandringer ved MR-undersøgelser.

Eftersom tilstandens patofysiologiske baggrund er ukendt, men af betydning for vor viden om, hvilke cerebrale processer der påvirkes ved autisme og hvordan, vurderes det at være af væsentlig betydning, at denne diagnostiske enhed fortsat erkendes og undersøges systematisk i et integreret neuropædiatrisk og børnepsykiatrisk regi. Eftersom hidtidige somatiske udredninger ikke har bidraget til en ætiologisk forklaringsmodel, vil det være væsentligt at inddrage nyere undersøgelsesmetoder som billeddiagnostik, neuro-metaboliske og genetiske undersøgelser, herunder undersøgelser for autoimmune sygdomme i centralnervesystemet [5].

SUMMARY

Tine Skipper Vesterby & Thomas Helweg Thelle:

A late debut of childhood disintegrative disorder

Ugeskr Læger 2015;177:V05140269

Actualized by the ongoing discussion of whether childhood disintegrative disorder is a diagnostic entity, we describe a case which in every aspect fulfils the ICD-10 criteria. A girl with a previous normal development who, from the age of 60 months, experienced a regression during 2-3 months with significant comorbid psychiatric symptoms, leaving her in a state of mental retardation and autism. A thorough somatic assessment was normal. The importance of recognition of the condition and an integrated child psychiatric and paediatric assessment is emphasized.

KORRESPONDANCE: Tine Skipper Vesterby, Børne- og ungdomspsykiatrisk Center, Region Midt, Skolebørn, Herning-Viborg, Søndersparken 15, 8800 Viborg. E-mail: tineve@rm.dk

ANTAGET DATO: 5. november 2014



Mennesketegning lavet af patienten i sygehistorien, syv år gammel.

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 12. januar 2015

INTERESSEKONFLIKTER: ingen. Forfatternes ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

TAKSIGELSE: Per Hove Thomsen, Børne- og ungdomspsykiatrisk Regionscenter, Risskov, takkes for gennemlæsning af manuskriptet.

LITTERATUR

1. Westphal A, Schelinski S, Volkmar F et al. Revisiting regression in autism: Heller's dementia infantilis. *J Autism Dev Disord* 2013;43:265-71.
2. Hendry CN. Childhood disintegrative disorder: should it be considered a distinct diagnosis? *Clin Psychol Rev* 2000;20:77-90.
3. Rosman NP, Bergia BM. Childhood disintegrative disorder: distinction from autistic disorder and predictors of outcome. *J Child Neurol* 2013;28:1587-98.
4. Fombonne E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatr Res* 2009;65:591-8.
5. Creten C, van der Zwaan S, Blanespoor RJ et al. Anti-NMDA-receptorencefalitis: een nieuwe as III-stoornis in de differentiaaldiagnose van desintegratiestoornis van de kinderleeftijd, vroeg optredende schizofrenie en laat optredende autisme. *Tijdschrift voor Psychiatrie* 2012;54:475-9.