

Regional retningslinje for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming

Sist oppdatert 01.11.2023

Versjon 2.0

Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge
Oslo universitetssykehus - Ullevål

RHABU



Forord

RHABU skal som regional kompetansetjeneste i Helse Sør-Øst bidra til god kvalitet og større likeverdighet i spesialisthelsetjenestens tilbud til barn og unge med habiliteringsbehov. Ett av virkemidlene er å utarbeide kunnskapsbaserte retningslinjer for utredning og oppfølging av ulike pasientgrupper.

Denne retningslinjen gir anbefalinger for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming. Retningslinjen gir anbefalinger for god praksis, også når det gjelder hvordan barn, ungdom og foreldre bør involveres og informeres før, under og etter utredning. Vi håper den vil bidra til likhet og god kvalitet i hele utredningsforløpet og at barn og foreldre føler seg godt ivaretatt i denne prosessen.

RHABU står som utgiver av retningslinjen og er ansvarlig for oppdatering når ny kunnskap tilsier at det bør gjøres. Retningslinjen ble sist oppdatert 01.11.2023.

Vi ønsker å takke alle som har bidratt med stor arbeidsinnsats i utarbeidelsen og revidering av retningslinjen.

Oslo 01.11.2023

Anett Olsen
rådgiver RHABU

Mari Østgaard
rådgiver RHABU

Bjørg Halvorsen
leder RHABU

Innhold

FORORD	1
1 INNLEDNING	6
2 ANBEFALINGER FOR HABU – ALLE TEMA	7
3 ETIOLOGI OG FOREKOMST	15
3.1 Ulike årsaker til utviklingshemming	15
3.1.1 Kromosomale årsaker	15
3.1.2 Strukturelle hjerneforandringer	16
3.1.3 Toksiner og medisiner	16
3.1.4 Nevromuskulære sykdommer.....	16
3.1.5 Mitokondriell og metabolsk sykdom.....	16
3.1.6 Pre- og perinatale faktorer.....	17
3.1.7 Medfødte infeksjoner.....	17
3.1.8 Postnatale infeksjoner.....	18
3.1.9 Epilepsi	18
4 ICD-10	19
4.1 ICD-11	20
4.2 Diagnosekoder for psykisk utviklingshemming i ICD-10 kodeverket	21
5 ANSVARFORHOLD VED DIAGNOSTISERING	22
5.1 Avklaring av ansvarsforhold	22
5.1.1 Psykologens ansvarsområde	22
5.1.2 Legens ansvarsområde.....	22
5.1.3 Tverrfaglig utredning.....	23
5.1.4 Avklaring av ansvarsforhold.....	23
6 INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE	24
6.1 Barn og unges rett til informasjon, medvirkning og samtykke.....	24
6.2 Dialog med barnet og foreldrene	24
6.3 Samtykke til henvisning	25
6.4 Vurdering av samtykkekompetanse	25
6.5 Innhenting av informasjon fra andre helse- og omsorgstjenester	25
6.6 Innhenting av informasjon fra aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten.....	25
6.7 Utveksling av informasjon etter utredning.....	26
7 FORVENTNINGER TIL HENVISNING	27
7.1 Kommunen og fastlegens ansvar	27
7.2 Forventning til henvisningen	27
7.3 Utredning foretatt av PPT før henvisning til HABU	28
7.4 Henvisninger uten utredning fra PPT	28
7.5 Henvisninger fra andre deler av spesialisthelsetjenesten.....	28
7.6 Opplysninger som kan påvirke utredningsforløp og resultat	28
7.7 Samtykke til innhenting av informasjon	28

8	INDIKASJONER FOR UTREDNING I HABU	29
8.1	Indikasjoner for å gjennomføre utredning	29
8.2	Alder ved utredning	30
8.3	Forholdet til andre retningslinjer og oppfølgingsprogram	30
8.4	Grunner for å avvente eller utsette diagnostisering	30
9	SAMTALE MED BARN, UNGDOM OG FORELDRE FØR UTREDNING	31
9.1	Forberedelse før utredning	31
9.2	Informasjon til barn og ungdom	31
9.3	Temaer som bør tas opp i den forberedende samtalen	31
9.4	Plan for utredning	32
10	TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJON	33
10.1	Testleder	33
10.2	Fysiske rammebetingelser i testsituasjonen	33
10.3	Barnets behov for tilrettelegging	34
10.4	Testadministrering	34
10.5	Dokumentasjon av observasjoner og tilpasninger	35
11	VURDERING AV EVNENIVÅ	36
11.1	Valg av evnetest	36
11.2	Vurdering av generelt evnenivå	37
11.3	Sprikende evneprofiler	37
11.4	Bruk av erstatningsdeltester og supplerende tester	38
11.4.1	<i>Testvalg ved utredning av barn med språkvansker og/eller hørselsvansker</i>	38
11.4.2	<i>Oversikt over tester</i>	38
12	KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING	40
12.1	Om adaptive ferdigheter	40
12.2	Verktøy for kartlegging av adaptive ferdigheter	40
12.3	Egenskaper ved Vineland-3	41
12.4	Egenskaper ved ABAS-3	41
12.5	Vineland-3 og ABAS-3	42
12.6	Gjennomføring av kartlegging	42
12.7	Systematisk observasjon	42
13	SYSTEMATISK OBSERVASJON	43
13.1	Vurdering av behov for observasjon	43
13.2	Fordeler ved observasjon	43
13.3	Gjennomføring av systematisk observasjon	44
13.4	Spesielle forhold å ta hensyn til ved observasjon	44
14	BARN OG UNGE MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER	45
14.1	Omfattende og sammensatte vansker	45
14.2	Endret responsmodalitet	46
14.2.1	<i>Partnerassistert skanningsteknikk</i>	47
14.2.2	<i>Alternative måter å peke på</i>	48
14.3	Tilrettelagt utredning ved sansetap	48

14.4	Modifisert evneutredning.....	49
14.5	Utredning av sosiale og adaptive ferdigheter	50
15	MINORITETSSPRÅKLIGE BARN ELLER BARN MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER.....	51
15.1	Evneutredning og profilvurdering	51
15.1.1	Valg av testverktøy.....	51
15.1.2	Reliabilitet og validitet	52
15.1.3	Verbalsvake profiler	52
15.1.4	Nonverbale lærevansker.....	52
15.2	Språkkartlegging.....	53
15.2.1	Faktisk språkbruk	53
15.2.2	Kartlegging av morsmål	53
15.3	Bruk av tolk ved utredning	53
15.4	Om utviklingen av andrespråk.....	54
16	MEDISINSK UTREDNING	56
16.1	Anamnese og klinisk undersøkelse.....	56
16.2	Genetisk utredning	57
16.2.1	Kopitallsanalyser	58
16.2.2	Genpaneltesting	58
16.2.3	Trio-testing ved store genpaneler, hel-eksom testing	59
16.2.4	Lysmikroskopiske kromosomanalyser	59
16.2.5	Undersøkelse for fragilt X-syndrom.....	60
16.2.6	Lysmikroskopiske kromosomanalyser	60
16.2.7	Variant med usikker betydning	60
16.2.8	MLPA	60
16.2.9	Sangersekvensering.....	60
16.2.10	Utfylling av rekvisisjoner til genetisk analyse	61
16.2.11	Prøvemateriale	61
16.2.12	Bioteknologiloven.....	61
16.2.13	Nyttige nettsider	61
16.3	Andre undersøkelser	61
16.3.1	Metabolske undersøkelser	61
16.3.2	MR og CT	62
16.3.3	Spinalpunksjon	62
16.3.4	EEG	62
16.3.5	Urin.....	63
16.3.6	Syn og hørsel	63
17	DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET.....	64
17.1	Hyperkinetiske forstyrrelser	64
17.1.1	Om ADHD og utviklingshemming	64
17.2	Autismespekterforstyrrelse	66
17.2.1	Om autismespekterforstyrrelser og utviklingshemming	66
17.3	Spesifikke utviklingsforstyrrelser	67
17.3.1	Om spesifikke utviklingsforstyrrelser og utviklingshemming	67
17.4	Psykiske lidelser	68
17.4.1	Om psykisk helse og utviklingshemming	68
18	SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON.....	69

18.1	Diagnostisering av utviklingshemming	69
18.2	Gradering av psykisk utviklingshemming	70
18.3	Vurdering av fjerdetegnsnivå ved atferdsproblemer	71
18.4	Diagnostisering ved svakere adaptive ferdigheter enn evnenivå	72
18.5	Diagnostisering ved svakere evnenivå enn adaptive ferdigheter	72
18.6	Bruk av klinisk skjønn.....	73
18.7	Uenighet om testresultatene	73
18.8	Ny utredning i HABU.....	73
19	SKRIFTLIG RAPPORT	75
19.1	Innhold i rapporten.....	75
19.2	Resultatbeskrivelser	76
19.3	Tilpasset informasjon til barn og ungdom.....	77
20	HELSEKRAVENE FOR FØRERRETT.....	78
20.1	Informasjon til ungdom og foreldre før og etter utredning	78
20.2	Tidspunkt for vurdering av helsekravene	79
20.3	Meldeplikt.....	79
21	TILBAKEMELDING TIL BARN, UNGDOM OG FORELDRE	80
21.1	Tilbakemelding etter utredning.....	80
21.2	Temaer som bør tas opp ved tilbakemelding.....	81
21.3	Bruk av tolk ved formidling av resultater fra utredning.....	82
21.4	Mindreårige søsken	82
21.5	Tilbud om flere samtaler	82
21.6	Informasjon om opplæringstilbud og brukerorganisasjoner	82
21.7	Journalføring og informasjon til andre instanser	83
22	TILBAKEMELDING TIL FASTLEGE OG KOMMUNALE INSTANSER	84
22.1	Tilbakemelding etter utredning.....	84
23	METODERAPPORT	85
23.1	Versjon 1.0.....	85
23.2	Versjon 2.0.....	87
24	REFERANSER	89
VEDLEGG 1	ANAMNESE OG KLINISK UNDERSØKELSE	101
VEDLEGG 2	METABOLSKE UNDERSØKELSER.....	103

1 INNLEDNING

Retningslinjen er utarbeidet for habiliteringstjenestene for barn og unge (HABU) i Helse Sør-Øst og gir faglige anbefalinger for hvordan utredning av barn og unge (0–18 år) bør foregå når det er spørsmål om utviklingshemming. Retningslinjen omfatter både diagnostisk utredning og årsaksutredning.

Retningslinjen baserer seg på diagnosekriteriene i ICD-10. Når ICD-11 blir innført i Norge vil retningslinjen bli revidert i henhold til de nye kriteriene.

Hensikten med å stille diagnosen psykisk utviklingshemming er å gi barnet og omgivelsene en forståelse av hvilke kognitive, sosiale og praktiske vansker barnet har og hva som kan være årsaken til vanskene. En utredning er også viktig med tanke på å synliggjøre barnets og familiens behov for tilrettelegging, tiltak og oppfølging.

Retningslinjen er bygget opp slik at kapitlene kommer i en rekkefølge som i stor grad reflekterer forløpet i en utredning. Hvert kapittel starter med en oppsummering av konkrete anbefalinger som skal bidra til at utredningen holder god kvalitet og gjennomføres likt ved alle habiliteringstjenestene for barn og unge i regionen.

Kapittel 2 viser en samlet oversikt over alle anbefalingene i retningslinjen. De faglige begrunnelsene for anbefalingene fremgår i de enkelte kapitlene. Det anbefales derfor å lese enkeltkapitlene i sin helhet når det er behov for å sette seg inn i de faglige begrunnelsene for anbefalingene.

Flytskjema på side 14 illustrerer gangen i den diagnostiske utredningen fra mottak av henvisningen frem til HABU har gitt tilbakemelding etter utredning og rapporter er oversendt til foreldre og aktuelle instanser.

I de innledende kapitlene (3 og 4) blir det gjort rede for hva vi vet om forekomst og årsaker til utviklingshemming. Videre utdypes det hvordan ICD-10 bør forstås og brukes ved diagnostisering av psykisk utviklingshemming.

Retningslinjen gir anbefalinger for medvirkning og samarbeid med barnet, foreldre og kommunalt hjelpeapparat før og under utredning og ved formidling av resultat etter utredning. Retningslinjen kan derfor også være nyttig for foreldre til barn som blir utredet og for andre fagpersoner HABU samarbeider med.

Anbefalingene i retningslinjen er formulert som «skal» eller «bør». Når det står «skal» i en anbefaling betyr det at noe er lov- eller regelfestet. I alle andre anbefalinger er det brukt «bør» som uttrykk for en klar faglig anbefaling basert på systematisk innhentet kunnskap fra forskning, klinisk erfaring og brukererfaring.

Retningslinjen er utarbeidet og revidert av en arbeidsgruppe av barneleger og psykologer i regi av Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU), Helse Sør-Øst. Brukerrepresentanter har medvirket underveis i arbeidet.

For mer informasjon om prosessen med utarbeidelse og revidering av retningslinjen se kapittel 23. Metoderapport.

2 ANBEFALINGER FOR HABU – ALLE TEMA

Kapittelet viser en samlet oversikt over alle anbefalingene i retningslinjen. De faglige begrunnelsene fremgår i de enkelte kapitlene.

ANSVARSFORHOLD VED DIAGNOSESETTING – KAPITTEL 5

- Hovedansvaret for å stille diagnosen psykisk utviklingshemming og klassifisere graden av psykisk utviklingshemming bør ligge hos psykolog.
- Alle barn og unge som utredes med tanke på utviklingshemming bør undersøkes av lege. Lege har ansvaret for å utrede årsaksdiagnose.
- Utredningen bør skje i tverrfaglige team. Det bør vurderes individuelt om det er behov for å supplere utredningen med vurdering fra andre fagpersoner utover psykolog og lege.
- Psykologen og legen som stiller diagnosen har ansvar for å informere barnet og foreldrene om barnets tilstand og eventuelle årsaksforhold.
- Dersom flere psykologer er involvert i utredningen av barnet, bør det i starten av utredningen avklares hvilken psykolog som skal ha det avsluttende ansvaret for å stille diagnosen.

INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE – KAPITTEL 6

- HABU bør ha rutiner som sikrer at barn, ungdom og foreldre blir involvert og får tilstrekkelig informasjon gjennom hele utredningsforløpet.
- HABU bør ha rutiner for å vurdere samtykkekompetanse hos ungdom mellom 16 og 18 år som henvises for utredning ved spørsmål om utviklingshemming.
- HABU bør innhente samtykke fra foreldrene eller ungdommen (16–18 år) til å innhente informasjon fra og utveksle informasjon med andre helse- og omsorgstjenester.
- Det skal alltid innhentes samtykke fra foreldrene eller ungdommen (16–18 år) til innhenting og utveksling av informasjon med sektorer utenfor helsetjenesten.

FORVENTNINGER TIL HENVISNING OG UTREDNING I KOMMUNEN – KAPITTEL 7

- Kommunale instanser og fastlege bør samarbeide om henvisningen til spesialisthelsetjenesten, slik at HABU har et best mulig grunnlag for å vurdere om det er indikasjon for å utrede barnet.
- Informasjon om barnets livssituasjon, anamnestisk informasjon (utviklingshistorikk), resultater av somatiske undersøkelser, samt utredninger og vurderinger fra PPT og andre instanser bør følge med henvisningen.
- Ved mangelfull informasjon i henvisningen bør HABU, etter samtykke fra foreldre eller ungdommen (16–18 år), innhente relevante opplysninger fra henviser eller andre aktuelle instanser.

INDIKASJONER FOR UTREDNING I HABU – KAPITTEL 8

- Barn og unge med betydelig utviklingsforsinkelse hvor aldersadekvate utviklingsmilepæler ikke er nådd og det er begrunnet mistanke om betydelige kognitive og adaptive funksjonsvansker bør utredes.
- Bekymring hos foreldrene og/eller fagpersoner som kjenner barnet bør vektlegges i vurderingen om det skal gjennomføres en utredning.
- Valg av tidspunkt for utredning bør basere seg på en samlet vurdering av ferdighetsutvikling og helsemessige tilstand, alder, barnets lærings- og utviklingsmiljø og pågående behandlingstiltak. Foreldrenes ønsker bør også tas med i betraktning.

- Barn og unge med syndromer og tilstander som innebærer økt forekomst av utviklingshemming bør utredes dersom det foreligger informasjon som indikerer en mulig utviklingshemming.
- Eksisterende retningslinjer for utredning av kognitiv fungering for barn med ulike syndromer eller tilstander bør være kjent og tas med i en helhetsvurdering.
- Diagnostisk utredning av barn og unge bør utsettes dersom det er tilstander hos barnet, eller faktorer i barnets miljø, som i betydelig grad kan påvirke hvordan barnet fungerer og yter i en test- og observasjonssituasjon.

SAMTALE MED BARN, UNGDOM OG FORELDRE FØR UTREDNING – KAPITTEL 9

- Det bør alltid være en forberedende samtale med foreldrene før utredningen starter.
- Ungdom (16–18 år) skal alltid få tilbud om en egen samtale før utredning og skal kunne gjøre valg når det gjelder utredningen, forutsatt at de har samtykkekompetanse.
- Barn og unge med språk- og/eller forståelsvansker skal få tilpasset informasjon om utredningen.
- Det bør utarbeides en skriftlig plan for utredningen.

TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJON – KAPITTEL 10

- Testleder må være kjent med funksjonsvansker og medisinske tilstander hos barnet som krever særlig tilrettelegging av testsituasjonen.
- Dersom barnet bruker medisiner som kan påvirke kognitiv funksjon, bør testleder i samråd med lege vurdere hvordan det kan legges til rette slik at medisinbruken får minst mulig innvirkning på testresultatet.
- De fysiske rammebetingelsene bør tilrettelegges slik at barnet ikke blir forstyrret i testsituasjonen.
- Testleder bør tilrettelegge for at barnet opplever testsituasjonen som trygg.
- Tidsramme og pauser bør tilpasses barnets forutsetninger og behov.
- For barn i skolealder bør det tilstrebes at testingen kan gjennomføres uten foreldrene til stede i rommet.
- Dersom det er andre til stede i testrommet bør de plasseres slik at de ikke forstyrrer testsituasjonen og instrueres om å forholde seg passive under testingen.
- Tilrettelegginger, hjelp og forstyrrelser i testsituasjonen skal dokumenteres i testprotokollen og tas med i tolkningen av resultatene.

VURDERING AV EVNENIVÅ – KAPITTEL 11

- De nyeste Wechlertestene bør være førstevalget (WPPSI-IV, WISC-V eller WAIS-IV) ved kartlegging av barn og unges evnenivå.
- Ved jevne evneprofiler er det ikke nødvendig med supplerende tester.
- Ved betydelig sprik i evneprofilen anbefales det å beskrive og forklare spriket mellom ulike deltester og skalaskårer og vurdere å rapportere fullskalamål med konfidensintervall.
- Supplerende evnetester og erstatningsdeltester bør primært brukes for å utforske styrke- og vanskeområder.
- Ved testing av barn som har betydelige utfordringer med språk og kommunikasjon bør fullskalamålet fra evnetesten suppleres med beskrivelser og tolkning av verbal forståelsesindeks, flytende resonneringsindeks og visuospatial indeks fra WPPSI-IV, WISC-V eller WAIS-IV.
- På grunn av læringseffekter bør det gå minst et år før barnet testes på nytt med den samme evnetesten.

KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING – KAPITTEL 12

- Det anbefales å benytte Vineland-3 eller ABAS-3 for å kartlegge adaptiv fungering.
- Det bør innhentes informasjon om barnets adaptive fungering fra minimum to informanter fra to arenaer og personene som besvarer spørsmålene må kjenne barnet godt og ha observert barnets typiske atferd i ulike sammenhenger.
- Testleder bør avklare om informantene ønsker å fylle ut kartleggingskjemaet sammen med en fagperson.
- Dersom kartlegging av adaptive ferdigheter ikke bidrar med tilstrekkelig informasjon bør utredningen suppleres med observasjon av barnet.

SYSTEMATISK OBSERVASJON – KAPITTEL 13

- Observasjon bør vurderes dersom det trengs mer informasjon om barnets adaptive fungering, eller det er usikkerhet knyttet til om testresultatene samsvarer med hvordan barnet fungerer for øvrig.
- Det tverrfaglige teamet i HABU må avklare hvilke fagpersoner det er mest hensiktsmessig utfører den systematiske observasjonen.
- Hvor og hvordan observasjonen skal gjennomføres bør drøftes med barnet eller ungdommen og foreldrene.
- Det bør tas hensyn til om barnet, ungdommen eller familien kan oppleve det som belastende at observasjon gjennomføres hjemme, på skole eller fritidsaktiviteter.

BARN OG UNGE MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER – KAPITTEL 14

- Barn med omfattende og sammensatte vansker bør utredes med tilrettelagt eller modifisert utredning.
- Den som utreder bør ha diagnosespesifikk kunnskap om den aktuelle barnegruppen og god kjennskap til kartleggingsinstrumentene som benyttes.
- For barn med omfattende tale- og bevegelsesvansker bør responsmodaliteten endres slik at de kan svare på oppgavene.
- Fordi det kan være vanskelig å vite om et barn med store motoriske vansker også har store kognitive vansker, bør en forsøke testoppgaver med endret responsmodalitet før en modifiserer utredningen.
- Barn med multifunksjonshemming/mental alder under to og et halvt år har behov for en modifisert utredning.
- Barn med omfattende sansetap må få benytte sine hjelpemidler under utredningen og testingen bør legges særskilt til rette slik at en ikke måler barnets sensoriske vansker, men evnenivået. Om mulig bør en samarbeide om utredningen med fagavdelinger innenfor Statped som har spesialkompetanse på sansetap.
- Standardiserte kartleggingsverktøy for vurdering av adaptive ferdigheter bør brukes med forsiktighet.
- Ved tolking og vurdering av resultatene bør det tas særlig hensyn til hvordan variasjoner i allmenntilstand, ernæringsstatus, smerter og epilepsi kan påvirke testresultatene.

MINORITETSSPRÅKLIGE BARN ELLER BARN MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER – KAPITTEL 15

- Ved utredning av minoritetsspråklige barn eller barn med begrensede norskkunnskaper bør det benyttes de samme standardiserte kartleggingsverktøy for vurdering av evnenivå og adaptiv fungering som benyttes for andre barn.
- Utredningen bør suppleres med vurdering av barnets verbale og nonverbale språkferdigheter.
- Innhentet informasjonen bør tolkes og vurderes i lys av kunnskap om andrespråkservelse.

- Omfanget av eksponering for norsk og andrespråk i barnets tidlige utvikling bør kartlegges, også hos barn som er født i Norge.
- Tolk bør benyttes med forsiktighet ved utredning av evennivå.
- På grunn av språk- og kulturpåvirkning bør ikke fullskala-IQ være avgjørende for diagnosen.

MEDISINSK UTREDNING – KAPITTEL 16

- En fullstendig medisinsk anamnese bør innhentes før en setter i gang andre medisinske undersøkelser.
- Det bør gjennomføres en standard nevrologisk legeundersøkelse av alle.
- Syn og hørsel bør undersøkes hos alle.
- Det bør gjennomføres genetisk utredning ved sterk mistanke om, eller ved påvist utviklingshemming.
- Ved nevrologiske funn kan det være indikasjon for ulike tilleggsundersøkelser:
 - MR-undersøkelse av hode er kun indisert dersom det foreligger tilleggssymptomer.
 - Spinalpunksjon bør vurderes når en ikke finner annen årsak, for eksempel ved mistanke om encefalopati og nevrometabolske sykdommer.
 - EEG bør kun utføres ved klinisk mistanke om epileptiske anfall eller forstyrrende epileptisk aktivitet.
- For barn født før 2012 og barn som ikke er født i Norge bør det på indikasjon gjennomføres en metabolsk screening i blod/plasma, urin og spinalvæske samt MR-undersøkelse av hode med spektroskopi.
- Ved progresjon av utviklingsforsinkelse eller tap av ferdigheter bør det gjennomføres MR-undersøkelse av hode og metabolske undersøkelser.

DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET – KAPITTEL 17

Hyperkinetiske forstyrrelser

- Ved mistanke om ADHD som tilleggstilstand hos barn og unge med utviklingshemming, bør en nærmere utredning gjennomføres i HABU eller psykisk helsevern for barn og unge (BUP).
- Utredningen bør skje i henhold til Nasjonal faglig retningslinje for utredning og diagnostikk av ADHD.
- Ved kartlegging av ADHD-symptomer bør atferd og resultater fra tester relatert til oppmerksomhet vurderes i kontekst av kognitiv nivå/grad av utviklingshemming.
- Miljømessige faktorer som kan påvirke barnets atferd bør vurderes.
- Testsituasjonen bør tilpasses slik at den tar hensyn til barnets oppmerksomhetsvansker.
- Ved usikkerhet knyttet til validiteten av den kognitive vurderingen bør HABU foreta en ny vurdering av mulig utviklingshemming på et senere tidspunkt og etter at tilrettelegging for / behandling av ADHD-symptomer er etablert.

Autismespekterforstyrrelse

- Ved mistanke om ASF bør utredning gjennomføres i tråd med Regional retningslinje for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelser.
- Diagnostiseringen av mulig utviklingshemming hos barn med diagnostisert ASF bør foretas etter at tilrettelegging av barnets omgivelser med tanke på ASF er etablert.

Spesifikke utviklingsforstyrrelser

- Barn med forsinket utvikling som ikke fyller kriteriene for utviklingshemming bør på indikasjon utredes videre for spesifikke utviklingsforstyrrelser av tale og språk, eller spesifikke utviklingsforstyrrelser av skoleferdigheter/lærevansker.

- Det bør være avklart i det enkelte HABU om utredning av spesifikke utviklingsforstyrrelser gjøres i HABU eller i PPT/Statped.
- HABU bør gjøre en ny evnevurdering innen tre år på barn med uspesifisert utviklingsforstyrrelse av skoleferdigheter eller blandet utviklingsforstyrrelse av spesifikke ferdigheter, som er i grenseland for utviklingshemming og hvor man er i tvil om konklusjonen.

Psykiske lidelser

- Vurdering av barns psykiske helse bør inngå i en helhetsvurdering ved utredning av mulig utviklingshemming og ved behov bør det sørges for diagnostisk utredning av psykiske lidelser.
- Somatiske årsaksforklaringer, miljømessige forhold og tegn på kognitiv overbelastning bør alltid vurderes.
- Som hovedregel skal barn med lett eller moderat utviklingshemming, som i tillegg har en psykisk lidelse, få tilbud om viderehenvisning til psykisk helsevern for barn og unge.
- Ved usikkerhet knyttet til differensialdiagnoser bør det foretas en ny vurdering av mulig utviklingshemming etter behandling og tilrettelegging for den psykiske lidelsen.

SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON – KAPITTEL 18

- Diagnosen psykisk utviklingshemming skal stilles når evnenivå og adaptive ferdigheter er pålitelig utredet, samsvarer og tilfredsstillende kriteriene for diagnosen.
- Diagnostiseringen bør bygge på en tverrfaglig vurdering der psykososiale, motoriske og medisinske forhold som kan påvirke prestasjoner på tester inngår i den samlede vurderingen.
- Fra femårsalderen og senest i løpet av barneskolealder bør diagnosen utviklingshemming som hovedregel kunne stilles og grad av utviklingshemming vurderes.
- Dersom evnenivået er høyere enn de adaptive ferdighetene, bør evnenivået benyttes for å presisere grad av utviklingshemming.
- Dersom de adaptive ferdighetene med sikkerhet er høyere enn evnenivået, bør de adaptive ferdighetene styre vurderingen av grad av utviklingshemming.
- Diagnostisk vurdering basert på klinisk skjønn alene bør unngås, men utredningen kan suppleres med større innslag av klinisk skjønn i tilfeller hvor standardisert utredning er vanskelig eller umulig.
- Atferdsproblemer bør kodes med bruk av underklassifikasjon på fjerdetegnsnivå sammen med diagnosene F70–F79.
- HABU har ansvaret for å innkalle enkelte barn til ny utredning og eventuelt fornyet årsaksutredning i HABU. Det gjelder
 - barn som får diagnosen F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming
 - barn under 5–6 år hvor en har skjellig grunn til å anta at barnet har utviklingshemming, men hvor en av ulike grunner ikke har kunnet konkludere
 - barn med utviklingsforstyrrelse av skoleferdigheter, eller blandet utviklingsforstyrrelse av spesifikke ferdigheter, som er i grenseland for utviklingshemming (F80–83) og man er i tvil om konklusjonen

SKRIFTLIG RAPPORT – KAPITTEL 19

- Rapporten bør inneholde informasjon om diagnosekoden og diagnosebetegnelsen og tilstrekkelig informasjon til å underbygge de diagnostiske og faglige vurderingene som ligger til grunn for konklusjonen.
- I rapporten bør barnets sykehistorie oppsummeres, i tillegg til en beskrivelse av hvem som har gjort hvilke vurderinger, når de er gjort og ved hvilken instans.

- Testresultatene, både fra evnevurdering og kartlegging av adaptive ferdigheter, bør beskrives kvalitativt i tekst, i tillegg til eventuelle kvantitative beskrivelser.
- De kvalitative kategoriene fra manualene til Wechsler-testene bør brukes i beskrivelsen av IQ-/indeksskår.
- Det bør i rapporten fremgå hvor de kvalitative kategoriene befinner seg på normalfordelingskurven.
- I tillegg til standardskår kan en benytte for eksempel prosentiler eller aldersekvivalenter som resultatbeskrivelser.
- Tallmaterialet som ligger til grunn for de kvalitative beskrivelsene, det vil si råskårer og skalerte skårer, bør på forespørsel kunne gjøres tilgjengelig for fagpersoner med kvalifikasjoner til å tolke dem.
- Den skriftlige rapporten bør inneholde anbefalinger for videre oppfølging, eventuelle avtaler om at barnet vil bli innkalt til ny utredning eller informasjon om forhold som tilsier at barnet bør henvises på nytt til HABU for ny diagnostisk utredning.

HELSEKRAVENE FOR FØRERRETT – KAPITTEL 20

- Fremkommer det i henvisningen eller i samtaler med ungdom og foreldrene før utredning at øvelseskjøring og førerkort er et aktuelt tema, bør HABU informere om helsekravene for førerrett.
- Ungdom som får fastsatt diagnosen lett psykisk utviklingshemming bør etter utredning informeres om helsekravene for førerrett.
- Av hensyn til muligheten for modning og utvikling bør vurdering av helsekrav for førerrett for ungdom med lett utviklingshemming utsettes til etter fylte 18 år.
- Skal helsekravene for førerrett vurderes før ungdommen fyller 18 år, bør det etter funksjonskartlegging være indikasjoner på at ungdommen har et funksjonsnivå som tilsier at helsekravene kan være oppfylt. Vurderingen skal da gjennomføres i tråd med aktuelle veiledere.

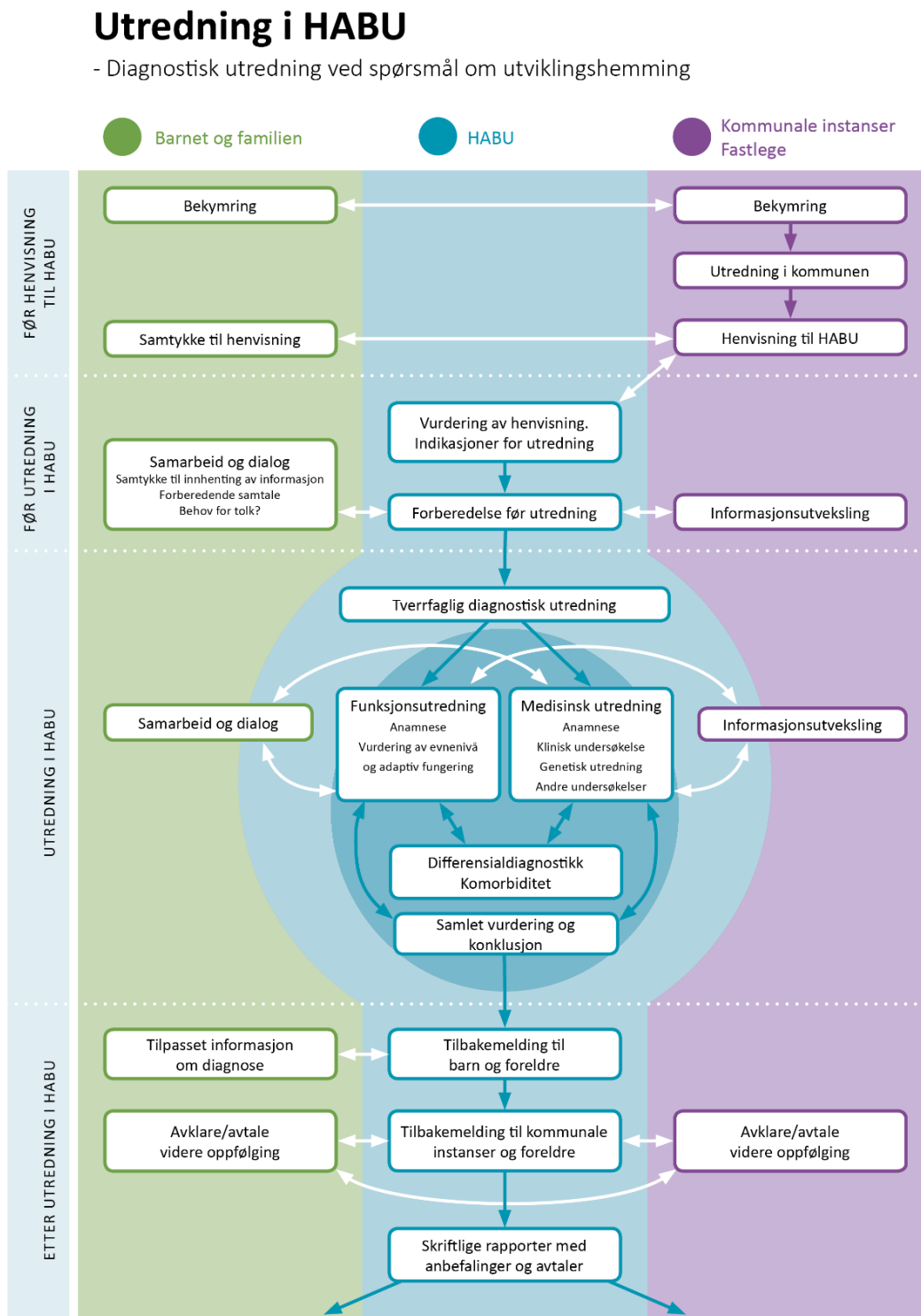
TILBAKEMELDING TIL BARN, UNGDOM OG FORELDRE – KAPITTEL 21

- De som har vært ansvarlige for utredningen bør informere foreldrene om resultatet av utredningen i en egen samtale.
- Foreldre med delt foreldreansvar bør informeres sammen.
- Det bør avklares med foreldrene hvordan barn under 16 år skal informeres og HABU bør tilby barn fra senest 12 år en egen samtale.
- Ungdom over 16 år som vurderes å ha samtykkekompetanse skal samtykke til at foreldrene får informasjon om konklusjonen av utredningen. Det anbefales at en alltid forsøker å få samtykke til dette.
- Tilbakemeldingen skal være tilpasset barnets og foreldrenes individuelle forutsetninger som alder, modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn.
- Tolk bør alltid brukes når foreldre og barn med begrensede norskkunnskaper skal informeres etter utredning.
- Når barnet eller ungdommen får en diagnose
 - bør det tilbys minst en oppfølgingsamtale etter første tilbakemelding etter utredning, både til barnet og den eller de av foreldrene som har behov for det
 - bør ungdommen og familien få informasjon om aktuelle lærings- og mestringskurs og relevante brukerorganisasjoner
 - bør det dersom ungdommen eller foreldrene motsetter seg at andre instanser skal motta informasjon om diagnose, tilrettelegges for dialog om nytten av at andre instanser er informert
 - skal det i samråd med foreldrene avklares hvordan mindreårige søsken skal informeres

TILBAKEMELDING TIL FASTLEGE OG KOMMUNALE INSTANSER – KAPITTEL 22

- Etter utredning bør det innkalles til et tilbakemeldingsmøte mellom HABU, foreldre og aktuelle instanser for gjennomgang av konklusjon fra utredningen og for å drøfte behov for tiltak og ansvar for oppfølging av tiltakene.
- Det må i hvert enkelt tilfelle vurderes om ungdommen skal delta på tilbakemeldingsmøte med andre instanser.
- Fagpersoner i kommunens hjelpeapparat bør involveres i oppfølgingssamtaler om diagnoseforståelse, bearbeidelse og aksept når barnet eller ungdommen og foreldrene trenger støtte til dette.
- Instansene som har et ansvar for oppfølging av barnet eller ungdommen etter utredning bør få tilsendt skriftlig rapport og epikrise, forutsatt at det er innhentet nødvendig samtykke til dette.

Figur 1
Oversikt over gangen i en utredning i HABU



Notat. Barnet eller ungdommen kan også henvises habiliteringstjenesten fra andre deler av spesialisthelsetjenesten, som for eksempel barnemedisinsk avdeling.

3 ETIOLOGI OG FOREKOMST

Psykisk utviklingshemming er en nevrologisk utviklingsforstyrrelse med ulike årsaksforhold og medisinske tilleggsvansker. Diagnose blir stilt på grunnlag av kriteriene i det medisinske kodeverket ICD-10 (1). For mennesker som har en utviklingshemming innebærer dette at de har nedsatte kognitive ferdigheter som fører til ulik grad av vansker med å klare seg i hverdagen (adaptive ferdigheter). Vanskene omfatter vanligvis også motorikk, språk og sosial kompetanse.

For at diagnosen psykisk utviklingshemming skal kunne stilles må tilstanden ha oppstått før personen er fylt 18 år. Utviklingshemming er i utgangspunktet en varig tilstand.

«Global developmental delay» beskrives som en tilstand med forsinkelse på flere funksjonsområder, som for eksempel språk, motorikk og kommunikasjon hos barn under fem år (2). Tilstanden har ingen diagnosekode i ICD-10 (1), men diagnosen R62.0 Forsinket oppnåelse av utviklingsmilepæl kan brukes selv om den ikke er helt dekkende.

Prevalens for «global developmental delay» er estimert til en til tre prosent hos barn under fem år (3). Ikke alle disse vil få diagnosen psykisk utviklingshemming. Prevalensen for psykisk utviklingshemming er i den generelle befolkningen estimert til en prosent (2). De fleste som får diagnosen har lett grad av psykisk utviklingshemming (4). Prevalensen ved lett psykisk utviklingshemming varierer mer og påvirkes mer av ulike miljøfaktorer enn ved alvorlig psykisk utviklingshemming (2). En norsk epidemiologisk undersøkelse fra 1998 viste at 0,62 prosent av alle åtte- til tolvåringer i kohorten fra Akershus fylke hadde psykisk utviklingshemming (5). Forekomsten på landsbasis av personer med psykisk utviklingshemming som har fylt 16 år og som også har vedtak om helse- og omsorgstjenester var per 1.1.2019 på 0,45 prosent (6).

3.1 Ulike årsaker til utviklingshemming

Det kan være mange årsaker til utviklingshemming. En oversikt publisert i 1997 (7) viser at størst andel er forårsaket av genetiske forstyrrelser av kromosomal og monogenetisk art. Publikasjonen viser også at årsaker som pre- og perinatale faktorer, metabolske og strukturelle, inkludert ervervede hjerneskader, spiller en rolle i etiologien av utviklingsforsinkelse og utviklingshemming. En norsk undersøkelse fra 1997 viser at det hos 35 prosent av personer med psykisk utviklingshemming kan påvises genetiske årsaker til utviklingshemmingen (5). Muligheten for genetisk diagnostikk har økt og nyere litteratur viser til at genetiske årsaker til utviklingshemming nå kan påvises hos over 50 prosent av personer med utviklingshemming (8).

3.1.1 Kromosomale årsaker

Blant de kromosomale årsakene er trisomi 21 (Downs syndrom) den hyppigste årsaken til utviklingshemming. En rekke kromosomforandringer som (mikro)delesjoner, (mikro)duplikasjoner, ringkromosomforandringer og translokasjoner gir økt sannsynlighet for utviklingshemming. Personer med Angelmans syndrom, Pitt-Hopkins' syndrom, Williams syndrom og Cri du Chat syndrom har alltid utviklingshemming som en del av syndromet. Hos personer med 16p11.2 delesjon, 22q11 delesjon, Prader Willi syndrom og andre er det økt sannsynlighet for utviklingshemming. Det er nå kjent at en rekke x-kromosomal og autosomal bindende mutasjoner i enkelte gener også gir økt risiko for utviklingshemming (9). Mens Retts syndrom oftest er betinget av en monogenetisk mutasjon i MECP2 genet, har fragilt-X syndrom sin årsak i sterkt forøket kopitallsrepetisjon.

Fragilt X-syndrom, med en prevalens på ca. 1/4000 hos gutter og ca. 1/8000 hos jenter er en relativt hyppig årsak til forsinket utvikling. Tilstanden skyldes en utvidelse av CGG-tripletter i FMR1-genet. En skiller mellom premutasjon med 45–200 repetisjoner og fullmutasjon med >200 repetisjoner (10). Antall repetisjoner kan øke og endres fra premutasjon til fullmutasjon når mutasjonen nedarves fra mor til barn. Gutter med

fullmutasjon har ofte utviklingshemming. Det er stor variabilitet i klinisk symptomatikk hos jenter på grunn av variabel inaktivasjon av X-kromosomet (11).

3.1.2 Strukturelle hjerneforandringer

En del hjernemisdannelser forekommer sammen med utviklingshemming uten at de nødvendigvis representerer en direkte årsak til den. Eksempler på strukturelle hjerneforandringer som kan være assosiert med utviklingshemming er migrasjonsforstyrrelser, fravær av corpus callosum (hjernebroen) eller lillehjerneatrofi (vekstforstyrrelse) (12). Tidlig oppståtte globale hjernemisdannelser som for eksempel lissencefali kan også forårsake utviklingshemming (13).

3.1.3 Toksiner og medisiner

Utviklingshemming kan ha sin årsak i at fosteret har vært utsatt for toksiner eller medisiner. Det kan være vanskelig å vurdere hvilke toksiner mor har vært eksponert for i svangerskapet og som kan føre til utviklingshemming hos barnet.

Alkoholbruk i svangerskapet kan føre til føtalt alkohol spektrum vansker (FASD) som i sin tur fører til økt risiko for utviklingshemming. Forekomsten for FASD er usikker. Den oppgis i forskjellige land til å være 2 til 5 av 1000 barn og er muligens underdiagnostisert (14). I Norge antas det at forekomsten er 1 til 2 pr. 1000 levendefødte barn (15).

Bruk av benzodiazepiner i svangerskapet er en risikofaktor for utviklingshemming. Bruk av antiepileptiske medisiner som Carbamazepin, Phenytoin, Valproat og Polyterapi kan også føre til lavere kognitivt evnenivå hos barnet (16). Valproat er nok best undersøkt og kan føre til Føtalt Valproat syndrom som kan innbefatte utviklingshemming (17).

Bly og PBC (polyklorerte bifenyler) fører til lavere evnenivå ved eksponering i svangerskap og tidlig barnealder. Det er ikke funnet sammenheng mellom bruk av kokain, opiater eller marihuana i svangerskapet og utviklingshemming, men bruk av disse stoffene kan føre til lærevansker og psykiske vansker hos barnet (18).

3.1.4 Nevromuskulære sykdommer

Dystrofinopater, medfødte myopater og enkelte arvelige nevropatier medfører økt sannsynlighet for utviklingshemming (19). Dette gjelder for eksempel Duchenne muskeldystrofi, Dystrofia myotonica og Charcot-Marie-Tooths sykdom.

3.1.5 Mitrokondriell og metabolsk sykdom

Mitokondrielle og metabolske sykdommer er sjeldne. Det estimeres at metabolsk sykdom er årsak til utviklingshemming hos 1 til 3 av 100 barn med utviklingshemming (20). Symptomatikken vil, foruten utviklingsforsinkelse eller utviklingshemming, inkludere muskelsvakhet, avvikende atferd og nevrologiske symptomer som for eksempel epilepsi. Hepatomegali (forstørret lever) og unormal kroppslukt er andre viktige symptomer ved metabolsk sykdom (21).

Barn som er født i Norge har siden 2012 gjennomgått en utvidet nyfødtscreening, som for tiden inkluderer 26 sykdommer (22). Før 2012 var det bare fenylketonuri og kongenitt hypotyreose som ble testet ved nyfødtscreening. Screeningen etter 2012 inkluderer organiske acidurier, feil i omsetning av aminosyrer og endokrinologiske forstyrrelser som kan medføre utviklingshemming. Mange sjeldne metabolske sykdommer vil derfor oppdages i nyfødtperioden og kan behandles, men ikke alle. For eksempel er screening av peroksisomale sykdommer ikke en del av nyfødtscreeningen, men kan påvises gjennom en egen metabolsk

undersøkelse. Mitokondriesykdommer, kreatintransporterdefekter og neurotransmitterforstyrrelser som MAO-A mangel er også sykdommer som ikke omfattes av dagens nyfødtscreening.

3.1.6 Pre- og perinatale faktorer

Den hyppigste perinatale faktoren som kan føre til utviklingshemming er asfyksi, som er antatt å ha en insidens på 2,5 pr. 1000 fødsler (23).

Perinatal asfyksi fører til hypoksi og acidose og kan føre til en hypoksisk iskemisk encefalopati (HIE) og dermed uttalt celledød og substansskade i hjernen. Mer enn 25 prosent av barna som rammes av asfyksi har en intelligensskår på <70 (24). Hjerneslag hos nyfødte kan føre til substansskade i hjernen og utviklingshemming, spesielt når den er bilateral (25).

Cerebral parese (CP) omfatter tilstander med sentralmotoriske ikke-progressive dysfunksjoner og ulik grad av tilleggsversker. CP har forskjellige årsaker, for eksempel tidlig fødsel særlig kombinert med lav fødselsvekt (< 1000 gram), asfyksi og infeksjoner (26). Lav APGAR hos premature eller terminbarn er også en risikofaktor.

Forekomsten av CP i Norge er ca. 2 av 1000 (27). Rundt 30 prosent av personer med diagnosen CP har utviklingshemming. Forekomsten er høyere ved spastisk bilateral CP enn med spastisk unilateral CP. Forekomst av epilepsi øker risikoen for utviklingshemming (28).

3.1.7 Medfødte infeksjoner

Kongenitale (medfødte) infeksjoner overføres fra mor til fosteret. Patogener kan passere via placentaen før, under eller rett etter fødsel. Infeksjonene kan være forårsaket av virus (for eksempel cytomegalo, rubella, herpes simplex, hepatitt B og C, hiv, Erythrovirus B19), bakterier (for eksempel *Treponema pallidum*) eller parasitter (for eksempel *Toxoplasma gondii/ cruzi*) (29).

Barn født med en infeksjon viser ofte kliniske forandringer, vekstretardasjon eller misdannelser og noen infeksjoner kan føre til utviklingshemming. Det finnes ingen direkte sammenheng mellom infeksjoner med rubella, erythrovirus B 19, hepatitt og utviklingshemming, men patogenene kan føre til alvorlig sykdom og/eller prematur fødsel. For flere infeksjoner finnes det profylaktiske strategier eller behandling. Derfor er det viktig med prenatal screening og kunnskap om sykdommene (30). Det er ofte vanskelig å stille infeksjonsdiagnosen i etterkant av nyfødtperioden på grunn av forandringer i den immunologiske profilen (30).

3.1.7.1 Virus

Forekomst av cytomegalovirus (CMV) angis til rundt 2–20 pr. 1000 nyfødte globalt, 15–20 prosent er symptomatiske (31). Størst risiko for smitte er intrauterint tidlig i svangerskapet. Klinisk manifestasjon kan være intrakranielle kalsifikasjoner, mikrocefali, hørselstap, hepatosplenomegali og trombopeni. 43 prosent av de barna som er infiserte får utviklingshemming. Dermed er CMV den hyppigste infeksiøse årsak til utviklingshemming (32). Diagnosen kan kun stilles sikkert ved CMV i urin av affiserte nyfødte.

Smitte med herpes simplex virus type 1 og 2 ved vaginal fødsel kan føre til alvorlig sykdom hos barnet. Syke nyfødte som får encefalitt eller disseminert sykdom har en høy mortalitet eller får ofte neurologiske sequeler og utviklingshemming (33;34).

Humant immunsviktvirus (HIV) kan passere placentaen fra hivpositive mødre til hivnegative barn. Det er anbefalt at hiv- positive gravide begynner eller fortsetter antiretroviral behandling og at barnet også får behandling rett etter fødsel. For mer informasjon se «Faglige retningslinjer for oppfølging og behandling av hiv» (35). Uten profylaktisk behandling er sjansen for at infiserte barn kan få spesifikke versker eller utviklingshemming betydelig økt (36).

ZIKA-virus med høy forekomst i Asia og Afrika må også nevnes som medfødt infeksjon som forårsaker mikrocefali og alvorlig utviklingshemming (37).

3.1.7.2 Bakterier og parasitter

Treponema pallidum (syfilis) er en sjelden infeksjon som kan behandles. Uten medikamentell behandling er det fare for at den nyfødte kan få for eksempel meningitt, hydrocefalus, syn- og hørselshemming og forandringer på skjelettet (38;39).

Toxoplasma gondii infeksjon tidlig i svangerskapet kan føre til mikrocefali, hørselshemming, epilepsi og utviklingshemming (30).

3.1.8 Postnatale infeksjoner

Viral meningitt har ofte en god prognose uten permanente skader (40). Viral encefalitt varierer avhengig av agens og om hjernen får substansskader (41).

Bakterielle meningitter (utløst av forskjellige patogener) hos barn har en mortalitet rundt tre til ni prosent (42). Nevrologiske komplikasjoner, for eksempel cerebralt ødem, epileptiske anfall, cerebrovaskulære anomalier og hørseltap sees ofte. Opptil fem prosent får utviklingshemming (42;43).

Nyfødte som får bakteriell meningitt har høy mortalitet og morbiditet. Det er også beskrevet at flere barn får funksjonsnedsettelse (44;45).

3.1.9 Epilepsi

Pasienter med utviklingshemming har høyere forekomst av epilepsi enn befolkningen for øvrig og ved en del syndromer og tilstander er epilepsi en del av symptom bildet (46).

Epilepsitilstander kan i seg selv være årsak til utviklingshemming og eventuelt tap av ferdigheter, særlig i spedbarnsalder (infantile spasmer), men også ellers (epileptisk encefalopati). Det kan være bakenforliggende årsaker som fører til både utviklingshemming og epilepsi, for eksempel ved kjente strukturelle forandringer i hjernen og sammensatt symptomatikk, eller ved metabolske og en del genetisk betingede epilepsier. Oppmerksomhet rundt mulig epilepsi er viktig med tanke på etiologisk vurdering av utviklingshemming, men også fordi epileptisk aktivitet og epileptiske anfall kan påvirke selve gjennomføringen av funksjonsutredningen og testresultatene (47).

4 ICD-10

Kapitlet om psykisk utviklingshemming (F70–F79) i ICD-10 (1) er retningsgivende for utredning og diagnostikk av barn og ungdom med en mulig utviklingshemming. Føringerne er på enkelte punkter så generelle at det kan oppstå uønsket variasjon i gjennomføring av utredningene.

Selv om ikke ICD-10 er helt tydelig på kriteriene for å stille diagnosen psykisk utviklingshemming, er det i dag enighet om at diagnosen forutsetter at tre kriterier er til stede (48):

- Svekkelse av intellektuelle funksjoner, tilsvarende minimum to standardavvik under gjennomsnittet for aldersgruppen, det vil si IQ på 69 og lavere.
- Svekkelse i mestring av dagliglivets ferdigheter (adaptiv fungering), det vil si at på tester og kartleggingsverktøy skal det foreligge en svekkelse i adaptiv fungering som tilsvarer minimum to standardavvik under gjennomsnittet for aldersgruppen.
- Svekkelsen må ha vist seg før 18-årsalderen.

Diagnosen stilles på bakgrunn av en samlet vurdering av barnets resultat på tester og fungering i dagliglivet i utredningsperioden.

ICD-10 understreker at diagnosen psykisk utviklingshemming kjennetegnes av forsinket eller mangelfull utvikling av evner og funksjonsnivå på områder som bidrar til det generelle intelligensnivået. Konkret nevnes de kognitive, språklige, motoriske og sosiale områdene.

ICD-10 påpeker at graden av utviklingshemming vanligvis klassifiseres ut fra resultatene på standardiserte evnetester. ICD-10 legger til grunn et generelt intelligensbegrep, et hierarkisk organisert teoretisk konstrukt, som består av brede kognitive områder (48).

Evnenivået skal fastsettes ut fra standardiserte, individuelt administrerte evnetester. Testene skal være tilpasset lokale og kulturelle normer. Dette må tolkes som at introduksjon og tilrettelegging, psykometriske egenskaper og normgrunnlag må være tilpasset og relevant for den kulturen barnet tilhører. I dag er det Wechsler-testene som tilfredsstiller de generelle føringerne fra ICD-10 best. I tillegg til å vurdere de kvantitative dataene må fagpersonen gjøre en kvalitativ vurdering av resultatene, testprofilen og av testsituasjonen (49).

ICD-10 anbefaler at underklassifikasjonen av grad av utviklingshemming hos barnet (lett, moderat, alvorlig og dyp) primært skjer på bakgrunn av de kognitive nivåene som fremkommer som et resultat av testing av barnets intellektuelle ferdigheter. Her har det de siste årene skjedd en utvikling som gjenspeiler seg i ICD-11, hvor fokus for underklassifisering baserer seg på en mer likeverdig vektig av barnets IQ-skår og skår for adaptive funksjoner (50).

For å bestemme barnets adaptive nivå, anbefaler ICD-10 å innhente informasjon om dette fra flere arenaer og ved bruk av standardiserte kartleggingsverktøy fra foreldre og/eller andre omsorgspersoner som kjenner barnets ferdigheter i dagliglivet (1). Ved kartlegging av adaptive funksjoner anbefales Vineland Adaptive Behavior Scales-3 og Adaptive Behavior Assessment System-3. Se også kapittel 12. Kartlegging av adaptiv fungering.

I tillegg til å bestemme mer eksakt intellektuelt og adaptivt nivå, påpeker ICD-10 muligheten for flere tilleggsdiagnoser, språk- og motoriske vansker, psykiske og somatiske tilstander og atferdsvansker som kan ha innvirkning på barnets intellektuelle fungering og tilpasningsatferd. ICD-10 fremhever at diagnosen psykisk utviklingshemming skal stilles på bakgrunn av en samlet vurdering.

For de fleste barn som får diagnosen psykisk utviklingshemming er dette å betrakte som en varig tilstand. Det kan være ulike årsaker til at det enkelte barn i tidlig alder har hatt en forsinket utvikling i forhold til sitt utviklingspotensial. Svært gode stimulerings-, behandlings- og tilretteleggingstilbud vil, for noen få barn, medføre at de utvikler seg så mye at diagnosen psykisk utviklingshemming ikke lenger gir en riktig beskrivelse av barnets funksjonsnivå. Det vil i hovedsak gjelde barn som har vokst opp i et svært deprivert miljø og som ved endringer til mer positive miljøbetingelser kan oppleve å få økt sitt funksjonsnivå.

Det anbefales at underklassifisering på fjerdetegnsnivå vurderes for å identifisere og gradere eventuelle atferdsproblemer. Utredning og diagnostikk av eventuelle atferdsvansker kan sikre barn med utviklingshemming et bedre tilpasset tiltak- og tilretteleggingstilbud. Se kapittel 18.3 Vurdering av fjerdetegnsnivå ved atferdsproblemer.

4.1 ICD-11

Denne regionale retningslinjen om diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming forholder seg til diagnosekriteriene i ICD-10 (1). Når ICD-11 (50) blir innført i Norge vil retningslinjen bli revidert.

4.2 Diagnosekoder for psykisk utviklingshemming i ICD-10 kodeverket

(F70–F79) Psykisk utviklingshemming

Tilstand av forsinket eller mangelfull utvikling av evner og funksjonsnivå, som spesielt er kjennetegnet ved hemming av ferdigheter som manifesterer seg i utviklingsperioden, ferdigheter som bidrar til det generelle intelligensnivået, for eksempel kognitive, språklige, motoriske og sosiale. Utviklingshemming kan forekomme med eller uten andre psykiske og somatiske lidelser.

F70 Lett psykisk utviklingshemming

IQ anslagsvis mellom 50 og 69 (hos voksne, mental alder fra 9 til under 12 år). Fører vanligvis til lærevansker i skolen. Mange voksne er i stand til å arbeide, ha gode sosiale forhold og gjøre en samfunnsnyttig innsats.

F71 Moderat psykisk utviklingshemming

IQ anslagsvis mellom 35 og 49 (hos voksne, mental alder fra 6 til under 9 år). Fører vanligvis til markert utviklingshemming i barndommen, men de fleste kan læres opp til å utvikle noen grad av uavhengighet i det å sørge for seg selv, oppnå adekvat kommunikasjon og noen skoleferdigheter. Voksne vil trenge varierende grad av støtte for å kunne leve og arbeide ute i samfunnet.

F72 Alvorlig psykisk utviklingshemming

IQ anslagsvis mellom 20 og 34 (hos voksne, mental alder fra 3 til under 6 år). Fører vanligvis til kontinuerlig omsorgsbehov.

F73 Dyp psykisk utviklingshemming

IQ under 20 (hos voksne, mental alder under 3 år). Fører til alvorlige begrensninger av egenomsorg, kontinens, kommunikasjon og bevegelighet.

F78 Annen psykisk utviklingshemming

Inkludert: vanskelig registrerbar psykisk utviklingshemming

Ekskludert: IQ-område 70–85 (R-4.8)

F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming

Inklusive: psykisk mental retardasjon INA
psykisk oligofreni INA
psykisk utviklingshemming INA

Underklassifikasjon

Et fjerde tegn skal brukes sammen med diagnosene F70–F79 for å identifisere graden av atferdsproblemer

F7x.0 Ingen eller minimale atferdsproblemer

F7x.1 Betydelige atferdsproblemer som krever oppmerksomhet eller behandling

F7x.8 Andre spesifiserte atferdsproblemer

F7x.9 Uten beskrivelse av atferdsproblemer

5 ANSVARFORHOLD VED DIAGNOSTISERING

Klare ansvarsforhold ved diagnostisering er viktig for at utredningen skal kunne planlegges og gjennomføres i tråd med kravet til faglig forsvarlighet (51).

Helsedirektoratet har gitt anbefaling om at diagnostisering av psykisk utviklingshemming bør gjøres i spesialisthelsetjenesten og at utredningen bør være tverrfaglig (52). Psykolog og lege bør alltid delta i utredningen ved spørsmål om utviklingshemming.

Anbefalinger

- Hovedansvaret for å stille diagnosen psykisk utviklingshemming og klassifisere graden av psykisk utviklingshemming bør ligge hos psykolog.
- Alle barn og unge som utredes med tanke på utviklingshemming bør undersøkes av lege. Lege har ansvaret for å utrede årsaksdiagnose.
- Utredningen bør skje i tverrfaglige team. Det bør vurderes individuelt om det er behov for å supplere utredningen med vurdering fra andre fagpersoner utover psykolog og lege.
- Psykologen og legen som stiller diagnosen har ansvar for å informere barnet og foreldrene om barnets tilstand og eventuelle årsaksforhold.
- Dersom flere psykologer er involvert i utredningen av barnet, bør det i starten av utredningen avklares hvilken psykolog som skal ha det avsluttende ansvaret for å stille diagnosen.

5.1 Avklaring av ansvarsforhold

Helsepersonelloven sier ikke noe direkte om hvem eller hvilke faggrupper som kan stille diagnoser, det må utledes av forsvarlighetskravet (51;53). Helsepersonell har selv ansvar for å vurdere om en har tilstrekkelige kvalifikasjoner til å foreta undersøkelser og behandlinger, om det bør innhentes bistand eller om pasienten bør henvises videre (51).

Utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming er ofte en kompleks oppgave som krever spesialistkompetanse.

5.1.1 Psykologens ansvarsområde

Diagnosen psykisk utviklingshemming baserer seg på en grundig og omfattende vurdering av barnets evnenivå og adaptive ferdigheter, blant annet gjennom bruk av standardiserte tester. Psykologer er best kvalifisert til å ha ansvaret for å stille diagnosen psykisk utviklingshemming og for å klassifisere utviklingshemming i henholdsvis lett, moderat, alvorlig og dyp grad. Vurdering av diagnosen bør gjøres i samråd med det tverrfaglige teamet.

Psykologen er ansvarlig for å formidle relevant diagnoseinformasjon til barn og foreldre.

Se også kapittel 10.1 Testleder.

5.1.2 Legens ansvarsområde

Alle barn og unge som utredes for utviklingshemming bør utredes av lege med tanke på avklaring av årsaksforhold. Lege er ansvarlig for medisinsk årsaksutredning og for å formidle resultater til barn og foreldre fra denne delen av utredningen. Se også kapittel 16. Medisinsk utredning.

5.1.3 Tverrfaglig utredning

Det vil ofte være behov for en tverrfaglig utredning for å få et helhetlig bilde av hvordan barnet fungerer kognitivt, språklig, motorisk, sosialt og når det gjelder ADL-ferdigheter (1).

Eksempelvis har vernepleier, fysioterapeut, ergoterapeut, logoped, sosionom og spesialpedagog fagkompetanse som kan være relevant for å danne seg et helhetsinntrykk av barnet og ungdommen og kan bistå for eksempel i gjennomføring av kartlegging av adaptive, språklige og motoriske ferdigheter (6) og/eller gjennomføring av systematiske observasjoner.

Hvilken supplerende fagkompetanse det er behov for bør vurderes individuelt.

5.1.4 Avklaring av ansvarsforhold

Noen ganger kan flere psykologer innen samme tjeneste være involvert i utredningen. For å sikre god kvalitet i utredningen og motvirke ansvarspulverisering bør det når utredningen planlegges avklares hvilken psykolog som skal ha det endelige ansvaret for å stille diagnosen utviklingshemming dersom det blir aktuelt.

Fagpersonen som har de beste faglige kvalifikasjonene skal ta diagnostiske beslutninger når flere helsepersonellgrupper samarbeider (6;51). Ved uklarhet om hvilken fagperson som har de beste faglige kvalifikasjonene avgjøres dette av enhetsleder.

6 INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE

Barn og unge har krav på informasjon og rett til å medvirke i sin egen helseoppfølging. De fleste barn og unge som henvises til HABU med spørsmål om utviklingshemming er under 16 år. Det er da som hovedregel foreldrene eller andre med foreldreansvaret som har rett til å samtykke til helsehjelp på barnets vegne jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4 (54). Den som samtykker skal ha fått nødvendig informasjon om helsehjelpen som planlegges, jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-5.

Anbefalinger

- HABU bør ha rutiner som sikrer at barn, ungdom og foreldre blir involvert og får tilstrekkelig informasjon gjennom hele utredningsforløpet.
- HABU bør ha rutiner for å vurdere samtykkekompetanse hos ungdom mellom 16 og 18 år som henvises for utredning ved spørsmål om utviklingshemming.
- HABU bør innhente samtykke fra foreldrene eller ungdommen (16–18 år) til å innhente informasjon fra og utveksle informasjon med andre helse- og omsorgstjenester.
- Det skal alltid innhentes samtykke fra foreldrene eller ungdommen (16–18 år) til innhenting og utveksling av informasjon med sektorer utenfor helsetjenesten.

6.1 Barn og unges rett til informasjon, medvirkning og samtykke

Barn og unge har uavhengig av alder krav på tilpasset informasjon om sin helsetilstand og bli hørt om den aktuelle helsehjelpen (54).

For barn og unge under 16 år er det som hovedregel den eller de med foreldreansvaret som kan samtykke til helsehjelp på vegne av barnet. I samsvar med barnets alder og modenhet skal det legges vekt på hva barnet mener og fra fylte tolv år skal det legges stor vekt på hva barnet mener (54).

Ungdom over 16 år har som hovedregel rett til å samtykke til helsehjelp selv. Foreldre eller andre med foreldreansvaret har rett til å samtykke til helsehjelp for ungdom mellom 16 og 18 år som blir vurdert å ikke ha samtykkekompetanse. Selv om en ungdom blir vurdert å ikke ha samtykkekompetanse har de rett til å bli hørt og medvirke i beslutningsprosessen (54).

Dersom det er behov for hjelpemidler, støtte til å ta valg, tolk eller lignende for at barnets rett til informasjon og medvirkning skal bli ivaretatt må aktuell tjeneste sørge for dette (54) .

6.2 Dialog med barnet og foreldrene

HABU bør ha rutiner for å gjennomgå henvisningen med foreldrene og ungdom (16–18 år) for å avklare om de er innforstått med innholdet i henvisningen og hva som kan være mulige konklusjoner etter utredning. Se også kapittel 9. Samtale med barn, ungdom og foreldre før utredning.

Selv om bare en av foreldrene samtykker til helsehjelpen gjelder fortsatt de alminnelige reglene i pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4 (55) om foreldres rett til informasjon og medvirkning ved ytelse av helsehjelp til barn. Dette betyr for eksempel at helsepersonell ikke kan unnlate å informere eller nekte en forelder informasjon om helsehjelpen fordi vedkommende i utgangspunktet ikke ønsket å samtykke til helsehjelpen (54). Dette gjelder også for retten til informasjon og skriftlig rapport etter utredning.

Etter utredning er tilbakemelding til barn, ungdom og foreldre viktig for at de skal få en god forståelse av diagnosen og hvilke hjelpetiltak som kan være aktuelle. Se også kapittel 21. Tilbakemelding til barn, ungdom og foreldre.

Det bør fremgå av journalen hvordan brukermedvirkning er ivaretatt gjennom hele utredningsforløpet.

6.3 Samtykke til henvisning

Den som henviser er ansvarlig for å innhente samtykke fra ungdommen (16–18 år) eller foreldrene til at det sendes henvisning til spesialisthelsetjenesten. Et stilltiende samtykke er ofte tilstrekkelig. Ungdom over 16 år skal selv samtykke til at henvisning blir sendt, med mindre henviser vurderer at pasienten ikke har samtykkekompetanse (55;56).

Hovedregelen er at når foreldre har delt foreldreansvar skal begge foreldrene samtykke til henvisning til spesialisthelsetjenesten. Dersom det er uenighet om henvisningen er det tilstrekkelig at en av foreldrene, eller andre som har foreldreansvaret, samtykker til helsehjelp når kvalifisert helsepersonell mener det er nødvendig for at barnet ikke skal ta skade. Bestemmelsen gjelder også helsehjelp i form av henvisning (54).

Den som har samtykket til henvisning har også rett til å trekke samtykket tilbake (54). Blir samtykket trukket tilbake, skal den som yter helsehjelp gi nødvendig informasjon om betydningen av at helsehjelpen ikke gis, jf. pasient- og brukerrettighetsloven(55).

6.4 Vurdering av samtykkekompetanse

Dersom behandlingsansvarlig ved HABU er i tvil om ungdom mellom 16 og 18 år har kompetanse til å samtykke til helsehjelp skal samtykkekompetansen vurderes faglig (54). En fullstendig vurdering av samtykkekompetanse gjøres først dersom ungdommen motsetter seg helsehjelpen. Vurderingen og konklusjonen skal journalføres. Samtykkekompetanse skal vurderes konkret i forhold til den helsehjelpen som skal gis. I pasient- og brukerrettighetsloven med kommentarer finnes informasjon om sentrale momenter for vurdering av samtykkekompetanse (54).

Ved redusert eller manglende samtykkekompetanse skal det forsøkes tiltak som kan styrke ungdommens beslutningskompetanse før man vurderer at vedkommende er ute av stand til å ta sin egen beslutning.

6.5 Innhenting av informasjon fra andre helse- og omsorgstjenester

Taushetsbelagte opplysninger som er nødvendige for å yte forsvarlig helsehjelp til pasienten kan utveksles mellom samarbeidende personell både innad i behandlingsinstitusjonen og utad til andre virksomheter som yter helsehjelp til pasienten. Det er ingen plikt til å innhente et eksplisitt samtykke før opplysningene utleveres, men dersom det er grunn til å tro at pasienten vil motsette seg det må helsepersonell undersøke dette nærmere med pasienten før eventuell utlevering av pasientinformasjon skjer (51).

Det anbefales at HABU innhenter muntlig eller skriftlig samtykke fra ungdommen (16–18 år) eller foreldrene når det er behov for å innhente supplerende informasjon fra annen spesialisthelsetjeneste og/eller kommunale helse- og omsorgstjenester. Det kan bidra til felles forståelse for behovet for informasjon og tilrettelegge for et godt samarbeid i utredningsforløpet (51).

6.6 Innhenting av informasjon fra aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten

Regler for utlevering av taushetsbelagte opplysninger fra andre aktører, som for eksempel barnevernstjenesten, barnehage, skole og pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT), beror på den aktuelle tjenestens regelverk og kan innebære at det må innhentes et eksplisitt samtykke før opplysningene utleveres (51).

6.7 Utveksling av informasjon etter utredning

HABU bør avklare med ungdommen (16–18 år) eller foreldrene hvilke instanser som skal motta informasjon etter utredning. Det bør anbefales at faglige rapporter og epikriser sendes til fastlege, henvisende helsepersonell og til annet helsepersonell som trenger opplysningene for å gi barnet eller ungdommen forsvarlig, helhetlig og samordnet tjenestetilbud etter utredning (53;57).

Utteksling av taushetsbelagte opplysninger til sektorer utenfor helsetjenesten skal alltid basere seg på samtykke fra ungdommen (16–18 år) eller foreldrene (51).

7 FORVENTNINGER TIL HENVISNING

For at HABU skal kunne vurdere henvisningen, ta riktig beslutning og planlegge utredningen, er det helt nødvendig at henvisningen inneholder tilstrekkelig informasjon om barnet som begrunner behovet for utredning.

Henvisninger som er mangelfulle kan imidlertid ikke returneres til henvisende instans uten noen form for vurdering. Den som vurderer henvisningen bør da ta kontakt med pasient eller henviser for tilleggsopplysninger (58).

Anbefalinger

- Kommunale instanser og fastlege bør samarbeide om henvisningen til spesialisthelsetjenesten, slik at HABU har et best mulig grunnlag for å vurdere om det er indikasjon for å utrede barnet.
- Informasjon om barnets livssituasjon, anamnestic informasjon (utviklingshistorikk), resultater av somatiske undersøkelser, samt utredninger og vurderinger fra PPT og andre instanser bør følge med henvisningen.
- Ved mangelfull informasjon i henvisningen bør HABU, etter samtykke fra foreldre eller ungdommen (16–18 år), innhente relevante opplysninger fra henviser eller andre aktuelle instanser.

7.1 Kommunen og fastlegens ansvar

Det er viktig at barn som er forsinket i sin utvikling blir fanget opp av fastlege og de kommunale instansene og at det blir satt i gang nødvendige tiltak for å fremme god utvikling. Alle barn får tilbud om regelmessig kontakt med helsestasjonen og skolehelsetjenesten (59). Målet er blant annet å avdekke utviklingsavvik tidlig og sørge for oppfølging og henvisning for videre utredning ved behov.

Enkelte ganger er det foreldrene som er bekymret for barnets utvikling. Fastlege og de kommunale instansene har et ansvar for å ta disse bekymringene på alvor og vurdere behovet for utredning og oppfølging.

Det er kommunen sitt ansvar å sørge for nødvendige undersøkelser og utredninger og ved behov for videre utredning henviser til spesialisthelsetjenesten (60). Dette gjelder også når et barn eller en ungdom vurderes henvist til HABU med spørsmål om utviklingshemming (52). Henvisende lege må innhente samtykke fra ungdommen (16–18 år) eller foreldrene før henvisning sendes til spesialisthelsetjenesten.

Spesialisthelsetjenesten forventer at henvisende lege samarbeider med andre kommunale instanser om henvisningen, som for eksempel pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT), helsestasjon og fysioterapitjenesten (56;58;61).

7.2 Forventning til henvisningen

Det forventes at henvisende lege har gjort en medisinsk vurdering av barnet. I henvisningen bør det følge med informasjon om

- aktuelt funksjonsnivå
- utviklingshistorikk
- sosiale forhold som kan ha betydning for barnets forsinkelse

- medisinske opplysninger og resultater av somatisk undersøkelse som inkluderer undersøkelse av syn og hørsel
- informasjon om eventuelle tidligere utredninger
- utrednings- og testrapporter og beskrivelser av tiltak fra PPT
- psykisk helse

Ved forsinket motorisk utvikling bør det foreligge rapport fra fysioterapeutvurdering. For barn i førskolealder bør det følge med opplysninger fra helsestasjon, inkludert vekstkurver (vekt, lengde og hodeomkrets) og resultat fra eventuell screening, for eksempel med Ages & Stages Questionnaires (ASQ) (62).

7.3 Utredning foretatt av PPT før henvisning til HABU

PPT skal sørge for å utrede barns behov for spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning og for å utarbeide sakkyndig vurdering jf. opplæringsloven § 5-6 og barnehageloven § 34 (63;64). Før henvisning til HABU bør PPT som hovedregel ha foretatt en evnevurdering med bruk av standardiserte tester og kartlegging av barnets funksjon i barnehage eller skole. Vurdering av barnets språklige ferdigheter og eventuelle behov for alternativ og supplerende kommunikasjon bør inngå. Beskrivelse av de vurderingene som er gjort, inkludert skårer og testprofiler, samt beskrivelse av de tiltakene som er iverksatt bør legges ved henvisningen.

7.4 Henvisninger uten utredning fra PPT

I enkelte tilfeller vil det på grunn av kompleksiteten i utredningen ikke være rimelig å forvente at PPT har kompetanse til å gjennomføre en kognitiv vurdering med standardiserte tester. Eksempelvis vil testing av barn med omfattende og sammensatte funksjonsnedsettelse kreve spesiell kompetanse for å gjennomføre en pålitelig og valid utredning (61). Se kapittel 14. Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker.

Av og til kan det også være behov for at barnet utredes ved HABU før PPT har gjort sin vurdering. Det kan for eksempel være sterke indikasjoner for at det foreligger en utviklingshemming og diagnosen er viktig for å igangsette tiltak raskt, eller det kan være snakk om avklaring av en mulig syndromtilstand hos et barn i sped- eller tidlig småbarnsalder.

7.5 Henvisninger fra andre deler av spesialisthelsetjenesten

Dersom barnet eller ungdommen henvises fra andre deler av spesialisthelsetjenesten, som for eksempel barnemedisinsk avdeling, forventes det at anamnesticke opplysninger og eventuelle tidligere evnetester som er gjort legges ved henvisningen.

7.6 Opplysninger som kan påvirke utredningsforløp og resultat

Det er viktig at HABU får opplysninger om psykososiale forhold, begrensede norskkunnskaper eller medisinske faktorer som kan kreve spesiell tilrettelegging av utredningssituasjonen i HABU. I noen tilfeller kan opplysningene indikere at annen utredning eller behandling bør foretas før barnet utredes med tanke på utviklingshemming. Det kan for eksempel dreie seg om somatiske undersøkelser, syns- og hørselstest og behandling knyttet til psykiske vansker.

7.7 Samtykke til innhenting av informasjon

Ved mangelfull informasjon om barnet kan det være behov for at HABU innhenter flere opplysninger fra henviser eller andre instanser. Regelverket for samtykke til utveksling av informasjon må da følges (55). Sjekkliste som er utarbeidet for henvisning til HABU kan benyttes ved innhenting av supplerende informasjon om barn som er henvist (65). Se også kapittel 6. Informasjon, medvirkning og samtykke.

8 INDIKASJONER FOR UTREDNING I HABU

Det er ulike vurderinger som bør gjøres før HABU gjennomfører en diagnostisk utredning av barn og unge. Det kan være forhold både ved barnet og i barnets miljø som indikerer at en utredning bør avventes eller utsettes.

Anbefalinger

- Barn og unge med betydelig utviklingsforsinkelse hvor aldersadekvate utviklingsmilepæler ikke er nådd og det er begrunnet mistanke om betydelige kognitive og adaptive funksjonsvansker bør utredes.
- Bekymring hos foreldrene og/eller fagpersoner som kjenner barnet bør vektlegges i vurderingen om det skal gjennomføres en utredning.
- Valg av tidspunkt for utredning bør basere seg på en samlet vurdering av ferdighetsutvikling og helsemessige tilstand, alder, barnets lærings- og utviklingsmiljø og pågående behandlingstiltak. Foreldrenes ønsker bør også tas med i betraktning.
- Barn og unge med syndromer og tilstander som innebærer økt forekomst av utviklingshemming bør utredes dersom det foreligger informasjon som indikerer en mulig utviklingshemming.
- Eksisterende retningslinjer for utredning av kognitiv fungering for barn med ulike syndromer eller tilstander bør være kjent og tas med i en helhetsvurdering.
- Diagnostisk utredning av barn og unge bør utsettes dersom det er tilstander hos barnet, eller faktorer i barnets miljø, som i betydelig grad kan påvirke hvordan barnet fungerer og yter i en test- og observasjonssituasjon.

8.1 Indikasjoner for å gjennomføre utredning

Det er vesentlig å skille mellom en utviklingsforsinkelse der utviklingen av en eller annen grunn har stoppet opp midlertidig og en utviklingsforsinkelse som er en vedvarende tilstand (66). Det kan være somatiske, psykiske og/eller miljømessige faktorer som gjør at barnets utvikling bremses eller delvis stopper opp i en periode. Det er av stor betydning at barn og unge tidligst mulig får avklart sin tilstand og at det blir satt inn relevante tiltak (67).

Hvis det fremkommer informasjon i henvisningen om foreldrenes bekymring for barnets utvikling, må dette tas på alvor ved vurdering av henvisningen. Indikasjon på at det foreligger en betydelig utviklingsforsinkelse kan være at barnet eller ungdommen (68)

- ikke når motoriske milepæler som å rulle over, sette seg opp, krabbe eller gå til forventet alder
- lærer og utvikler seg senere enn jevnaldrende
- strever med å snakke eller begynner å snakke sent
- har vansker med å kommunisere eller sosialisere seg med andre
- strever med hverdagslige ferdigheter som å kle på seg og gå på toalettet alene
- strever med problemløsning eller logisk tenkning
- har hukommelsesvansker
- strever med å forstå konsekvens av sine handlinger
- skårer lavere enn gjennomsnittet på evnetester/utviklingstester
- har vansker med å lære ting på skolen

Før utredningen starter bør følgende forhold vurderes

- barnets alder, utviklingshistorie (kognitivt, sosialt, språklig og motorisk) og omsorgssituasjon
- medisinske, sansemessige eller psykologiske forhold ved barnet
- barnets lærings- og utviklingsmiljø
- ønske fra foreldrene
- hvilken nytte barnet og familien vil ha av utredningen på aktuelt tidspunkt

8.2 Alder ved utredning

Barn med utviklingshemming vil ha et funksjonsnivå som tilsvarer to standardavvik eller mer under gjennomsnittet for egen aldersgruppe når det gjelder evnenivå og adaptive ferdigheter. Klinisk erfaring tilsier at hos barn med moderat og mer alvorlig grad av utviklingshemming vil dette vises relativt tidlig i førskolealderen og da som uttalt forsinkelse på mange utviklingsområder. Derimot vil barn med lett utviklingshemming erfaringsmessig ikke vise tydelige tegn på utviklingsforsinkelse før rundt skolestart eller i skolealder (4;46;69;70). Kravene til læringstempo, selvstendighet og sosial fungering øker betraktelig i overgangen fra barnehage til skole. Flere av barna med lett utviklingshemming begynner da å vise tegn på at de har vansker med å mestre lærings- og tilpasningsutfordringer (71).

Endelig diagnostisering og gradering av utviklingshemming kan være vanskelig å gjennomføre før femårsalder. Årsaksutredning kan gjøres tidligere og særlig er det viktig at medisinske tilstander som kan behandles avdekkes tidlig. Se også kapittel 16. Medisinsk utredning og kapittel 18. Samlet vurdering og konklusjon.

8.3 Forholdet til andre retningslinjer og oppfølgingsprogram

Enkelte tilstander og sykdommer hos barn innebærer økt forekomst av utviklingshemming. Se kapittel 3. Etiologi og forekomst. For noen tilstander foreligger det norske anbefalinger for når omfanget av utviklingsforsinkelsen bør utredes. Dette gjelder blant annet barn med autismespekterforstyrrelser (72), Downs syndrom (73) og cerebral parese (74). Disse anbefalingene bør være kjent og tas med i en helhetsvurdering. Det bør uansett før utredning foreligge informasjon om det enkelte barnet som indikerer en mulig utviklingshemming.

8.4 Grunner for å avvente eller utsette diagnostisering

Ulike forhold kan bidra til at barnet er i en tilstand eller i en utviklingsfase som kan påvirke gjennomføringen eller barnets prestasjoner under utredning. Det kan bidra til at observasjons-, test- og kartleggingsresultater ikke er valide eller reliable og en diagnostisk utredning bør utsettes. Det kan være forhold som

- medisinsk eller psykisk helsetilstand som blant annet nylig påvist eller dårlig kontrollert epilepsi eller posttraumatisk stresslidelse (PTSD)
- relativt nylig ervervet hjerneskade eller hodetraume der vurdering og konklusjon tidligst bør skje et år etter skadetidspunktet (49) siden hjernen fortsatt er i utvikling og en vil forvente bedring i flere år etter skade (75)
- manglende eller variabel motivasjon for å arbeide konsentrert og målrettet med arbeidsoppgavene under evnetesting
- minoritetsspråklig bakgrunn med kort oppholdstid i Norge
- alvorlig omsorgssvikt eller andre traumatiske opplevelser, eller forhold ved det psykososiale miljøet rundt barnet som påvirker barnets fungering i negativ retning
- relativt nylig omsorgsovertakelse

9 SAMTALE MED BARN, UNGDOM OG FORELDRE FØR UTREDNING

God informasjon og dialog med barnet og foreldrene før utredning er en forutsetning for reell brukermedvirkning og informert samtykke til utredning. Det gir også et viktig grunnlag for å etablere et godt samarbeid gjennom utredningsforløpet og bidra til at barnet og foreldrene er forberedt på de vurderinger og eventuelle diagnoser utredningen kan føre til.

Anbefalinger

- Det bør alltid være en forberedende samtale med foreldrene før utredningen starter.
- Ungdom (16–18 år) skal alltid få tilbud om en egen samtale før utredning og skal kunne gjøre valg når det gjelder utredningen, forutsatt at de har samtykkekompetanse.
- Barn og unge med språk- og/eller forståelsesvansker skal få tilpasset informasjon om utredningen.
- Det bør utarbeides en skriftlig plan for utredningen.

9.1 Forberedelse før utredning

Det er viktig at barnet eller ungdommen og foreldrene får tid til å forberede seg på det som skal skje under utredning og informeres om at et mulig utfall av utredningen kan være at barnet eller ungdommen får diagnosen psykisk utviklingshemming (8;54). Tydelig informasjon er nødvendig for å unngå misforståelser og bidra til at utredningen oppleves som nyttig og meningsfull. Barn og foreldre skal også ha fått mulighet til å medvirke til hvordan utredningen gjennomføres (49;55;76).

HABU bør oppfordre til at begge foreldrene deltar i samtaler før utredning. Ønsker foreldrene eller ungdommen (16–18 år) at andre personer skal være til stede, skal dette som hovedregel imøtekommes jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-1 fjerde ledd (54). Hvis barnet ikke er med på samtalen før utredningen starter, skal det avklares på hvilken måte barnet skal få informasjon og forberedes. Avtaler som blir gjort med foreldrene skal journalføres jf. pasientjournalforskriften § 4 (77).

Den forberedende samtalen kan gjøres i forkant av utredningen, eller i løpet av samme dag som utredningen starter. Dette vurderes individuelt og i dialog med foreldrene.

9.2 Informasjon til barn og ungdom

Det er fagpersonene i HABU som har ansvaret for å informere barn og unge før, under og etter utredning. For barn under 16 år bør det avklares med foreldrene på hvilken måte det er mest hensiktsmessig at barnet får informasjon jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-4 (54).

Ungdom over 16 år skal, med mindre de mangler samtykkekompetanse, selv gjøre valg når det gjelder utredningen og spørres om hvilken rolle de ønsker at foreldrene skal ha i utredningen. Se også kapittel 6. Informasjon, medvirkning og samtykke.

Mange av barna som henvises til HABU har språkvansker eller så store lærevansker at bruk av alternativt supplerende kommunikasjon kan være nødvendig for å gi tilpasset informasjon. Det er utviklet et samtaleverktøy med illustrasjoner som kan benyttes for å forklare hva det kan innebære å ha en utviklingshemming. Samtaleverktøyet finnes på flere språk (78).

9.3 Temaer som bør tas opp i den forberedende samtalen

Temaene som tas opp i den forberedende samtalen må tilpasses personene som deltar og kan for eksempel være

- bakgrunnen for henvisningen
- hvordan utredningen gjennomføres, med innhenting av anamnese, klinisk undersøkelse og evneutredning
- å avklare hvordan begge foreldrene kan delta i utredningen
- å avklare og gi råd om hvordan foreldre kan informere barnet sitt om utredningen hvis barnet ikke er med på samtalen
- hensikten med utredningen, mulige utfall og informasjon om hva utviklingshemming er
- informasjon om hvilken nytte barnet og familien kan ha av å få stilt en diagnose og hvilken betydning det kan ha for å få riktig hjelp, økt forståelse fra omgivelsene og tilrettelegging for barnets læring og utvikling
- hvilke instanser familien og HABU vurderer kan ha nytte av informasjon om barnets tilstand etter utredning
- for ungdom fra tolv år og oppover kan det være aktuelt å orientere om helsekravene for førerrett

For å best mulig kunne planlegge utredningen trenger HABU informasjon om

- barnets og familiens opplevelse av egen situasjon
- hvorvidt familien har bekymringer, ønsker og forventninger til utredningen og resultatene fra denne
- barnets interesser og hvordan legge til rette for at barnet opplever mest mulig trygghet og er motivert for å yte sitt beste under evnetesting og under utredningen forøvrig
- risiko- og beskyttelsesfaktorer i barnets oppvekstmiljø
- medisinbruk som kan påvirke barnets prestasjoner
- ønsker for tilrettelegginger ved utredningen, eksempelvis tidspunkt på dagen det passer å møte til utredning
- hvilke tiltak som har vært rundt barnet før henvisning (eksempelvis spesialundervisning, fysioterapi)

For å best mulig kunne legge til rette utredningsdagen(e) bør HABU informere om

- at barnet bør ha spist og møte mest mulig uthvilt
- at hjelpemidler som barnet bruker (eksempelvis kommunikasjonshjelpemidler/ASK, briller, høreapparat) må tas med
- at ved legeundersøkelsen er det ønskelig at barnet er avkledd og bør ha med shorts og t-skjorte

9.4 Plan for utredning

Barnet eller ungdommen og foreldrene bør få en skriftlig samlet oversikt over planen for utredningen (77). Planen kan der det er aktuelt sendes til andre samarbeidsparter. Utredningsplan, også kalt behandlingsplan, kan for eksempel inneholde informasjon om

- tidspunkt for utredningen
- hva som skal gjøres når
- hvordan barnet, ungdommen og/eller foreldrenes medvirkning i utredningen er ivaretatt
- hvilke fagpersoner barnet, ungdommen og foreldre skal møte
- dato for tilbakemelding fra utredningen
- hvem som inviteres fra kommunale instanser

10 TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJON

Tilrettelegging av testsituasjonen er viktig for at barnet eller ungdommen skal oppleve trygghet og yte optimalt og for at testleder skal kunne gjennomføre testingen mest mulig i tråd med testmanualene.

Anbefalinger

- Testleder må være kjent med funksjonsvansker og medisinske tilstander hos barnet som krever særlig tilrettelegging av testsituasjonen.
- Dersom barnet bruker medisiner som kan påvirke kognitiv funksjon, bør testleder i samråd med lege vurdere hvordan det kan legges til rette slik at medisinbruken får minst mulig innvirkning på testresultatet.
- De fysiske rammebetingelsene bør tilrettelegges slik at barnet ikke blir forstyrret i testsituasjonen.
- Testleder bør tilrettelegge for at barnet opplever testsituasjonen som trygg.
- Tidsramme og pauser bør tilpasses barnets forutsetninger og behov.
- For barn i skolealder bør det tilstrebes at testingen kan gjennomføres uten foreldrene til stede i rommet.
- Dersom det er andre til stede i testrommet bør de plasseres slik at de ikke forstyrrer testsituasjonen og instrueres om å forholde seg passive under testingen.
- Tilrettelegginger, hjelp og forstyrrelser i testsituasjonen skal dokumenteres i testprotokollen og tas med i tolkningen av resultatene.

10.1 Testleder

Testleder er den som administrerer den aktuelle testen. Testleder kan være psykolog eller annen fagperson med nødvendig sertifisering (79). For eksempel kan Wechsler-testene gjennomføres av fagpersoner med mastergrad i pedagogikk med fordypning i pedagogisk- psykologisk rådgivning eller spesialpedagogikk, eller etter å ha gått eget sertifiseringsprogram.

Norsk Psykologforening har vedtatt International Test Commissions (ITC) Guidelines on Test-Use som standard for norske psykologers bruk av tester. Retningslinjen gir en oversikt over hvilken kompetanse brukere av tester trenger og er oversatt til norsk (80).

Det forutsettes at testleder er kjent med opplysningene som foreligger om barnet og om det er behov for særskilt tilrettelegging eller tiltak. Testleder bør også kjenne til om foreldrene har spesielle forventninger til hvordan testingen gjennomføres og hva som kan bli resultatet av testingen (79).

10.2 Fysiske rammebetingelser i testsituasjonen

For at barnet skal få vist sitt potensiale i testsituasjonen er det viktig at risikoen for å bli forstyrret underveis i testingen er minimal (79;81):

- Testrommet bør være komfortabelt og tilrettelagt med god lydisolering for å hindre støy utenfra, ha gode lysforhold og god ventilasjon.
- Møblene bør kunne tilpasses barnet for å sikre god arbeidsstilling.
- Testleder bør under administrering av testene kunne plassere seg slik i rommet at det muliggjør gode observasjoner av barnets strategier og arbeidsmåter.
- Vinduer/glassvegger bør kunne skjermes med gardiner eller markiser slik at barnet ikke avledes av synsinntrykk utenfor.

- Innredningen i testrommet bør være uten potensielle distraksjoner.
- Testmateriellet skal være organisert slik at administreringen kan foregå så smidig som mulig.
- Testmaterieell som ikke er i bruk bør kunne oppbevares utenfor barnets synsfelt.

Dersom tester skal administreres utenfor avdelingen, som for eksempel i barnehage, skole eller hjemme hos barnet, bør de fysiske rammebetingelsene i størst mulig grad legges til rette slik at forholdene som er nevnt over blir ivaretatt.

10.3 Barnets behov for tilrettelegging

Ulike funksjonsvansker og medisinske tilstander hos barnet kan kreve særlig tilrettelegging av testsituasjonen. Barnet og foreldrene må være informert om hvordan de best mulig kan møte forberedt når evnetestene skal gjennomføres. Se kapittel 9. Samtale med barn, ungdom og foreldre før utredning.

Noen barn og unge bruker medisiner som kan påvirke kognitiv fungering og det bør tas hensyn til hvor i behandlingsforløpet barnet er, i oppstart, behandling eller nedtrapping (48). Dersom det vurderes at medisinene kan påvirke testresultatene bør det i samråd med lege vurderes om barnet skal avstå fra å ta medisinene eller om tidspunkt for testing bør endres.

Enkelte tilstander kan medføre smerter og/eller økt tretthet eller fatigue og noen barn kan ha variabel dagsform og yteevne. Testleder må vurdere barnets behov for pauser i løpet av testingen og om det er behov for at testingen deles opp i økter som spres over flere dager.

Enkelte barn vil ha behov for ekstra støtte for å tilpasse seg og oppleve mestring i testsituasjonene. Særlig vil det gjelde barn som er sensitive og sårbare for nederlagsopplevelser og følelse av å ikke mestre.

Noen barn kan trenge visuell støtte for å ha oversikt over de ulike testene de skal utføre og for å motivere seg for gjennomføring.

Barn og unge med motorisk funksjonsnedsettelse/bevegelsesvansker må få testsituasjonen tilrettelagt, særlig med tanke på optimal sittestilling. Se kapittel 14. Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker.

For planlegging og gjennomføring av utredning for minoritetsspråklig barn, eller barn med begrensede norskkunnskaper, se kapittel 15. Minoritetsspråklige barn eller barn med begrensede norskkunnskaper.

Etter avklaring med foreldre kan det i enkelte tilfeller være nødvendig for barnet at testingen gjennomføres i et kjent miljø. Dette kan være aktuelt for eksempel der barnet eller ungdommen har et dårlig forhold til sykehus eller ved utredning av mulig utviklingshemming hos barn med diagnostisert autismespekterforstyrrelse.

10.4 Testadministrering

Testleder bør legge til rette for at barnet føler seg trygg nok til å få vist sitt potensiale og at testingen kan foregå uten andre til stede. Barn under skolealder ønsker gjerne at foreldre eller en annen voksen barnet er trygg på er til stede i testsituasjonen. Fra skolealder mestrer de fleste barn å være alene sammen med en testleder når barnet er godt forberedt på situasjonen.

Personer som skal sitte i testrommet bør plasseres slik at barnet ikke blir forstyrret og instrueres om å forholde seg passive. Erfaringsmessig kan enkelte barn bli veldig opptatt av hvordan foreldre reagerer på testsvarene de gir og ønske bekreftelse på at de har svart eller gjennomført en oppgave riktig. Testleder må forebygge at dette skjer. Erfaring viser at det kan være vanskelig for noen foreldre å innta en passiv rolle, da

de ønsker at barnet skal få vist sitt beste. Det er viktig at testleder presiserer for foreldrene at testen skal følge standardiserte retningslinjer for administrering. Se også kapittel 15.3 Bruk av tolk ved utredning.

10.5 Dokumentasjon av observasjoner og tilpasninger

De ulike testene har sine retningslinjer for hvordan testen skal gjennomføres og hvordan protokollen skal føres, herunder dokumentere om andre personer har vært til stede i rommet, samt observasjoner av atferd som kan ha betydning for tolkningen av resultatene (79;82).

Observasjoner og vurderinger av barnets atferd før, under og etter testing er viktig informasjon i vurderingen og tolkningen av testresultatene (83). Strukturen i en standardisert testsituasjon gjør at det særegne ved barnets problemløsningsstrategier kommer frem. Testleder kan se noen av barnets styrke- og vanskeområder, ferdighetsnivå, læringsstrategier, tilpasningsdyktighet, reguleringsfunksjon, utholdenhet/trettbarhet og egenledelsesfunksjoner. Testleder vil også få innblikk i hva som distraherer eller hjelper barnet til å holde konsentrasjonen og barnets reaksjoner på det å ikke mestre en oppgave.

Klinisk erfaring tilsier at barn av ulike grunner kan underyte i en testsituasjon. Noen barn har som handlingsmønster at de konkluderer raskt og mangler innledende kreative arbeidsprosesser, mens andre kan ha en negativ reaksjon på presiseringer av arbeidsoppgaver som gis i henhold til testmanualen. Dette er viktige kliniske observasjoner som vil inngå i den helhetlige diagnostiske vurderingen.

Alle tilpasninger av testsituasjonen skal dokumenteres i protokollen og tas med i tolkningen av resultatene (79). Det samme gjelder hjelp og forstyrrelser fra andre i rommet.

11 VURDERING AV EVNENIVÅ

Den primære diagnostiske indikasjonen på at det foreligger en utviklingshemming er ifølge ICD-10 generelt evnenivå mer enn to standardavvik under gjennomsnittet. En evneutredning står derfor helt sentralt i vurderingen av hvorvidt et barn har en psykisk utviklingshemming eller ikke. I tillegg skal det foreligge en svekkelse i adaptiv fungering som bør kunne knyttes til det lave evnenivået. Se kapittel 12. Kartlegging av adaptiv fungering.

Anbefalinger

- De nyeste Wechsler-testene bør være førstevalget (WPPSI-IV, WISC-V eller WAIS-IV) ved kartlegging av barn og unges evnenivå.
- Ved jevne evneprofiler er det ikke nødvendig med supplerende tester.
- Ved betydelig sprik i evneprofilen anbefales det å beskrive og forklare spriket mellom ulike deltester og skalaskårer og vurdere å rapportere fullskalamål med konfidensintervall.
- Supplerende evnetester og erstatningsdeltester bør primært brukes for å utforske styrke- og vanskeområder.
- Ved testing av barn som har betydelige utfordringer med språk og kommunikasjon bør fullskalamålet fra evnetesten suppleres med beskrivelser og tolkning av verbal forståelsesindeks, flytende resonneringsindeks og visuospatial indeks fra WPPSI-IV, WISC-V eller WAIS-IV.
- På grunn av læringseffekter bør det gå minst et år før barnet testes på nytt med den samme evnetesten.

11.1 Valg av evnetest

Evnenivå bør måles med individuelt administrerte evnetester som oppfyller følgende kriterier (48):

- Testene bør være laget for individuell administrering.
- Testene bør være standardiserte på et representativt utvalg av befolkningen og basert på normalfordelingsantakelsen om generelt evnenivå.
- Testene bør ha så gode psykometriske egenskaper som mulig.
- Testene bør baseres på en multidimensjonal, hierarkisk intelligensmodell som ikke bare gir en fullskalaskår/IQ-skår, men også indeksskårer for separate kognitive funksjonsområder (for eksempel verbal- og nonverbal forståelse).

I Norge er det testene WPPSI-IV, WISC-V og WAIS-IV som i tilstrekkelig grad tilfredsstillende disse kriteriene. De er også de mest brukte evnetestene i Norge i dag (48;84-87), har god teoretisk forankring (88;89) og høy validitet og reliabilitet (90). De gir i de aller fleste tilfeller et tilstrekkelig pålitelig estimat av individets evnenivå, i tråd med beskrivelsene gitt i ICD-10. Testene gir også mål på sentrale kognitive funksjonsområder som er relevante for mange praktiske vurderinger, for eksempel i skolesammenheng og ved differensialdiagnostikk.

Ikke alle Wechsler-testene tilfredsstillende de overnevnte kriteriene: Wechsler Non-verbal test of intelligence (WNV) og Wechsler Abbreviated Test of intelligence (WASI) er ikke normert i Norge. De dekker ikke bredden i funksjonsdomener tilstrekkelig og bør derfor aldri danne grunnlag for diagnosen utviklingshemming i tilfeller hvor WISC-V, WPPSI-IV eller WAIS-IV kunne vært brukt.

I tillegg til de nevnte testene er andre evnetester også i bruk i Norge, blant annet Leiter International Performance Scale – 3rd Edition (Leiter-3). Leiter-3 måler ikke et tilstrekkelig antall kognitive funksjonsdomener til å kunne vise pålitelige mål på generelt evnenivå. Den er heller ikke normert i Skandinavia eller Norge og erfaringer fra HABU gir grunn til bekymring for normgrunnlaget. Noen fagmiljøer har erfart at Leiter International Performance Scale - Revised (Leiter-R) har større samsvar med Wechlertestene og foretrekker denne. Leiter-R har amerikanske normer.

Dersom en ønsker et estimat på nonverbalt evnenivå, anbefales det å benytte skalaen Nonverbal Indeks fra testbatteriene WPPSI-IV eller WISC-V. Nonverbal indeks måler de samme teoretiske konstruktene som Leiter-3 er ment å måle og har skandinaviske normer. Man bør være oppmerksom på at disse testene ikke er fri for språklige krav og at barn med alvorlige språkforstyrrelser vil kunne ha vansker med å forstå språklige instruksjoner til oppgavene.

Når det gjelder andre evnetester er det fagpersonens ansvar å vurdere om testen tilfredsstillende kriteriene som er beskrevet over. Det bør begrunnes i den skriftlige rapporten dersom en velger å benytte andre evnetester enn WPPSI-IV, WISC-V eller WAIS-IV.

11.2 Vurdering av generelt evnenivå

Generell intelligens er et hierarkisk organisert teoretisk konstrukt som består av brede kognitive områder, blant annet flytende intelligens, krystallisert intelligens, arbeidshukommelse, arbeidstempo og visuospatiale evner. Disse er igjen uttrykk for snevre kognitive funksjoner som for eksempel induksjonsresonnering, minnespenn og visualisering (91).

For å kunne ta stilling til barnets eller ungdommens generelle evnenivå er det viktig med en likeverdig undersøkelse av alle de kognitive delområdene. Dersom en for eksempel kun benytter mål på nonverbale evner er blant annet de språklige delområdene utilstrekkelig kartlagt for å kunne vurdere det generelle evnenivået.

Dersom testresultatene viser en jevn evneprofil, som i tillegg støttes av observasjoner og komparentopplysninger om barnets funksjon i hverdagen, er det som regel ikke nødvendig med supplerende testing for ytterligere fastsettelse av evnenivå. I disse tilfellene er fullskalaskår (FSIQ) fra WPPSI-IV, WISC-V eller WAIS-IV et godt estimat på generelt evnenivå.

Wechlertestene gir i tillegg til fullskalamålet to andre mål på generelt evnenivå: Nonverbal indeks (NVI) og Generell evneindeks (GEI). Statistisk sett vil personer med lavt evnenivå ofte prestere bedre på arbeidsminne- og tempoprøvene i evnebatteriene. Ved å bruke GEI er det mulig å få et mål på generelle evner som i mindre grad er påvirket av arbeidsminne og tempo (88;90). Nonverbal indeks brukes blant annet ved utredning av barn med annen språk- og kulturbakgrunn. Se også kapittel 15. Minoritetsspråklige barn, eller barn med begrensede norskkunnskaper.

11.3 Sprikende evneprofiler

Fullskalamål på generelt evnenivå er av sterk prediktiv verdi for skoleprestasjon og dagliglivsfungering, på tross av eventuelle sprik i evneprofilen, men fullskalamål alene gir ikke grunnlag for å sette diagnosen utviklingshemming når det er store sprik i evneprofilen. Mål på generelt evnenivå bør nesten alltid rapporteres, på tross av eventuelle sprik i evneprofilen. Det er viktig at spredningen beskrives og forklares i tillegg til at fullskalamålet rapporteres (89).

Den vanligste formen for sprik i en evneprofil oppstår mellom indeksskåre som måler forskjellige brede kognitive funksjonsområder, som for eksempel språk eller flytende resonnering, eller mellom tempo- og

arbeidsminne og de øvrige funksjonene som er beskrevet over. I disse tilfellene er som regel både indeksprofilen og fullskalamålet tolkbar, så lenge det ikke er store sprik mellom deltestene.

Vanligvis fordeler sprik innad i indeksene seg langs grensene mellom snevre kognitive domener. Siden de fleste indeksskårer består av mål på flere kognitive underdomener, vil det ved sprik innad i en bred funksjonsindeks, være relevant å styrke indeksen med flere deltester som måler de samme snevre kognitive domenene som utgjør indeksen. Slik kan en avklare om resultatet skyldes tilfeldigheter eller systematiske forskjeller i kognitiv funksjon mellom snevre funksjonsdomener (88). Dersom det fremkommer sprik mellom deltester som er antatt å måle den samme snevre kognitive funksjonen, også etter supplerende testing, kan det være indikasjon for en bredere nevropsykologisk undersøkelse.

Vurdering av generelt evnenivå innebærer alltid en vurdering av språkfunksjon. Hos barn med språkvansker og/eller sprikende språklig profil er det nødvendig å bruke supplerende språktester dersom de spesifikke språkvanskene skal vurderes mer detaljert. Det er imidlertid ikke nødvendig for å kunne gjøre en diagnostisk utredning ved spørsmål om psykisk utviklingshemming. Se også kapittel 17.3 Spesifikke utviklingsforstyrrelser.

11.4 Bruk av erstatningsdeltester og supplerende tester

Det vil i noen tilfeller være nødvendig å benytte erstatningsdeltester eller supplerende tester for å gjøre en tilstrekkelig vurdering av barnets funksjonsnivå.

Ved erstatning av deltester som bidrar til estimatet av generell intelligens kan tester fra andre testbatterier benyttes, for eksempel NEPSY-II, så lenge de måler det samme underliggende kognitive konstruktet. Slik praksis forutsetter at den som tolker testresultatene har god kjennskap til verktøyet som benyttes, hva det måler og testens psykometriske egenskaper (92).

For testvalg ved utredning av barn med store sammensatte vansker, se kapittel 14. og for testvalg ved utredning av barn med minoritetsspråklig bakgrunn, se kapittel 15.

11.4.1 Testvalg ved utredning av barn med språkvansker og/eller hørselsvansker

WPPSI-IV eller WISC-V bør være førstevalg ved utredning av barn med språk- og/eller hørselsvansker. Dersom WPPSI-IV eller WISC-V ikke lar seg gjennomføre, bør utredningen suppleres med andre tester. Se oversikten nedenfor.

11.4.2 Oversikt over tester

Følgende tester bør være førstevalg ved vurdering av evnenivå

- **WPPSI-IV** (Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Fourth Edition)
Normert for barn i alderen 2:6-7:7 år
- **WISC-V** (Wechsler Intelligence Scale for Children – Fifth Edition)
Normert for barn i alderen 6:0–16:11 år
- **WAIS-IV** (Wechsler Adult Intelligence Scale – Fourth Edition)
Normert for personer i alderen 16:11–90:11 år

I tillegg kan det være nødvendig å supplere med en eller flere tester eller deltester fra andre testbatterier, selv om noen av testene ikke har norske normer. Avhengig av alder anbefales følgende

Barn under 6 år

- **WNV** (Wechsler Nonverbal Scale of Ability)

Normert for 4:0 år–21:11 år

- **Leiter-3/Leiter-R** (Leiter International Performance Scale – Third Edition/ Leiter International Performance Scale – Revised)
Normert for 2:0 år–20:11 år
- **SON-R 2 ½ –7** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test)
Normert for 2:6 år–7:11 år
- **Raven's 2** (Raven's Progressive Matrices 2)
Normert for 4:0–69:11

Barn 6–15 år

- **WNV** (Wechsler Nonverbal Scale of Ability)
Normert for 4:0 år–21:11 år
- **Leiter-3/Leiter-R** (Leiter International Performance Scale – Third Edition/Leiter International Performance Scale – Revised)
Normert for 2:0 år–20:11 år
- **SON-R 6–40** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test)
Normert for 6:0–40:11 år
- **Raven's 2** (Raven's Progressive Matrices 2)
Normert for 4:0–69:11

Ungdom 16–18 år

- **WNV** (Wechsler Nonverbal scale of ability)
Normert for 4:0 år–21:11 år
- **Leiter-3/Leiter-R** (Leiter International Performance Scale – Third Edition/Leiter International Performance Scale – Revised)
Normert for 2:0 år–20:11 år
- **SON-R 6–40** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test)
Normert for 6:0 år–40:11 år
- **Raven's 2** (Raven's Progressive Matrices 2)
Normert for 4:0–69:11 år

Språkvansker og/eller hørselsvansker

- **WNV** (Wechsler Nonverbal Scale of Ability)
Normert for 4:0 år–21:11 år
- **Leiter-3/Leiter-R** (Leiter International Performance Scale –Third Edition/Leiter International Performance Scale – Revised)
Normert for 2:0 år–20:11 år
- **SON-R 2 ½ –7** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test)
Normert for 2:6 år–7:11 år
- **SON-R 6–40** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test)
Normert for 6:0 år–40:11 år
- **Raven's 2** (Raven's Progressive Matrices 2)
Normert for 4:0–69:11

12 KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING

I følge ICD-10 er ett av de tre kriterieriene for diagnosen utviklingshemming at barnet har en signifikant svekkelse i adaptiv fungering (1;48). Kartlegging av hvordan barnet fungerer i hverdagen er derfor en viktig del av utredningen og bør gjøres ved bruk av anerkjente kartleggingsverktøy, eventuelt supplert med systematisk observasjon på arenaer der barnet er. Informasjon fra kartlegging av adaptiv fungering er av stor betydning også fordi det kan være utfordrende å få valide mål på kognitive evner ved bruk av formelle evnetester. I ICD-11 (50) vektlegges svekkelser i de adaptive ferdighetene mer enn IQ skårer, særlig ved gradering av utviklingshemming, fordi disse i større grad reflekterer fungering i hverdagen og hjelpebehov.

Kartlegging og vurdering av adaptiv fungering vil ofte være mer krevende enn vurdering av evnenivå og krever mer bruk av klinisk skjønn og erfaring.

Anbefalinger

- Det anbefales å benytte Vineland-3 eller ABAS-3 for å kartlegge adaptiv fungering.
- Det bør innhentes informasjon om barnets adaptive fungering fra minimum to informanter fra to arenaer og personene som besvarer spørsmålene må kjenne barnet godt og ha observert barnets typiske atferd i ulike sammenhenger.
- Testleder bør avklare om informantene ønsker å fylle ut kartleggingskjemaet sammen med en fagperson.
- Dersom kartlegging av adaptive ferdigheter ikke bidrar med tilstrekkelig informasjon bør utredningen suppleres med observasjon av barnet.

12.1 Om adaptive ferdigheter

Adaptive ferdigheter deles vanligvis inn i tre domener: Konseptuelle, sosiale og praktiske ferdigheter (92;93). For at diagnosen utviklingshemming skal kunne settes, må personen ha store begrensninger eller svekkelser (minst to standardavvik under gjennomsnittet) i adaptive ferdigheter for minst en av de tre typene adaptive ferdigheter (8;92):

- **Konseptuelle ferdigheter** handler om evnen til å forstå og kommunisere språklig og nonverbalt, planlegge daglige aktiviteter og akademiske ferdigheter som lesing og skriving.
- **Sosiale ferdigheter** handler om evnen til mellommenneskelige relasjoner som det å starte samtaler for å kommunisere ideer eller egne behov/ønsker. Det inkluderer også forståelse og evne til å følge lover og regler som gjelder i samfunnet.
- **Praktiske ferdigheter** handler om selvhjelpsferdigheter eller dagliglivets ferdigheter (ADL), som for eksempel personlig selvhjelpenhet, orientering i nærmiljøet og å hjelpe til med praktiske oppgaver hjemme.

Kartleggingsresultatene av den adaptive fungeringen må inngå i en helhetlig klinisk vurdering av barnet. For beskrivelse av hvordan adaptive ferdigheter bør vektlegges i en samlet klinisk vurdering, når resultatene fra den adaptive kartleggingen ikke gir et klart og entydig resultat, se kapittel 18. Samlet vurdering og konklusjon.

12.2 Verktøy for kartlegging av adaptive ferdigheter

Verktøy som kartlegger adaptive ferdigheter ved utredning med spørsmål om diagnosen psykisk utviklingshemming bør (48)

- være standardisert på et representativt utvalg av befolkningen
- ha så gode psykometriske egenskaper (reliabilitet og validitet) som mulig
- være basert på en multidimensjonal, hierarkisk modell av adaptiv atferd som ikke bare gir en samleskår, men også indeksskårer/ferdighetsskårer innen de tre domeneene
- være tilpasset alder, kjønn, sosiokulturell bakgrunn, religion og det samfunnet personen som kartlegges lever i

Det er ingen verktøy for kartlegging av adaptiv atferd som tilfredsstillende alle de nevnte kriterier (48). De som anses som de mest aktuelle å benytte i norsk sammenheng, fordi de finnes i norske versjoner, er Vineland Adaptive Behavior Scales – Third Edition (94) og Adaptive Behavior Assessment System – Third Edition (95).

Vineland-3 og ABAS-3 baserer seg kartleggingsskjema foreldre og/eller nærpersoneer selv fyller ut. Hvilken versjon av kartleggingsskjemaene i Vineland-3 eller ABAS-3 en bør benytte avhenger av informantens forhold til barnet som kartlegges. ABAS-3 har i tillegg til foreldre-, førskole- og lærerskjema, et skjema som kan benyttes for selvrappotering. Dette kan brukes fra 16 års alder.

Resultatene fra skjemaene gjør det mulig å se om skårene er to standardavvik eller mer under gjennomsnittet. Både Vineland-3 og ABAS-3 kommer også med intervensjonsguider som gir konkrete forslag til ulike tiltak basert på resultatene.

For barn med store og sammensatte behov kan Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI-CAT) (96) være aktuelt å benytte. PEDI-CAT finnes også i en norsk versjon. PEDI-CAT gir et mål på daglige aktiviteter, forflytning, sosial og kognitiv funksjon, samt barnets evne til å ta ansvar for oppgaver. Se også kapittel 14. Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker.

12.3 Egenskaper ved Vineland-3

Vineland-3 (94) gir et mål på et individs (aldersgruppe 3–26 år) generelle adaptive ferdigheter og på ferdigheter innen de mer spesifikke funksjonsområdene kommunikasjon, dagliglivets ferdigheter, sosiale ferdigheter og motorikk (3–9 år). I foreldre- og lærerskjemaet finnes det i tillegg den valgfrie indeksen maladaptiv adferd, som muliggjør en kvalitativ vurdering av eventuelle atferdsproblemer. Se kapittel 18.3 om vurdering av fjerdetegnsnivå ved atferdsproblemer.

Vineland-3 har nye skandinaviske normer på foreldrevurderingen. Også for lærerskjemaet er det gjennomført en skandinavisk normvalidering, men disse er validert mot tyske normer.

12.4 Egenskaper ved ABAS-3

ABAS-3 (95) kartlegger atferd innen ulike funksjonsområder (aldersgruppe 0–89 år) som blant annet kommunikasjon, funksjonelle førskoleferdigheter, fritid, sosiale ferdigheter og daglige aktiviteter.

I tilfeller der barn over fem år ikke kan gjennomføre formelle evnetester kan aldersekvivalenter fra ABAS-3 (null–fem år) være et nyttig supplement med informasjon om barnets utviklingsnivå. Man må i slike tilfeller ta hensyn til begrensinger som ligger i tolkning og bruk av aldersekvivalenter (97).

ABAS-3 har fem ulike kartleggingsskjemaer for forskjellige aldersspenn og informanter. For alderen 5–21 år er kartleggingsskjemaene, også førskole- og lærerversjonen, normerte i forhold til sammenslåtte dansk-svenske normer.

12.5 Vineland-3 og ABAS-3

I Norge har Vineland lengere tradisjon enn ABAS, siden ABAS ikke var tilgjengelig på norsk før i 2020 (95), men internasjonalt er både Vineland og ABAS mye brukt. Det finnes ingen publiserte studier som sammenligner de psykometriske og kliniske egenskapene ved de norske versjonene av Vineland-3 og ABAS-3. I en sammenligning av ulike instrumenters reliabilitet (indre konsistent, test-rest reliabilitet og inter-rater reliabilitet) og validitet (innholds-, begreps- og kriterievaliditet), vurderes både Vineland-3 og ABAS-3 å ha gode psykometriske egenskaper (adequate to excellent) (98). Andre studier nyanserer dette bildet. I en vurdering av Vineland-3 ble varierende test-retest reliabilitet trukket frem som en utfordring (99), mens en studie som sammenlignet ulike versjoner av ABAS fant en tendens til at ABAS-3 skårene var høyere i kliniske populasjoner enn resultatene fra ABAS-2 (100).

Det kan ikke gis noen klar anbefaling om valg av Vineland-3 eller ABAS-3, da det mangler studier som sammenligner norske versjoner av Vineland-3 og ABAS-3 i kliniske populasjoner.

12.6 Gjennomføring av kartlegging

Informasjon om adaptive ferdigheter bør innhentes fra personer som kjenner barnet godt og som observerer barnets typiske atferd i ulike sammenhenger. Det anbefales å få mål på adaptive ferdigheter fra barnets forskjellige arenaer (1). I tillegg til foreldrene bør det derfor innhentes informasjon fra ansatte i barnehage, skole eller andre nærpå personer. Det kan være diskrepans mellom foreldre og andre informanter (101;102).

Ved utfylling av kartleggingsskjemaet er det viktig å presisere at kartleggingen skal gi et bilde av hva barnet faktisk gjør, og ikke hva en tror barnet kan klare, da dette kan gi forhøyede skåre på skalaene og indeksene. Det er viktig å presisere for informantene at de svarer på om barnet faktisk er i stand til å utføre handlingen og i hvilken grad/frekvens barnet utfører de ulike handlingene uten hjelp fra voksne i hverdagen.

Ved utfylling av kartleggingsskjema kan enkelte foreldre/nærpå personer oppleve det som krevende å besvare spørsmålene i skjemaet alene. De bør da få tilbud om å fylle ut skjemaet med en fagperson til stede.

Selv om barnet selv kan fungere som informant (95), anbefales det at vurderingen primært baserer seg på å intervju personer som kjenner barnet godt (48). Barnet eller ungdommen kan imidlertid bidra med informasjon som supplerer den voksnes vurdering av barnets faktiske fungering.

Klinisk skjønn avgjør om det er nyttig og nødvendig å gjennomføre en strukturert kartlegging med flere informanter. For eksempel i de tilfellene der barnets fungering er svært lav kan informasjon om barnets hverdagsfungering også innhentes uten at det nødvendigvis gjøres en strukturert kartlegging. En samtale med foreldre/annen informant, klinisk inntrykk og en observasjon av barnet eller ungdommen vil da kunne gi tilstrekkelig informasjon om adaptiv fungering. Se også kapittel 14. Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker.

Resultatene fra den adaptive kartleggingen utgjør en viktig del av det helhetlige vurderingsgrunnlaget som må ligge til grunn ved diagnostisering. Ved vurdering av resultatene fra kartlegging av adaptive ferdigheter må det utvises godt klinisk skjønn og forsiktighet ved tolkning av resultatene.

12.7 Systematisk observasjon

Dersom kartleggingen med de ovennevnte kartleggingsverktøyene ikke bidrar med tilstrekkelig informasjon om barnet eller ungdommens adaptive ferdigheter, informasjonen er sprikende eller det er tvil om informantens rapportering, bør utredningen suppleres med observasjon i barnehage, skole eller en annen arena hvor barnet oppholder seg mye (48). Se også kapittel 13. Systematisk observasjon.

13 SYSTEMATISK OBSERVASJON

For å få tilstrekkelig informasjon om barnets eller ungdommens fungering, kan det være nødvendig å supplere utredningen med observasjoner av barnet i barnehage/skole eller hjemme.

Anbefalinger

- Observasjon bør vurderes dersom det trengs mer informasjon om barnets adaptive fungering, eller det er usikkerhet knyttet til om testresultatene samsvarer med hvordan barnet fungerer for øvrig.
- Det tverrfaglige teamet i HABU må avklare hvilke fagpersoner det er mest hensiktsmessig utfører den systematiske observasjonen.
- Hvor og hvordan observasjonen skal gjennomføres bør drøftes med barnet eller ungdommen og foreldrene.
- Det bør tas hensyn til om barnet, ungdommen eller familien kan oppleve det som belastende at observasjon gjennomføres hjemme, på skole eller fritidsaktiviteter.

13.1 Vurdering av behov for observasjon

Systematisk observasjon gir mulighet for at den som har ansvar for utredning og diagnostikk kan danne seg et bedre bilde av barnets adaptive fungering og om barnets fungering samsvarer med resultater fra testing (48).

Systematisk observasjon bør vurderes dersom det foreligger

- sprikende, usikker eller mangelfull informasjon for å kunne vurdere barnets funksjonsnivå
- behov for å vurdere grad av atferdsvansker hos barnet
- behov for å gjøre differensialdiagnostiske vurderinger

Systematisk observasjon kan bidra med informasjon om

- kommunikasjon (språknivå, grammatikk, gester, initiativ)
- kognitiv fungering (problemløsning, arbeidsminne, konsentrasjon)
- sosial fungering (interaksjon med andre, aldersnivå, lek)
- selvhjelpsferdigheter (av- og påkledning, toalettbesøk, vask av hender, måltid, behov for hjelp)
- grov- og finmotorikk
- atferdsvansker (selvskading eller fysisk utagering mot andre personer eller gjenstander)
- igangsatte tiltak, hvordan tiltakene organiseres, tilrettelegges og utføres i praksis

13.2 Fordeler ved observasjon

I barnehage, skole og på fritidsaktiviteter er barnet i sitt kjente og trygge miljø og i et mer naturlig samspill med sine omgivelser og andre barn. Det vil ofte være andre barn til stede som kan fungere som referanse i forhold til hva som er forventet ferdighetsnivå og normalutvikling. Barnet er også der sammen med voksne som kjenner det godt, noe som gir mulighet til å få supplert observasjonene med informasjon fra samtaler med disse nærpersionene.

Enkelte ganger kan informasjonen som er samlet inn peke i retning av at barnet har et høyere funksjonsnivå i barnehage eller på skole sammenlignet med hjemme. Årsaken kan være at foreldre tilbyr mer hjelp eller stiller mindre krav til barnet hjemme. Det kan også være at barnet utenfor hjemmet har flere rollemønstre

de ønsker å sammenligne seg med og som gjør at barnet strekker seg ferdighetsmessig. Barnet kan også vise bedre fungering i hjemmemiljøet, hvis barnehage eller skole oppleves uoversiktlig.

Den systematiske observasjonen kan gjennomføres av psykologen som er ansvarlig for diagnostiseringen, eller annen fagperson som inngår i det tverrfaglige teamet som utreder barnet. Ofte vil informasjon fra observasjonene gi nyttig informasjon for å kunne drøfte og anbefale tiltak i barnehage eller skole.

13.3 Gjennomføring av systematisk observasjon

Hvordan observasjonen gjennomføres avhenger av hensikten med observasjonen og hvilken informasjon det er ønske om å innhente.

Ved deltakende observasjon inngår fagpersonen i et samspill med barnet og konstruerer situasjoner for å få frem samhandling eller atferd en ønsker å observere.

Enkelte ganger ønsker en å observere hvordan barnet fungerer eksempelvis i lek eller i klasserommet. Den som foretar observasjonen bør innta en mer passiv rolle og i mindre grad være i direkte samhandling med barnet. Det er viktig å være oppmerksom på at ukjente personer kan påvirke barnet slik at atferden endres.

Ved strukturert observasjon defineres og operasjonaliseres målatferden slik at den kan observeres og måles. Det er sentralt å inkludere miljømessige faktorer som kan utløse og forsterke atferden (103). Atferden registreres enten kvantitativt i form av frekvens over en avgrenset tidsperiode eller intervaller, eller kvalitativt i form av beskrivelser. Nock og Kurtz (103) og Cooper et al. (104) gir eksempler på ulike registreringsskjemaer som kan benyttes og tilpasses.

I spesielle tilfeller kan det vurderes å ta opp videosekvenser av barnet eller ungdommen, slik at observasjonene kan drøftes og vurderes i tverrfaglig team. Dette krever samtykke fra den eller de som skal filmes.

13.4 Spesielle forhold å ta hensyn til ved observasjon

Det bør utvises varsomhet når det foreslås observasjon hjemme. Enkelte familier kan for eksempel ha erfaringer som kan bidra til skepsis til å la noen komme hjem for observasjon. En tydelig beskrivelse av hva man ønsker å observere kan gjøre at familien føler seg tryggere. Dersom det er behov for tolk ved konsultasjoner, vil det være behov for tolk også ved hjemmebesøk.

Eldre barn og ungdom kan oppleve det ubehagelig å bli observert på skolen og ha bekymringer for å bli utsatt for mobbing eller erting av medelever i etterkant. Ved planlegging av utredningen bør spørsmål om hvor og hvordan observasjonen skal gjennomføres, drøftes med ungdommen og foreldrene.

14 BARN OG UNGE MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER

Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker bør så langt som mulig utredes med en av testene som er anbefalt som førstevalg i kapittel 11. Vurdering av evnenivå.

For noen barn er det ikke mulig å gjennomføre oppgavene fra Wechsler-testene på standardisert måte og det kan være behov for å tilrettelegge eller modifisere utredningen. En grundig utredning og rapport som drøfter alle relevante aspekter knyttet til utredningen er å foretrekke fremfor ingen testing av barna og ungdommene.

Anbefalinger

- Barn med omfattende og sammensatte vansker bør utredes med tilrettelagt eller modifisert utredning.
- Den som utreder bør ha diagnosespesifikk kunnskap om den aktuelle barnegruppen og god kjennskap til kartleggingsinstrumentene som benyttes.
- For barn med omfattende tale- og bevegelsesvansker bør responsmodaliteten endres slik at de kan svare på oppgavene.
- Fordi det kan være vanskelig å vite om et barn med store motoriske vansker også har store kognitive vansker, bør en forsøke testoppgaver med endret responsmodalitet før en modifiserer utredningen.
- Barn med multifunksjonshemming/mental alder under to og et halvt år har behov for en modifisert utredning.
- Barn med omfattende sansetap må få benytte sine hjelpemidler under utredningen og testingen bør legges særskilt til rette slik at en ikke måler barnets sensoriske vansker, men evnenivået. Om mulig bør en samarbeide om utredningen med fagavdelinger innenfor Statped som har spesialkompetanse på sansetap.
- Standardiserte kartleggingsverktøy for vurdering av adaptive ferdigheter bør brukes med forsiktighet.
- Ved tolking og vurdering av resultatene bør det tas særlig hensyn til hvordan variasjoner i allmenntilstand, ernæringsstatus, smerter og epilepsi kan påvirke testresultatene.

14.1 Omfattende og sammensatte vansker

Barn med omfattende og sammensatte vansker har behov for tiltak som er omfattende, langvarige og sammensatte. For at tiltakene skal være utviklingsfremmende må de være tilpasset det enkelte barns forståelses- og utviklingsnivå. Dette krever at tiltakene bygger på utredningsresultater til det enkelte barn. Det å utrede barn med omfattende og sammensatte vansker stiller store krav til kjennskap til testinstrumentene og tilrettelagt utredning, samt varsomhet ved tolkning av testresultatene.

Utredning av det enkelte barn er helt nødvendig. Det er ikke mulig å slutte noe om kognitiv fungering hos det enkelte barn ut fra informasjon om fungering på andre områder. Det er eksempelvis ikke et en til en forhold mellom motorikk og kognisjon, slik at vi finner barn med normalt evnenivå også blant de barna med cerebral parese (CP) som har de mest omfattende motoriske vanskene (105). Vi må derfor utrede intellektuelle funksjoner hos hvert enkelt barn for å kunne si noe om deres kognitive fungering.

Kapittelet omhandler barn og unge

- med så omfattende tale- og bevegelsesvansker at de ikke kan svare med tale på spørsmål, eller peke på et svaralternativ i en flervalgsoppgave (eksempelvis noen barn med dyskinetisk cerebral parese)
- med så omfattende kognitive vansker (mental alder godt under 2 ½ år) at det ikke gir mening å administrere en standardisert evnetest (eksempelvis noen barn med Retts syndrom og autismspekterforstyrrelse)
- med omfattende og sammensatt sansetap (eksempelvis barn som er døv-blinde)
- med omfattende kognitive, motoriske og sensoriske vansker (multifunksjonshemming)

De gruppene som er nevnt ovenfor er kun ment som eksempler. Barn med nevnte diagnoser kan selvsagt ha en annen kognitiv fungering enn det som er indikert ovenfor.

Wechsler-testene forutsetter at barnet ikke har vesentlige utfordringer med å peke med en finger, håndtere gjenstander, skrive med blyant eller snakke. Flere av deltestene forutsetter også at barnet ikke har vesentlig nedsatt responstid. Selv om barnet kan klare å gjennomføre en oppgave, er det ingen garanti for et valid resultat. Hos eksempelvis barn med CP er det funnet et fullskalaresultat som lå tre til seks IQ-poeng lavere selv for de barna som kunne gjennomføre testoppgavene, enn om barnet ble testet med oppgaver som stilte mindre krav til finmotorikk og tempo (106;107). Dette aspektet er det viktig å være oppmerksom på ved tolkning av testresultatene.

En skiller mellom tilrettelagt og modifisert utredning (108). Tilrettelegging er å tilpasse hvordan oppgaven gis, uten å endre på hva oppgaven måler. Tilrettelegging omfatter å endre hvordan en test presenteres, responsmodalitet, tidsrammer og testsetting. Modifisering (forenkling) betyr at testen endres på en måte som påvirker hva den måler, eksempelvis ved å bare holde opp to gjenstander om gangen som et barn skal identifisere, og ikke presentere fem gjenstander på en gang som beskrevet i manualen. Ved modifisert utredning kan ikke testens normer brukes. Modifisert utredning må derfor bare brukes når formålet er å finne frem til hva som er potensialet hos barn med omfattende kognitive vansker.

Det kan være vanskelig å vite om et barn med store motoriske vansker også har omfattende kognitive vansker. Testoppgaver med endret responsmodalitet bør derfor prøves før en modifierer utredningen. Dette for å gi barnet en reell sjanse til å vise sitt forståelsesnivå.

Utredning av barn med omfattende tale- og bevegelsesvansker, sansetap og/eller omfattende kognitive vansker krever god kjennskap til særpreg ved denne gruppen barn og unge og til instrumentene som skal benyttes. Eksempelvis må testadministrator vite hva som er formålet med en oppgave for ikke å komme i skade for å modifisere en oppgave når målet er å tilrettelegge for motoriske vansker.

Barn med omfattende og sammensatte vansker har ofte kompliserte helseutfordringer. Ved utredning av kognisjon er det derfor særlig viktig å være oppmerksom på hvordan allmenntilstand, ernæringsstatus, smerter og epilepsi kan påvirke barnets fungering. Det er viktig å tilrettelegge testsituasjonen med hyppige pauser og muligheter for stillingsforandring. Har barnet hatt et stort epileptisk anfall natten før utredning, bør utredningen om mulig utsettes (109).

14.2 Endret responsmodalitet

Å endre responsmodalitet vil si å tilrettelegge for at barnet kan svare på oppgaver på en annen måte enn den typiske. Det er enklest å få til på flervalgsoppgaver, der svaret skal gis ved å peke på ett blant flere svaralternativer.

Wechsler-testene (110;111) inneholder flervalgsoppgaver (Matriser, Figurvekter, Visuelle Puslespill), men også ikke-språklige evnetester som Ravens's matriser (112) og testbatterier som NEPSY-II (113) inneholder oppgaver som ikke krever mer enn evnen til å peke. For å undersøke språkforståelse kan Ordgjenkjenningssoppgaven fra Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Fourth Edition (WPPSI-IV) benyttes. For aldersgruppen 1:7–7:6 år kan den norske versjonen av ord- og setningsforståelsestesten Computer-Based Instrument for Low motor Language Testing (C-BiLLT-Nor) benyttes (114). For noe større barn kan også ordforståelsestesten British Picture Vocabulary Scale (BPVS 2) (3:0–16:11 år) (115) og setningsforståelsestesten Test for Reception of Grammar (TROG-2) (4:0–16:11 år) (116) benyttes.

Endret responsmodalitet kan innebære at en benytter partnerassistert skanningsteknikk, eller at barnet peker på en annen måte enn ved å bruke en finger.

14.2.1 Partnerassistert skanningsteknikk

Ved partnerassistert skanning går testadministrator systematisk igjennom alle svaralternativene og barnet svarer bekreftende eller avkreftende til hvert av alternativene etter hvert som de presenteres.

Testadministrator bør peke ut samtlige alternativ, gjøre det i samme rekkefølge på alle oppgaver og bruke samme tonefall/spørsmålsstilling på samtlige oppgaver. Oppgaver som ikke skal beskrives i henhold til standardisert administrasjonsprosedyre må heller ikke beskrives ved skanning, men en kan stille helt åpne spørsmål som «skal det være den..., den..., den.....» samtidig med at svaralternativet pekes ut.

Barnet kan svare bekreftende eller avkreftende ved lyd, bruk av blick, bruk av blickpeking på grafiske JA og NEI symboler (se figur 2), eller ved ulike bevegelser barnet har kontroll over. Hva som er barnets *ja* og *nei* må være klart før oppgaven administreres. Det kan være hensiktsmessig å la en voksen som kjenner barnet godt tolke barnets respons. Den voksne må da være plassert slik i rommet at vedkommende ikke ser testoppgavene, kun barnets respons.

Figur 2

Eksempler på symboler for JA og NEI



Notat. Eksemplene for JA og Nei er utarbeidet av PhD, psykologspesialist Kristine Stadskleiv. Piktogrammene eies av Aragon Government og er utviklet av Sergio Palao for ARASAAC (<http://arasaac.org>) som distribuerer dem under Creative Commons License (BY-NC-SA.).

Partnerassistert skanning har den fordelen at testmateriellet kan benyttes i originalt format. Ulempen er at det er en tidkrevende administrasjonsform, noe som er særlig uheldig når en tester barn med omfattende motoriske vansker, siden de ofte har økt trettbarhet. Direkte valg er en raskere responsmåte enn skanningsløsninger og kan også være enklere å forstå (117;118).

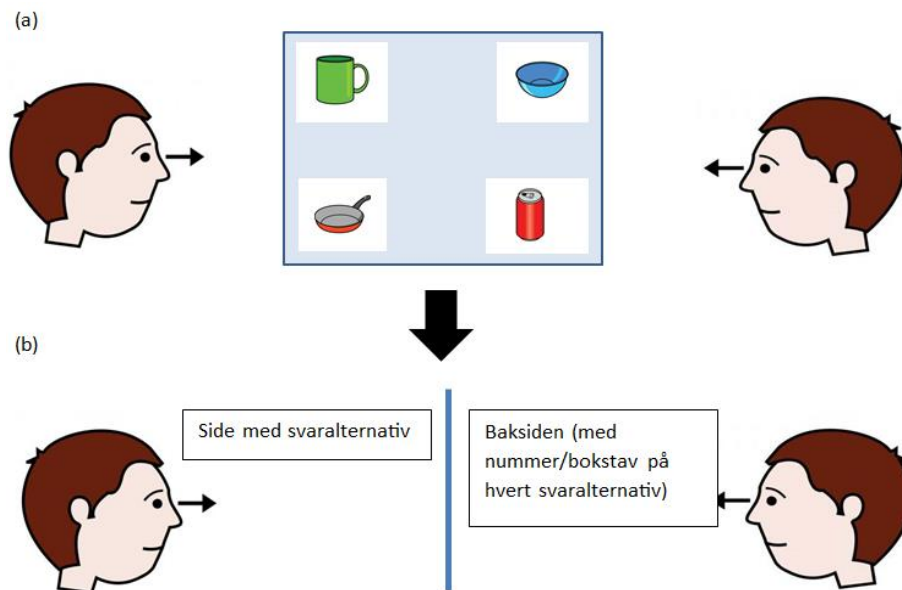
14.2.2 Alternative måter å peke på

For barn som ikke kan peke presist med en finger, kan testmateriellet tilrettelegges slik at de kan peke med en hel hånd, en pekepinne, hodelys, eller blikk.

For at blikkpeking skal være vellykket må testmateriellet tilrettelegges. Benyttes papirbasert versjon av testen må svaralternativene plasseres i en blikkpekeramme. Se figur 3. Eksempelvis om oppgaven har fire svaralternativer kan en lage oppgaveark der svaralternativene er plassert i hvert sitt hjørne av et laminert ark i A4-størrelse (a). Holdes det laminerte arket opp mellom barn og testleder, slik at feltet i midten er i øynehøyde og svaralternativene er vendt mot barnet (b), er det lett å se hvor barnet retter blikket.

Figur 3

Eksempel på hvordan tilrettelegge for blikkpeking



Notat. Modell for blikkpeking er utarbeidet av PhD, psykologspesialist Kristine Stadskleiv. Piktogrammene eies av Aragon Government og er utviklet av Sergio Palao for ARASAAC (<http://arasaac.org>) som distribuerer dem under Creative Commons License (BY-NC-SA.).

Det er også mulig å administrere testoppgaver på datamaskiner som har øyestyingsutstyr. Bruk av denne typen maskiner gjør det mulig å se hvor på skjermen barnet retter blikket. Dette kan brukes sammen med programvare som sporer og lagrer barnets blikkbruk, noe som gjør det mulig å analysere blikkbruken i etterkant av undersøkelsen.

Det er ingen signifikant forskjell på testresultater når barn som ikke har motoriske vansker besvarer testoppgaver med å peke med en finger, blikkpeking eller partnerassistert skanning (114;118).

Testselskapene har regler for kopiering av testmaterieill. For å tilrettelegge for blikkpeking bør en derfor søke testselskapene om tillatelse hvis en har behov for å kopiere eller skanne materieill.

14.3 Tilrettelagt utredning ved sansetap

Barn med store synsvansker kan svare på språklige oppgaver, mens taktile oppgaver kan erstatte de visuelle. Det er utviklet evnetester for blinde og sterkt svaksynte, som Intelligence test for visually impaired children (ITVIC) (119). Det er ikke kjent om det foreligger norske eller skandinaviske normer for disse oppgavene.

Mange barn med store motoriske vansker har vansker med oppfattelse og tolkning av visuell informasjon. Slike vansker, kjent som Cerebral Visual Impairment (CVI) (120) eller hjernesynshemming, må også tas hensyn

til ved administrasjon og tolkning av tester. Språkforståelsestesten C-BiLLT-Nor er utviklet spesifikt for barn med motoriske vansker, eksempelvis grunnet CP, og det er tatt spesielt hensyn til at mange av disse barna har CVI. Det benyttes derfor klare foto og ikke eksempelvis strektegninger eller illustrasjoner med mange detaljer (121).

Barn som er døve eller har omfattende hørselsvansker har behov for at språklige oppgaver formidles og kan besvares med tegnspråk, samt at instruksjoner på ikke-språklige oppgaver også gis på tegnspråk. Testingen må foregå på et rolig og godt lydisolert rom og hjelpemidler som taleforsterker kan være aktuelt å benytte. Mange barn med hørselsvansker har nytte av at det også benyttes tale, og det er da viktig å bruke et rolig taletempo, samt tydelig språk. Testleder bør sitte med ansiktet vendt mot barnet, slik at barnet kan se testleders munn når vedkommende snakker.

Om mulig bør en samarbeide om utredningen med instanser som har særlig kompetanse på barn med sansetap, slik som fagavdelinger innenfor Statped, Nasjonal behandlingstjeneste for hørsel og psykisk helse ved Oslo Universitetssykehus og Signo skole- og kompetansesentra. Om barnets sansetap skyldes en sjelden diagnose, kan det være aktuelt å samarbeide med Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

14.4 Modifisert evneutredning

Noen barn har for store kognitive utfordringer til at de klarer å besvare oppgaver fra standardiserte evnetester. Eksempelvis er WPPSI-IV normert fra to år og seks måneders alder, noe som innebærer at oppgavene er i vanskeligste laget for barn som kognitivt fungerer under to og et halvt års nivå. Disse barna og ungdommene kan en utrede med en modifisert versjon av en utviklingsskala. Før en går i gang med en modifisert utredning, bør en sjekke at barnet faktisk har et forståelsesnivå under to og et halvt års nivå. En kan gjøre dette eksempelvis ved å administrere Ordgjenkjenning fra WPPSI-IV og se om barnet klarer noen av disse oppgavene eller språkforståelsestesten C-BiLLT-Nor og se hvilken mental alder barnets resultat svarer til.

I Norge er det utviklingsskalaen Bayley Scales of Infant and Toddler Development – Third Edition (Bayley-III) (122) som er vanligst å bruke. Denne har ikke norske normer, men originalnormene, som dekker alderen 1–42 måneder kan benyttes. Testprotokollen og manualen er oversatt til norsk. Et alternativ til Bayley-III er Mullen Scales of Early Learning (MSEL) (123). Heller ikke MSEL har norske normer.

Ved en modifisert evneutredning er det viktig å ta hensyn til barnets styrker og utfordringer når testresultatene tolkes. For noen barn med autismespekterforstyrrelse og omfattende språkvansker vil flere av oppgavene fra både Bayley-III, MSEL og andre tester være vanskelige på grunn av de kravene som stilles til språk og kommunikasjon. For denne gruppen kan det å starte med oppgaver der barnet skal gjøre noe med et materiell (som å sette klosser oppå hverandre eller i rekke, utforske gjenstander sensorisk) eller å imitere den aktiviteten med et materiell som barnet spontant setter i gang med, være mulige strategier.

For andre barn er det ikke kravene til gjensidighet i kommunikasjon og forståelse for språk som er det utfordrende. Mange av oppgavene i Bayley-III og MSEL stiller store krav til motorikk og syn, så det vil ofte være aktuelt å plukke ut noen få oppgaver, og da særlig fra den kognitive skalaen og språkforståelsesskalaen. Funksjoner som det er særlig interessant å få informasjon om, er bruk av sansene, forståelse av årsak-virkning, objektpermanens, sosial orientering og forståelse for talte ord utenfor kontekst. Det vil ofte gi et riktigere bilde å se på hva den vanskeligste oppgaven barnet mestret tilsvarer i mental alder, enn å legge sammen skårene for de oppgavene barnet har klart, som en ville gjort når en undersøker yngre barn.

Opgaver tilsvarende de vi finner i Bayley-III og MSEL brukes i Carter Neurocognitive Assessment (CNA) for å gi informasjon om sosial oppmerksomhet, ikke-verbal kommunikasjon, visuell oppmerksomhet, auditiv

forståelse og vokal kommunikasjon (124). Oppgavene er tilrettelagt på en måte som har til formål å «minimalize the impact of severely impaired motor skills and expressive language on performance» (124).

14.5 Utredning av sosiale og adaptive ferdigheter

For barn med omfattende motoriske vansker, kan ikke verktøy som forutsetter selvstendig forflytningsevne og evne til å håndtere gjenstander benyttes.

For barn i førskolealder med motorisk vansker anbefales Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) (96). Forrige versjon av PEDI var bare normert for barn i førskolealder, men instrumentet foreligger nå på norsk i en nyere digital versjon, PEDI-CAT, der det er amerikanske normer for aldersgruppen 1–20 år. PEDI-CAT gir et mål på daglige aktiviteter, forflytning, sosial og kognitiv funksjon, samt barnets evne til å ta ansvar for oppgaver. Instrumentet er utformet slik at det tas hensyn til barnets forflytningsevne og motorikk ved presentasjon av spørsmålene.

Erfaringer tilsier at det også kan være hensiktsmessig å se på resultatene fra enkelte delspørsmål fra Vineland Adaptive Behavior Scales-Third Edition (Vineland-3) (94) eller Adaptiv Behavior Assessment System-Third Edition (ABAS-3) (95). Begge disse instrumentene foreligger nå i norske versjoner. Hvilket som er å foretrekke vil avhenge av en klinisk vurdering, da det ikke foreligger sammenligningsstudier av de norske versjonene. Se kapittel 12. Kartlegging av adaptiv fungering. Eksempelvis vil et barn på 10 år som har en samleskår på 27–29 poeng på delskalaen «lytte og forstå» på Vineland, få indeksskåren 9. Om barnet lytter til en fortelling i minst 30 minutter (spørsmål 16) og vurderes å forstå uttrykk som ikke er ment å forstås bokstavelig (spørsmål 19), bør dette legges mer vekt på, enn om samleskåren på skalaen blir lav fordi barnet har vansker med å snu hode, peke og fysisk vise at det kan følge oppfordringer. Denne bruken av Vineland-3 krever varsomhet siden praksisen ikke er forskningsmessig undersøkt.

15 MINORITETSSPRÅKLIGE BARN ELLER BARN MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER

Utredning av minoritetsspråklige barn eller barn med begrensede norskkunnskaper er faglig utfordrende. Det forutsetter at den som utreder har nødvendig erfaring og kompetanse til å vurdere hvordan barnets språk- og kulturerfaringer kan påvirke barnets testprestasjoner.

Anbefalinger

- Ved utredning av minoritetsspråklige barn eller barn med begrensede norskkunnskaper bør det benyttes de samme standardiserte kartleggingsverktøy for vurdering av evnenivå og adaptiv fungering som benyttes for andre barn.
- Utredningen bør suppleres med vurdering av barnets verbale og nonverbale språkferdigheter.
- Innhentet informasjonen bør tolkes og vurderes i lys av kunnskap om andrespråkservelse.
- Omfanget av eksponering for norsk og andrespråk i barnets tidlige utvikling bør kartlegges, også hos barn som er født i Norge.
- Tolk bør benyttes med forsiktighet ved utredning av evnenivå.
- På grunn av språk- og kulturpåvirkning bør ikke fullskala-IQ være avgjørende for diagnosen.

15.1 Evneutredning og profilvurdering

Barn med minoritetsspråklig bakgrunn og begrensede norskkunnskaper bør utredes med de samme kartleggingsverktøyene som anbefales for alle barn ved kartlegging av evnenivå og adaptiv fungering. I tillegg bør den som utreder vurdere barnets nonverbale kognitive funksjon og beherskelse av morsmål og norsk.

Barn har en biologisk forankret evne til å utvikle språk uten fonetiske avvik og kan derfor i motsetning til voksne, lære seg et andrespråk så godt at det lyder som majoritetsbarnas førstespråk. Hvis en ikke undersøker barnets ord og begrepsrikdom, kan en feilaktig anta at minoritetsbarna behersker majoritetsspråket jevngodt med majoritetsbarna. Dette kan lede til uberettiget mistanke om spesifikke språkvansker eller forsinket kognitiv utvikling (125).

Motsatt kan barn med språkvansker overvurderes kognitivt, fordi en for stor del av deres vansker tilskrives kulturelle erfaringer og manglende språkerfaring. God kunnskap om hvordan språk og kulturell bakgrunn kan påvirke testresultater er nødvendig for pålitelige vurderinger av barn med annen språk- og kulturbakgrunn.

For mer informasjon om utvikling av andrespråk, se kapittel 15.4.

15.1.1 Valg av testverktøy

Det anbefales å benytte WISC-V eller WPPSI-IV for å kartlegge evnenivå. Utredningen bør følge standardisert administrering og i minst mulig grad tilpasses. Etter at standardisert administrasjon er gjennomført kan en gå tilbake og gjøre tilpasninger, for å supplere de standardiserte resultatene med god kvalitativ informasjon, og eventuelt med andre tester eller med forsiktig bruk av tolk.

Tilpasninger og avvik fra standardisert testprosedyre skal tas med i tolkning av resultatene og beskrives i rapport og journalnotater.

15.1.2 Reliabilitet og validitet

Bruk av norske tester på barn med minoritetsbakgrunn svekker ikke testens reliabilitet, men gir store validitetsutfordringer. Det vil si at det er usikkerhet knyttet til om det er kognitiv funksjon eller andrespråksferdigheter som måles (126). Selv om lave skårer på en evnetest alltid er prediktive for prestasjon i skole og utdanning, er det ofte uklart hva som har forårsaket de svake resultatene hos barn med annen kultur- og språkbakgrunn. Bruk av tolk gjør lite for å bøte på truslene mot validiteten. Selv tester som er normert på barn med annen etnisk og kulturell bakgrunn har sterkt svekket validitet ved bruk på barn som testes på et andrespråk i utvikling (126).

15.1.3 Verbalsvake profiler

Minoritetsspråklige barn presterer gjennomgående svakere på verbale delprøver enn på ikke-verbale delprøver (127;128). Det vil si at de gjør det bedre på domenefrie mål på flytende intelligens, enn de gjør på mål for krystallisert intelligens og ervervet kunnskap (91). På gruppenivå er det et nesten lineært negativt forhold mellom graden av språk- og kulturbelastning og prestasjon på en deltest. Størrelsen på differansen avhenger særlig av eksponering for norsk og oppholdstid i Norge (126).

En slik verbalsvak evneprofil betyr vanligvis at barnet har normal evneutrustning, men dårlig norskbeherskelse, og er så hyppig forekommende at den kan regnes som en jevn profil for minoritetsspråklige barn (125). I disse tilfellene vil totalskår på evnetesten (fullskala-IQ i WISC-V) være kunstig drevet ned av svak språkbeherskelse og derfor være et ugyldig mål på evnenivå (125;126). Fullskala-IQ bør derfor ikke alene være utslagsgivende for diagnose. Selv hos barn med minoritetsspråklig bakgrunn og utviklingshemming vil en forvente relativt sett svakere prestasjon på verbale deltester enn på nonverbale mål og selvhjelpsferdigheter.

En praktisk, relevant og nyttig måte å bruke WISC-V på er å ta de flytende og domenefrie intelligensmålene som inngår i nonverbal indeks (NVI) på WISC-V og WPPSI-IV som en mulig indikasjon på evnenivå, mens verbaldelen heller inngår i kartleggingen av norskbeherskelse (128;129). En slik vurdering vil styrkes dersom en bruker flere mål på nonverbale evner, for eksempel Beery VMI-6 eller deltester fra NEPSY II, og det fremgår av anamnesen at barnet hadde normal tidlig språkutvikling på morsmålet. Det er likevel risikabelt å bruke nonverbale tester til å si noe sikkert om språkfunksjonen. I tillegg er en stor andel av henvisningene til habiliteringstjenesten knyttet til nettopp språk- og kommunikasjonsvansker og nonverbal testing må i disse tilfellene alltid suppleres med troverdige mål på språkfunksjon (126).

15.1.4 Nonverbale lærevansker

Når minoritetsspråklige barn har nonverbale kognitive vansker, kan det komme til uttrykk som en jevn evneprofil og lavt evnenivå (125;126). Dette skyldes at de forventede andrespråkvanskene trekker ned prestasjonen på de verbale deltestene, mens de nonverbale deltestene svekkes av de nonverbale kognitive vanskene. Disse barna står i fare for å bli feildiagnostisert med generelle lærevansker eller lett psykisk utviklingshemming, mens de i realiteten har spesifikke, ikke-språklige lærevansker (125). Det kan også være en fare for at man ikke avdekker at minoritetsspråklige barn har reelle vansker, men legger alle resultater på tospråklighet. Minoritetsspråklige barn kan ha både språkforstyrrelse og psykisk utviklingshemming. Man trenger å innhente informasjon fra flere kilder for å utrede dette.

Ved en jevnt svak evneprofil må det også tas med i betraktningen at flere nonverbale tester er sterkt kultursensitive, blant annet de som innebærer abstraksjon og hypotesetesting, for eksempel deltestene Matriseresonnering og Figurvekter. Abstraksjon og hypotesetesting er ferdigheter som styrkes av læring, og barn som ikke har hatt anledning til å lære disse ferdighetene vil prestere dårligere på slike tester enn barn

som har hatt den muligheten. En analyse av slike resultater bør derfor også innebære en vurdering av hvorvidt barnet har hatt anledning til å lære ferdigheten som testes.

15.2 Språkkartlegging

En avgjørende faktor for språklæring er erfaring med og eksponering for språket som skal læres (126). Det innebærer at mange norskfødte barn av foreldre med annet morsmål, som primært eksponeres for andre språk enn norsk før de begynner på skolen, i praksis har et annet morsmål enn norsk. Dette vil ha de samme konsekvensene som for barn med kort oppholdstid i Norge. Det er derfor svært viktig at en vurderer omfanget av eksponering for norsk og andre språk i den tidlige språkutviklingen, også hos barn som er født i Norge.

Språkkartleggingen bør i tillegg til språkdelen av Wechlertestene bestå av for eksempel

- Test for Reception of Grammar (Trog-2) (116)
- British Picture Vocabulary Scale II (BPVS 2) (115)
- Reynell språktester (130;131)
- Clinical Evaluation of Language Fundamental (CELF-4) (132)

En god beskrivelse av barnets norskferdigheter er også nødvendig for å vurdere hvilket utbytte barnet vil ha av eventuelle tiltak og undervisning på norsk.

15.2.1 Faktisk språkbruk

Det bør kartlegges hvordan barnet bruker og har brukt sine to eller flere språk. Sentrale spørsmål i denne delen av språkkartleggingen er oppholdstid i Norge, tid i barnehage, hjemmespråk, hvem som snakker hvilket språk med hvem og hvor hyppig. Kartleggingen av faktisk språkbruk gir innsikt i omfanget av og kvaliteten på både norsk- og morsmåleksponeringen barnet har hatt (125). Se også vedlegg 1. Sjekkliste anamnese og klinisk undersøkelse.

15.2.2 Kartlegging av morsmål

Kartlegging av morsmål innebærer en mer kvalitativ vurdering av informasjon fra ulike respondenter, som familie, lærere, morsmållærere, samspråklige tolker og sammenligning med samspråklige søsken.

Når foreldrene selv mener at barnets språkutvikling er forsinket eller har stagnert på morsmålet, er dette opplysninger som erfaringsmessig ofte viser seg å stemme. Informasjon fra samspråklig tolk eller pedagog om at barnet oppleves å være normalutviklet eller langt fremme språklig, er også erfaringsmessig pålitelige observasjoner.

Hvis kartleggingen viser svakere språkferdigheter enn alderstypiske ferdigheter, eller svakere språkferdigheter enn prestasjon på nonverbale tester, kan det skyldes minst to forhold. Den ene forklaringen er at barnet kan ha genuint forsinket språkutvikling. Den vanligste årsaken er imidlertid at barnet er i en samtidig prosess av morsmålstep og etablering av norsk, en prosess som tar mange år. Den som utreder må være oppmerksom på dette slik at ikke normalt morsmålstep automatisk tas som tegn på lærevansker (125).

15.3 Bruk av tolk ved utredning

Evneutredning bør primært skje på norsk. Bruk av tolk under standardisert testadministrasjon bør i minst mulig grad benyttes, fordi det kan bidra til en ukjent mengde usystematisk feilvariasjon som vanskeliggjør profilanalysen. Bevisst og kritisk bruk av tolk kan likevel være nyttig innen rammen av en kvalitativ vurdering. Særlig kan det være nyttig ved utprøving av grenser eller utforsking av spesifikke hypoteser knyttet til

årsakene til et barns vansker. Tolk bør forberedes på testsituasjonen. Truslene mot testvaliditet ved bruk av tolk er størst ved språktunge tester.

Tolk bør alltid brukes når foreldre og barn med begrensede norskkunnskaper skal informeres etter utredning (133). Se kapittel 21.3 Bruk av tolk ved formidling av diagnose.

15.4 Om utviklingen av andrespråk

Når barn snakker første- og andrespråket sitt like godt som barn som har disse språkene som morsmål, vil de to språkene ofte påvirke og forsterke hverandre positivt. Dette kalles additiv tospråklighet. Mange flerspråklige barn har både svakere morsmål- og norskbeherskelse enn ettspråklige barn (125). Dette kalles subtraktiv tospråklighet og kan ha negative konsekvenser for den språklige og kognitive utviklingen. Disse barna har ofte en helt typisk og forutsigbar kognitiv evneprofil.

Subtraktiv tospråklighet er vanlig hos barn som kommer til Norge i en tidlig fase av sin språkutvikling. I tillegg gjelder det barn som er født i Norge, men som hovedsakelig eksponeres for et annet morsmål enn norsk, for eksempel når barn av minoritetsspråklige foreldre ikke går i barnehage. Når norskopplæringen starter for disse barna går innlæringen som regel raskt. Samtidig bremser eller stanser utviklingen på morsmålet. Det kan gjøre fullstendig etablering av andrespråket vanskelig og føre til at barnet har to underutviklede språk.

Når barn lærer et andrespråk, skjer det blant annet ved at de lærer nye ord for begreper de allerede kan på morsmålet. Det er vanskeligere å lære nye ord på andrespråket hvis du ikke kan det tilsvarende ordet på morsmålet (125;128;134). Hvis skolen hjelper barnet med å videreutvikle førstespråket sitt, samtidig som barnet lærer og bruker andrespråket, vil alderstypisk begrepskunnskap fra morsmålet overføres effektivt til andrespråket. Dette er en viktig mekanisme for additiv, balansert tospråklighet, for rask innlæring av andrespråket, for sammenheng i begrepsutviklingen, og er et viktig argument for morsmålsopplæring i skolen.

Før andrespråket er godt nok utviklet til å drive den kognitive utviklingen alene, trenger mange barn støtte til å videreutvikle og vedlikeholde morsmålet sitt for å sikre at de har godt nok utbytte av blant annet undervisningen på skolen.

Andrespråkervervelse består blant annet av innlæring av dagligspråk og skolespråk. Dagligspråk er de sidene ved språket som etableres når barnet leker med og omgås andre barn. Når innlæring av andrespråket starter før åtte til ti år, vil barn vanligvis snakke andrespråket grammatisk korrekt og uten påfallende aksent etter to til tre år. På dette tidspunktet har de vanligvis mye mindre ordforråd og et fattigere nett av ordassosiasjoner enn sine ettspråklige jevnaldrende.

Skolespråk er de sidene ved språket som lar barnet bruke språket som intellektuelt verktøy for tenking og problemløsning og som er nødvendig i videre utdanning og arbeidsliv. Denne typen språkbruk kan, i motsetning til dagligspråk, bare utvikles ved målrettet undervisning og trening. Fra et barn begynner å lære et andrespråk tar det minst fem til syv år før ordforråd og begrepsutvikling er jevnbyrdig med majoritetsbarnas skolespråk, hvis det i det hele tatt blir jevnbyrdig. Et fullverdig skolespråk er en forutsetning for at barnet skal ha et normalt godt utbytte av undervisningen (125).

Andrespråklæringen foregår i situasjoner med lite eller mye støtte i konteksten og under tyngre eller lettere kognitiv belastning (128). Dagligspråket utvikles for eksempel med rik kontekststøtte fra andre barn og med lett kognitiv belastning. Derimot skjer utviklingen av skolespråk, for eksempel matematisk resonnering, med liten kontekststøtte og høy kognitiv belastning. Matematisk resonnering er avhengig av et godt utviklet skolespråk og det velfungerende dagligspråket er bare til liten hjelp.

Fordi det kan ta fem til syv år før et minoritetsspråklig barn oppnår et skolespråk som er rikt nok til å gi dem vanlig godt utbytte av opplæringen, vil de i løpet av den tiden de har brukt på å lære andrespråket, bli undervist på et språk de ennå ikke behersker (125). Derfor har de ofte svekket læringsutbytte i de formelle fagene, sammenlignet med de majoritetsspråklige barna. Dette kan ha konsekvenser for andre kognitive funksjonsområder enn de rent språklige og kan mistolkes til støtte for en feilaktig antakelse om at barnet har genuine lærevansker.

16 MEDISINSK UTREDNING

Medisinsk og genetisk utredning er en viktig del av det tverrfaglige og diagnostiske arbeidet som gjøres i spesialisthelsetjenesten når barn og unge utredes ved spørsmål om utviklingshemming. Utredningen er nødvendig for å avdekke og behandle ulike tilleggstilstander og finne mulig årsak til at barnet har en utviklingshemming.

Anbefalinger

- En fullstendig medisinsk anamnese bør innhentes før en setter i gang andre medisinske undersøkelser.
- Det bør gjennomføres en standard nevrologisk legeundersøkelse av alle.
- Syn og hørsel bør undersøkes hos alle.
- Det bør gjennomføres genetisk utredning ved sterk mistanke om, eller ved påvist utviklingshemming.
- Ved nevrologiske funn kan det være indikasjon for ulike tilleggsundersøkelser:
 - MR-undersøkelse av hode er kun indisert dersom det foreligger tilleggsymptomer.
 - Spinalpunksjon bør vurderes når en ikke finner annen årsak, for eksempel ved mistanke om encefalopatii og nevrometabolske sykdommer.
 - EEG bør kun utføres ved klinisk mistanke om epileptiske anfall eller forstyrrende epileptisk aktivitet.
- For barn født før 2012 og barn som ikke er født i Norge bør det på indikasjon gjennomføres en metabolsk screening i blod/plasma, urin og spinalvæske samt MR-undersøkelse av hode med spektroskopi.
- Ved progresjon av utviklingsforsinkelse eller tap av ferdigheter bør det gjennomføres MR-undersøkelse av hode og metabolske undersøkelser.

16.1 Anamnese og klinisk undersøkelse

En grundig anamnese skal sammen med den kliniske undersøkelsen bekrefte behovet for utredning av en mulig utviklingshemming (8;49;70;135). De skal også gi holdepunkter for en eventuell identifiserbar årsak, hvis den ikke allerede er kjent, og avdekke mulige differensialdiagnoser, komorbiditet og komplikasjoner. Se vedlegg 1. Sjekkliste anamnese og klinisk undersøkelse.

En god og nøyaktig anamnese og klinisk undersøkelse kan, sammen med resultatene fra de kognitive undersøkelsene, gi indikasjoner for valg av videre medisinsk utredning. Informasjon til en fullstendig anamnese kan innhentes av flere fagpersoner og på ulike tidspunkt gjennom utredningsforløpet.

I utgangspunktet bør det gjøres vanlig klinisk og nevrologisk undersøkelse med barnet eller ungdommen mest mulig avkledd. Det kan i enkelte tilfeller være utfordrende å få til samarbeid om målrettet undersøkelse av barn eller ungdom med utviklingshemming. Det er derfor viktig at barnet eller ungdommen og foreldrene er godt informert om hva som skal skje. Bruk av alternativ og supplerende kommunikasjon, for eksempel kroppsplakat eller stopp tegn, kan være nødvendig. Se også kapittel 6. Informasjon, medvirkning og samtykke og kapittel 9. Samtale med barn, ungdom og foreldre før utredning.

16.2 Genetisk utredning

Nye teknikker og verktøy for tolkning av genetisk variasjon utvikles kontinuerlig. Foreløpig er det ikke én undersøkelsesmetode i diagnostikken som er egnet til å påvise alle typer avvik. Helgenomsekvensering (Whole Genome Sequencing, WGS) vil trolig bli basisundersøkelsen i løpet av noen år. WGS kan påvise både sekvensvariasjon og kopitallsvariasjon (delesjoner og duplikasjoner) i proteinkodende og i ikke proteinkodende områder av genomet. Nye analyseverktøy er under utvikling og vil gjøre det mulig å påvise repetisjonsekspanjoner, som ved fragilt X-syndrom og dystrofia myotonika type 1, med WGS.

Uavhengig av testmetode er det mange genetiske årsaker som ikke påvises ved de genetiske undersøkelser som er tilgjengelige i dag. Dette skyldes hovedsakelig DNA-varianter som er vanskelig å detektere eller tolke, særlig spleisefeil, inversjoner og feil i regulatoriske områder. En person kan også være mosaikk, som vil si at den genetiske årsaken bare finnes i enkelte celler eller vev. Når leukocyt-DNA fra en blodprøve ser normal ut, vet man ikke sikkert at dette også gjelder alle andre celler i kroppen. Enkelte personer har et avvik som rammer et gen som ikke ennå er knyttet til en klinisk fenotype. Genetisk testing kan derfor ikke brukes til å utelukke en genetisk årsak til en persons vansker.

Med fremskridende teknisk utvikling kan det bli endringer i anbefalinger i rekkefølgen av genetiske undersøkelser. Det anbefales å holde jevnlig kontakt med genetisk avdeling om dette.

Tabell 1

Aktuelle genetiske utredninger

Undersøkelse	Indikasjoner og kommentarer
Kopitallsanalyse (array CGH eller SNP matrise)	Gjøres alltid. Unntak: spesifikk diagnostisk mistanke som for eksempel Noonan syndrom, som utløser en målrettet analyse.
Genpaneltesting	Gjøres ved negativt funn ved kopitallsanalyse gitt <ul style="list-style-type: none"> • moderat eller alvorlig grad av psykisk utviklingshemming eller • lett psykisk utviklingshemming med tilleggstrekk som for eksempel dysmorfe trekk, mikrocefali, epilepsi, medfødte misdannelser, veksthemming. <p>Husk å sende med prøver av biologiske foreldrene og å forklare dem mulige utfall av undersøkelsen.</p>
Trio-testing WES/WGS	I økende grad aktuelt. Legene i barnehabilitering kan rekvirere i samarbeid med genetikere.
Fragilt X-syndrom analyse	Bør gjøres med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle. Vurderes spesielt hos barn med autisme/utviklingshemming særlig ved relevant familieanamnese (136;137).
Karyotyping	Ved mistanke om trisomi 13, 18 eller 21, eventuelt etter anbefaling fra laboratoriet. Er langt på vei blitt erstattet av kopitallsanalyser.
MLPA analyser	Ved mistanke om enkelte spesifikke diagnoser for eksempel Smith-Magenis syndrom.
Sangersekvensering	Når familiens genfeil er kjent. Legg gjerne ved dokumentasjon fra tidligere testing.

16.2.1 Kopitallsanalyser

Ved hel-genomiske DNA-baserte kopitallsanalyser undersøkes hele arvestoffet for kvantitativ variasjon (copy number variants, CNV'er) sammenlignet med et referanse-DNA. Tilsvarende undersøkelse kan også gjøres på data fra WGS, noe som er i ferd med å bli implementert ved laboratorier som anvender WGS.

En genomisk kopitallsanalyse (array CGH eller SNP matrise) er et godt sted å begynne utredningen av utviklingshemming i fravær av klinisk mistanke om en bestemt tilstand. Analysen er kostnadseffektiv, og funnprosenten er relativt høy, ofte rundt 15 prosent (138). Svar foreligger som regel innen få uker fra laboratoriet mottar blodprøve (EDTA-blod) eventuelt munnslimhinneavskrap. Se nedenfor om prøvemateriale.

Undersøkelsen kan ha et resultat som enten

- avdekker årsaken til barnets vansker
- er normalt
- påviser variasjon som ikke lar seg klassifisere som benign eller patogen per i dag, det vil si variasjon av usikker signifikans (VUS) (se nedenfor om VUS)
- påviser et utilsiktede funn som gir informasjon om genetisk risiko for en annen tilstand enn problemstillingen man utreder for

16.2.2 Genpaneltesting

Det er i dag mulig å sekvensere (å bestemme rekkefølgen av nukleotidene A, T, C og G) i alle, eller et utvalg av, en persons ca. 20 000 proteinkodende gener samtidig ved hjelp av Next Generation Sequencing (NGS). Testingen utføres på DNA ekstrahert fra blod, eventuelt fra annet prøvemateriale etter avtale. Svartid er vanligvis tre til tolv uker. Informasjon om panelene (indikasjoner, panelbeskrivelser og genlister) finnes på genetikkportalen.no.

Artikkelen «Genpaneltesting» (139) beskriver NGS-basert genpaneltesting og poengterer blant annet at

- NGS-basert genpaneltesting vil ikke påvise alle patogene varianter i et gen (ingen gentest er 100 prosent sensitiv)
- noe genetisk variasjon kan verken klassifiseres som patogen eller nøytral og omtales som variant/variasjon av ukjent signifikans (VUS)
- utilsiktede funn som ikke har sammenheng med indikasjon for testingen forekommer hos en til noen få prosent avhengig av bioinformatisk filtreringsstrategi
- valg av analyse er avhengig av problemstilling hos den som testes
- laboratoriet har behov for gode kliniske opplysninger
- funnprosenten varierer med diagnosekategori
- resultatene kan ha konsekvenser for slektninger og for familieplanlegging
- trio-testing av foreldre og barn kan gi uventet informasjon om familierelasjoner

Funnprosent ved genpaneltesting i godt selekterte kohorter ved utredning av utviklingshemming, gitt normalt resultat ved genomisk kopitallsanalyse, er ca. 35–40 prosent (140;141). Avklaringsprosent er høyere ved trio-testing (analyse av biologiske foreldre og affisert barn) enn ved testing av kun barnet, og resultatene kan tolkes raskere. Trio-testing er spesielt egnet ved undersøkelse av store genpaneler og anbefales ved syndromutredning eller ved utredning av psykisk utviklingshemming.

En relativt hyppig årsak til moderat eller alvorlig grad av psykisk utviklingshemming er en ny-oppstått (*de novo*) patogen variant (142). Det vil si en variant som ikke finnes hos biologiske foreldre.

Genpaneler er ferskvare. Stadig identifiseres årsakssammenhenger mellom avvik som rammer nye gener og utviklingsavvik. Det er mulig å be om re-gransking av genvariantdataene etter to til tre år, eller tidligere dersom det tilkommer nye momenter av mulig diagnostisk betydning. Behandlende lege kan sende ny rekvisisjon (ikke ny blodprøve) med oppdaterte kliniske opplysninger for å be om slik re-gransking.

16.2.3 Trio-testing ved store genpaneler, hel-eksom testing

Ved undersøkelser av genpaneler som omfatter mange gener (>500) er prøver av biologiske foreldre til stor hjelp i tolkningsarbeidet. Det er viktig å spesifisere om mor eller far oppfattes som ikke-affisert eller som affisert (og eventuelt hvorfor) på deres respektive rekvisisjoner. Det blir ikke utført en fullstendig undersøkelse av foreldrenes DNA. Non-paternitet vil automatisk bli påvist.

Enten det er eksomet (alle proteinkodende gener, en til to prosent av genomet) eller genomet (alt DNA) som sekvenseres, er det per i dag eksomet som hovedsakelig blir undersøkt (WES-trio) (141).

En sjelden gang gjøres funn som ikke er årsaksforklaring til tilstanden barnet har, men som kan ha medisinsk konsekvens for barnet og/eller foreldrene, som for eksempel påvisning av økt risiko for arvelig kreft på grunn av en patogen *BRCA1* eller *BRCA2* variant. Slike utilsiktede funn som har medisinsk konsekvens blir rekvisisjonen informert om via analysesvaret.

Det er viktig at foreldre får informasjon om sannsynligheten for å finne en årsaksforklaring og muligheten for å gjøre usikre eller utilsiktede funn. Haukeland Universitetssykehus har utarbeidet et generelt informasjonsskriv til foreldre om trio-testing som er tilgjengelig på [Genetikportalen](#).

Indikasjoner for undersøkelse av genpanel/wes trio-testing (140) ved utredning av psykisk utviklingshemming, i kombinasjon med andre tilstander og/eller symptomer som

- epileptisk encefalopati
- alvorlig cerebral parese
- to eller flere medfødte organ misdannelser
- en organ misdannelse samt utviklingsavvik, avvikende vekstmønster, dysmorfe trekk eller uvanlig atferd
- vekstavvik (særlig mikro-/makrocefali)
- tre eller flere dysmorfe trekk
- uvanlig atferd samt en eller flere av faktorene nevnt over
- barneautisme
- alvorlig, konsistent og distinkt fenotype hos en eller flere slektninger og mistanke om genetisk årsak

16.2.4 Lysmikroskopiske kromosomanalyser

Lysmikroskopiske kromosomanalyser (karyotyping og FISH analyser) er blitt erstattet av mer sensitive DNA-baserte kopitallsanalyser ved de fleste indikasjoner. Dersom man ønsker å undersøke for balanserte kromosomavvik eller andre strukturelle avvik, må imidlertid lysmikroskopisk kromosomundersøkelse fortsatt utføres.

Dette gjelder for eksempel ved utredning av bærertilstand for translokasjoner (kromosomale omstokking), ved avklaring av type trisomi 13, 18 eller 21, ved avklaring av markørkromosomer (ekstra kromosombiter) og ved utredning av disponerende faktorer for habituell abort og infertilitet. Til lysmikroskopisk kromosomundersøkelse trengs en heparinblodprøve, ikke en EDTA-blodprøve.

16.2.5 Undersøkelse for fragilt X-syndrom

Fragilt X-syndrom (143) er ikke lenger blant de hyppigste påvisbare årsaker til utviklingshemming. I fravær av faktorer som reiser spesifikk mistanke om fragilt X-syndrom ved barneautisme eller utviklingshemming er funnprosent i Norge godt under en prosent (144). Mange andre årsaker til utviklingshemming er langt vanligere og påvises ved genpaneltesting eller koptallsanalyse (array CGH eller SNP matrise).

Store CGG-ekspansjoner (fullmutasjoner) i FMR1-genet er årsak til fragilt X-syndrom (FXS) hos gutter (med 46, XY karyotype). Syndromet er kjennetegnet av utviklingshemming med autistiske trekk. Jenter (med 46, XX karyotype) med tilsvarende *FMR1* (fullmutasjoner) kan være uaffiserte (en tredel) eller ha ulik grad av lærevansker eller lett psykisk utviklingshemming og også autistiske trekk (2/3) (145). Mindre CGG-ekspansjoner i FMR1 øker risikoen for ataksi i voksen alder og demensutvikling, særlig hos menn (ved 46, XY karyotype). Tilstanden kalles FXTAS og skyldes en annen sykdomsmekanisme enn ved fragilt X-syndrom. Hos et mindretall skyldes prematur ovarialsvikt en mindre CGG-ekspansjon i FMR1-genet. Påvisning av fragilt X-syndrom hos en person kan derfor ha stor betydning for slektninger.

For å påvise CGG-ekspansjoner i FMR1 trengs i dag en egen analyse dersom laboratoriet ikke oppgir at testen er inkludert i WGS undersøkelsen.

16.2.6 Lysmikroskopiske kromosomanalyser

Lysmikroskopiske kromosomanalyser (karyotyping og FISH analyser) er blitt erstattet av mer sensitive DNA-baserte koptallsanalyser ved de fleste indikasjoner. Dersom man ønsker å undersøke for balanserte kromosomavvik eller andre strukturelle avvik, må imidlertid lysmikroskopisk kromosomundersøkelse fortsatt utføres. Dette gjelder for eksempel ved utredning av bærertilstand for translokasjoner (kromosomale omstokking), ved avklaring av type trisomi 13, 18 eller 21, ved avklaring av markørkromosomer (ekstra kromosombiter), og ved utredning av disponerende faktorer for habituell abort og infertilitet. Til lysmikroskopisk kromosomundersøkelse trengs en heparinblodprøve, ikke en EDTA-blodprøve.

16.2.7 Variant med usikker betydning

Variant med usikker klinisk betydning (VUS) kan ikke vektlegges betydning i kliniske beslutninger siden de er vanlige. De fleste viser seg hvis de blir avklart, ofte etter mange år, å være uten medisinsk betydning, det vil si å være nøytrale/benigne. Testing av familiemedlemmer (segregasjonsanalyse) kan noen ganger avklare om en VUS er patogen eller ikke. Funksjonelle laboratorieanalyser av den enkelte VUS kan også noen ganger tillate re-klassifisering av en VUS som patogen eller benign. Slike analyser er per i dag ofte ikke tilgjengelig i diagnostikken.

16.2.8 MLPA

Multiplex ligand-dependent probe amplification (MLPA) kan brukes til å identifisere delesjoner av et enkeltgen, eller et eller flere eksoner i et gen. Dette er forandringer som er for små til å fanges opp av kromosomal mikroarray. De fanges heller ikke opp av forskjellige metoder for sekvensering (ES eller Sanger), fordi disse identifiserer varianter i basesekvensen. Ved delesjoner er det ikke feil i selve basesekvensen, men en hel sekvens på det ene allelet som er borte. Dermed kan igjen en slik undersøkelse av enkeltgener være aktuelt ved spesifikk mistanke, hvis det foreligger tilgjengelige prøber for det aktuelle genet.

16.2.9 Sangersekvensering

Sangersekvensering er sekvensering av enkeltgener, som langt på vei er erstattet av eksomsekvensering ved etiologisk utredning av mulig utviklingshemming. Sangersekvensering kan være aktuelt ved helt spesifikk mistanke til sykdomsgivende varianter i et spesielt gen (for eksempel GLUT1-mangel ved påvist lavt

spinalsukker). Enkelte gener kan også være dårlig dekket ved eksomsekvensering og igjen kan det ved spesifikk mistanke være aktuelt med undersøkelse av enkeltgener.

16.2.10 Utfylling av rekvisisjoner til genetisk analyse

De anamnesticke og kliniske opplysningene som oppgis på rekvisisjonen er essensielle både for analysevalg og for tolkning av resultatene.

Nøyaktige og utfyllende kliniske opplysninger gir grunnlag for bedre svar og rådgivning om andre aktuelle undersøkelser fra laboratoriets side. Kontakt genetiker/laboratorielege for veiledning og forslag dersom det er usikkerhet om hva det er hensiktsmessig å rekvirere.

Det er ofte aktuelt å sende inn prøver av biologiske foreldre i tillegg til prøve av pasienten selv, enten fordi det rekvireres trioanalyse eller fordi det er funnet varianter av usikker betydning. Foreldreprøver brukes til å vurdere om en funnet variant er nyoppstått (de novo) eller nedarvet. Nyoppståtte forandringer er mer sannsynlig av betydning enn forandringer nedarvet fra friske foreldre.

Det skal fylles ut en rekvisisjon for hver person det tas prøve av. Det må tydelig fremgå hva som er foreldreprøver og hva som er prøver av pasienten. Foreldreprøver i denne sammenhengen krysses av for diagnostisk prøvetaking (ikke bærerundersøkelse), fordi det dreier seg om diagnostikk av pasienttilstand. Ved funn av sikkert sykdomsgivende varianter hos pasienten, for eksempel fragilt X-fullmutasjon vil undersøkelse av foreldre, i dette tilfelle mor, gjelde testing for bærertilstand. Dette vil kreve genetisk veiledning.

16.2.11 Prøvemateriale

Til hel-genomisk kopitallsanalyse, MLPA analyser, analyse av FMR1-genet og genpanel analyser brukes EDTA-blod (3ml, ev. 0,5 ml ved vanskelig blodprøvetaking). Lysmikroskopisk kromosomanalyse krever heparinblod.

Ved vanskelig blodprøvetaking eller ved mistanke om mosaikk tilstand kan DNA ekstraheres fra munnslimhinneavskrap. Kontakt laboratoriet hvis det er ønskelig å drøfte mulighet for munnslimhinneavskrap. Det trengs spesielt prøvetakingsutstyr.

16.2.12 Bioteknologiloven

Alle leger kan rekvirere diagnostisk gentesting som ledd i en årsaksutredning. Bærertesting eller prediktiv testing hos en uaffisert person forutsetter derimot genetisk veiledning i forkant av testingen. Særlig testing for sykdomsdisposisjon hos uaffiserte barn under 16 år er strengt regulert. Resultatet av slik testing skal ha medisinske konsekvenser for barnet (146).

16.2.13 Nyttige nettsider

Genetikportal.no inneholder kontaktinformasjon til de genetiske laboratoriene i Norge, beskrivelse av deres analysetilbud og rekvisisjonsskjemaer. Genetikportal.no gir ikke et komplett bilde av anbefalt rekkefølge av diagnostiske tester ved en gitt tilstand, og er heller ikke til enhver tid oppdatert. Se også Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (147) og Genereviews (148).

16.3 Andre undersøkelser

16.3.1 Metabolske undersøkelser

Nyfødtscreeningen i Norge ble i 2012 utvidet til blant annet å gjelde flere metabolske sykdommer. For barn født i Norge før 2012 og barn som ikke er født i Norge, er det ved klinisk mistanke om metabolsk sykdom nødvendig å gjennomføre en screening i blod/plasma, urin, og spinalvæske, samt eventuelt MR caput med spektroskopi.

Hos barn som er testet tidligere, bør det ved progresjon av utviklingsforsinkelse og mistanke om metabolsk sykdom også gjennomføres metabolske undersøkelser minst i urin og heparinplasma.

Det anbefales en trinnvis undersøkelse for metabolske sykdommer. Generelt trengs det heparinplasma og urin som fryses ned så fort den kommer til laboratoriet. Barnet bør være fastende (21;149).

Se vedlegg 2 for oversikt over aktuelle metabolske undersøkelser.

16.3.2 MR og CT

Det er ikke behov for MR-undersøkelse ved utredning av utviklingshemming hos barn, med mindre det foreligger tilleggssymptomer.

Screeningundersøkelser av personer med utviklingshemming avdekker sjelden strukturelle forandringer i hjernen (3;150;151). Følgende tilleggssymptomer vil bidra til at det er aktuelt med MR-bilde av hode og/eller hele spinalkanalene (2;3;150-152)

- fokale nevrologiske utfall eller andre konkrete nevrologiske symptomer utover «soft signs»
- mikro-/makrocefali (hodeomkrets under 3 persentilen eller over 97 persentilen for alder)
- dysmorfe trekk
- epileptiske anfall og/eller tap av ferdigheter, både evnemessige, språklig og motoriske

Sistnevnte kan spesielt være symptom på en progredierende nevrologisk lidelse.

MR-undersøkelser vil ofte kreve at en bruker narkose, i hvert fall hos barn i førskolealder, for å få tilstrekkelig bildekvalitet uten bevegelsesartefakter.

Med få unntak er det ikke indisert å ta CT-bilder av hode, siden visualiseringskvaliteten for hjernestrukturer er for dårlig og pasienten blir utsatt for røntgenstråler. CT-undersøkelsen kan best påvise beinforandringer og forkalkninger, sistnevnte for eksempel ved kongenitale infeksjoner.

16.3.3 Spinalpunksjon

Spinalpunksjon er anbefalt hos barn med mistanke om nevrodegenerative og nevrometabolske sykdommer. Disse pasientene har ofte tilleggssymptomer, som for eksempel epilepsi og/eller bevegelsesforstyrrelse (153).

Det er også anbefalt å ta celletall, glukose, protein, antistoffer, immunglobuliner samt aminosyrer, laktat og pyruvat og eventuelt spesialprøver (154).

Spinalpunksjon må vurderes når en ikke finner annen årsak til utviklingshemmingen, på grunn av mulig behandlingssopplegg for eventuell metabolsk sykdom. Glukosetransportprotein type 1-mangel er vanligvis assosiert med epilepsi og/eller dyskinesi, men det er også beskrevet mildere former som kan behandles med ketogen diett (155;156).

16.3.4 EEG

Ved utredning av utviklingshemming må en være oppmerksom på og etterspørre eventuelle anfallssuspekterte episoder og tap av ferdigheter. Epilepsi er en klinisk diagnose og EEG er et hjelpemiddel for å understøtte diagnose og klassifisere anfall og epilepsitype. Indikasjon for EEG er primært mistanke om epileptiske anfall eller forstyrrende epileptisk aktivitet og bør ikke utføres rutinemessig av barn uten klinisk mistanke (3).

16.3.5 Urin

Urinundersøkelser vil i all hovedsak brukes for å avdekke metabolske tilstander hos barn med utviklingshemming. Indikasjon og mulige metabolske årsaker til utviklingshemming omhandles i avsnittet om mitrokondriell og metabolsk sykdom i kapittel 3.1.5.

16.3.6 Syn og hørsel

Barn med utviklingshemming har oftere en kombinert syns- og hørselshemming enn andre barn på sammen alder (157).

Barn som er født blinde har en økt risiko for utviklingshemming, for eksempel barn med optisk nerve hypoplasi (ONH), særlig ved bilateral ONH. Det er også beskrevet høyere forekomst av utviklingshemming hos barn som er blinde av andre årsaker (158;159).

Derimot finnes det evidens for at døvhets ikke har noe sammenheng med akademisk prestasjon og at disse barna ofte har normalt evnenivå (160).

Døvblindhet finnes oftere hos barn med dyp eller alvorlig psykisk utviklingshemming. Derfor er det diskutert om syns- og hørselshemming er underdiagnostisert hos barn med utviklingshemming (157;161).

Cerebral Visual Impairment (CVI) er beskrevet hos barn med for eksempel cerebral parese og Downs syndrom (162) og bør undersøkes (163).

Det anbefales at syn og hørsel blir undersøkt hos alle barn med mulig utviklingshemming.

17 DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET

Vurdering av differensialdiagnoser og tilleggslidelser (komorbiditet) er en viktig del av utredningen ved spørsmål om utviklingshemming.

Differensialdiagnostikk skal hindre feildiagnostikk ved at fagpersoner systematisk tar stilling til om det kliniske bildet, atferden og funksjonsnivået til barnet kan forklares på andre måter enn at det foreligger en utviklingshemming.

Barn med utviklingshemming har ofte økt forekomst av flere samtidige tilstander. Autismespekterforstyrrelser, hyperkinetiske forstyrrelser og/eller psykiske lidelser som for eksempel depresjon, angst og tvangslidelser forekommer hos 30–70 prosent av barn med utviklingshemming (8;164). Det er forstyrrelser som i høy grad påvirker funksjon og livskvalitet hos barnet og er derfor viktig å fange opp.

Det kan være risiko for at symptomer på psykiske lidelser eller funksjonsdiagnoser, som hyperkinetiske forstyrrelser og autismespekterforstyrrelser tillegges utviklingshemmingen, såkalt diagnostisk overskygging. Faren ved diagnostisk overskygging er at andre alvorlige tilstander forblir udiagnostiserte og at det dermed ikke settes inn riktig behandlingstiltak (165).

Noen av de mest vanlige komorbide og mulige differensialdiagnostiske tilstandene hos barn med utviklingshemming er hyperkinetiske forstyrrelser, autismespekterforstyrrelse, spesifikke utviklingsforstyrrelser og psykiske lidelser som for eksempel angst og depresjon (8).

17.1 Hyperkinetiske forstyrrelser

I ICD-10 beskrives hyperkinetiske forstyrrelser i F90. I diagnosemanualen DSM-5 (166) benyttes Attention Deficit / Hyperactivity Disorder (AD/HD) som betegnelse for tilstanden. Forkortelsen ADHD brukes ofte i klinisk sammenheng.

Anbefalinger

- Ved mistanke om ADHD som tilleggstilstand hos barn og unge med utviklingshemming, bør en nærmere utredning gjennomføres i HABU eller psykisk helsevern for barn og unge (BUP).
- Utredningen bør skje i henhold til Nasjonal faglig retningslinje for utredning og diagnostikk av ADHD.
- Ved kartlegging av ADHD-symptomer bør atferd og resultater fra tester relatert til oppmerksomhet vurderes i kontekst av kognitiv nivå/grad av utviklingshemming.
- Miljømessige faktorer som kan påvirke barnets atferd bør vurderes.
- Testsituasjonen bør tilpasses slik at den tar hensyn til barnets oppmerksomhetsvansker.
- Ved usikkerhet knyttet til validiteten av den kognitive vurderingen bør HABU foreta en ny vurdering av mulig utviklingshemming på et senere tidspunkt og etter at tilrettelegging for / behandling av ADHD-symptomer er etablert.

17.1.1 Om ADHD og utviklingshemming

Det beskrives høyere forekomst av ADHD i populasjonen med utviklingshemming enn i befolkningen generelt og høyere forekomst ved mer alvorlige grader av utviklingshemming. ADHD ved alvorlig eller dyp utviklingshemming er ofte preget av høyere forekomst av hyperaktivitet. Det beskrives betydelig økt forekomst av ADHD ved enkelte tilstander, som ASF, fragilt X-syndrom og Williams syndrom (167;168).

Hos noen barn er ADHD-diagnosen satt først, mens en senere får mistanke om at det også foreligger en utviklingshemming. ADHD kan også være en mulig differensialdiagnose til utviklingshemming. Barn med ADHD kan fungere innen alle evnenivåer, både over og under gjennomsnittet. I litteraturen beskrives det et generelt redusert nivå på evnetester hos en stor del av populasjonen med ADHD. Det kan dels skyldes at oppmerksomhets- og hyperaktivitetsforstyrrelsen påvirker kognisjon og dels at det er flere med utviklingshemming som ikke har fått diagnosen blant barn med ADHD (168;169).

Ved mistanke om ADHD bør barnet utredes nærmere, enten i HABU eller i psykisk helsevern for barn og unge (170). Ansvarsfordelingen bør være avklart ved det enkelte helseforetak. Ved utredning bør Nasjonal faglig retningslinje for utredning, behandling og oppfølging av ADHD / hyperkinetisk forstyrrelse (171) benyttes.

Det er vanlig å benytte anerkjente skjemaer for kartlegging av atferd i utredningen, for eksempel ADHD Rating Scale – IV (ADHD-RS-IV) (172). For barn med en lettere grad av utviklingshemming bør disse benyttes. Det er imidlertid få kartleggingsverktøy som er tilpasset personer med utviklingshemming, spesielt de mer alvorlige gradene (167). Sjekklistene Aberrant Behaviour Checklist (ABC) (173) og Developmental Behavior Checklist (DBC) (174) er utviklet for å måle atferdsvansker hos personer med utviklingshemming og/eller autisme. Dette kan være aktuelle kartleggingsverktøy selv om de også har begrensninger, som at de er utviklet basert på små utvalg og at barn med de alvorligste grader av psykisk utviklingshemming ikke er inkludert i normeringsgrunnet (173), eller at det er få spørsmål som er knyttet til ADHD (174).

Ved kartlegging av ADHD-symptomer bør atferd og resultater fra eventuelle tester relatert til oppmerksomhet vurderes i kontekst av kognitivt nivå og grad av utviklingshemming.

I vurderingen vil det være viktig å skille ADHD-symptomer fra atferd som kan ha sin bakgrunn i urealistiske krav eller som skyldes reaksjon på manglende tilrettelegging med tanke på utviklingshemmingen. Å innhente informasjon om miljømessige faktorer er en del av utredningen.

Oppmerksomhetsproblematikk kan påvirke testprestasjoner negativt. Barn og unge som har en ADHD-diagnose og som har store oppmerksomhetsvansker, kan underytle på standardiserte evnetester. Det kan være behov for ekstra tilpassing av testsituasjonen, for eksempel å dele den opp i kortere økter. Det er viktig å legge vekt på informasjon om adaptiv fungering. Observasjon i barnets vante miljø kan gi nyttig informasjon om barnets fungering.

Dersom det er usikkerhet knyttet til den kognitive vurderingens validitet, bør det foretas en ny vurdering av mulig utviklingshemming på et senere tidspunkt, og etter at tilrettelegging av omgivelser og eventuell medikamentell behandling for ADHD-symptomer er etablert. Se kapittel 18. Samlet vurdering og konklusjon.

17.2 Autismespekterforstyrrelse

I ICD–10 beskrives autismespekterforstyrrelser (ASF) i F84 Gjennomgripende utviklingsforstyrrelser.

Anbefalinger

- Ved mistanke om ASF bør utredning gjennomføres i tråd med Regional retningslinje for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelser.
- Diagnostiseringen av mulig utviklingshemming hos barn med diagnostisert ASF bør foretas etter at tilrettelegging av barnets omgivelser med tanke på ASF er etablert.

17.2.1 Om autismespekterforstyrrelser og utviklingshemming

Det er en høy samtidig forekomst av ASF hos barn med utviklingshemming. En studie refererer til en komorbiditet på 28 prosent i en gruppe barn med utviklingshemming (8). Det er mer vanlig å finne ASF når utviklingshemmingen er del av et syndrom, som blant annet fragilt X-syndrom (25–47 prosent) og Downs syndrom (5–10 prosent). Omvendt refereres det i litteraturen til en forekomst av utviklingshemming hos barn med ASF på rundt 45 prosent (175).

ASF kan diagnostiseres fra rundt to – tre årsalder (176). Mange barn med dobbeltdiagnosen vil dermed få en ASF-diagnose før en eventuell utviklingshemming blir diagnostisert. Samtidig vil det ved en del tilstander hvor det er kjent årsak til utviklingshemmingen, som for eksempel Downs syndrom, oftere bli satt en diagnose innen autismespekteret senere enn ellers (177).

En del barn med ASF uten utviklingshemming vil vise en forsinket utvikling tidlig i livet, ofte når det gjelder språk, og det kan være usikkerhet om hvorvidt det også foreligger en utviklingshemming. Differensialdiagnostiske overveielser vil derfor være aktuelle.

Ved mistanke om ASF bør barnet utredes i tråd med Regional retningslinjer for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelse (72). Det kan være nødvendig å tilpasse eller anvende egne kartleggingsskjema for vurdering av ASF hos barn med alvorlig eller dyp utviklingshemming, for eksempel Developmental Behavior Checklist (DBC) (174) i stedet for, eller i tillegg til øvrige verktøy.

Ved spørsmål om ASF hos barn med dyp utviklingshemming og/eller sanseproblematikk, for eksempel blindhet, er det viktig å være kjent med grunntilstanden. Dette er diagnosegrupper hvor stereotyp atferd er mer vanlig og kan være knyttet til dyp utviklingshemming/sansedepivasjon, og ved diagnostisering vil det derfor være viktig å se på de øvrige diagnostiske kriteriene for ASF.

Utredning av mulig utviklingshemming hos barn som har fått diagnosen ASF foretas etter vanlige retningslinjer, men på grunn av de spesielle utfordringene knyttet til områder som sosial interaksjon og kommunikasjon, kan det være nødvendig å tilrettelegge testsituasjonen, for eksempel teste barnet i sitt kjente miljø eller velge tester uten språklige krav. De spesielle utfordringene vil også påvirke resultatet fra kartleggingen av adaptive ferdigheter og må tas hensyn til i den totale vurderingen av mulig utviklingshemming. For å sikre at barnet fungerer så optimalt som mulig, bør diagnostiseringen av mulig utviklingshemming foretas etter at tilrettelegging av barnets omgivelser med tanke på ASF er etablert. Se kapittel 18. Samlet vurdering og konklusjon.

17.3 Spesifikke utviklingsforstyrrelser

I ICD–10 beskrives spesifikke utviklingsforstyrrelser under F80–83.

Anbefalinger

- Barn med forsinket utvikling som ikke fyller kriteriene for utviklingshemming bør på indikasjon utredes videre for spesifikke utviklingsforstyrrelser av tale og språk, eller spesifikke utviklingsforstyrrelser av skoleferdigheter/lærevansker.
- Det bør være avklart i det enkelte HABU om utredning av spesifikke utviklingsforstyrrelser gjøres i HABU eller i PPT/Statped.
- HABU bør gjøre en ny evnevurdering innen tre år på barn med uspesifisert utviklingsforstyrrelse av skoleferdigheter eller blandet utviklingsforstyrrelse av spesifikke ferdigheter, som er i grenseland for utviklingshemming og hvor man er i tvil om konklusjonen.

17.3.1 Om spesifikke utviklingsforstyrrelser og utviklingshemming

Spesifikke utviklingsforstyrrelser av tale og språk, spesifikke utviklingsforstyrrelser av skoleferdigheter, lærevansker og blandet utviklingsforstyrrelse i spesifikke ferdigheter er vanlige differensialdiagnoser ved utredning av mulig utviklingshemming.

Ved spesifikke utviklingsforstyrrelser har barnet vansker med læring på et eller flere områder som ikke samsvarer med det generelle kognitive nivået (1). Det åpnes for at en spesifikk utviklingsforstyrrelse kan være en tilleggsdiagnose ved utviklingshemming, for eksempel ved en betydelig svekkelse i språklige ferdigheter i forhold til ikke-språklige funksjoner. Spesifikke utviklingsforstyrrelser defineres imidlertid ofte som en spesifikk lærevanske med evnenivå innenfor normalområdet (178) og er viktig differensialdiagnostisk i utredning av mulig utviklingshemming.

For barn med generelle lærevansker som ikke møter kriteriene for diagnosen utviklingshemming, kan diagnosene beskrevet i F80–F83 være aktuelle. Det vil ofte være vanskelig å konkludere diagnostisk når evnenivå og adaptive ferdigheter ligger rundt grensen for utviklingshemming, og det kan kreve supplerende testing og innhenting av ytterligere informasjon om funksjon i hverdagen. Dersom det er tvil om evnenivå og adaptive ferdigheter, for eksempel når resultatene ligger i grenseområdet, bør det foretas en ny evnevurdering innen tre år. Se kapittel 18. Samlet vurdering og konklusjon.

Spesifikke utviklingsforstyrrelser følges oftest opp i primærhelsetjenesten/PPT, men det kan være behov for videre utredning av barn med omfattende vansker, for eksempel ved store språk- og kommunikasjonsvansker. Det bør være avklart på systemnivå i det enkelte HABU om videre utredning i slike tilfeller foretas i HABU eller Statped.

17.4 Psykiske lidelser

Det beskrives en betydelig økt forekomst av psykiske lidelser blant personer med utviklingshemming, sammenlignet med personer uten utviklingshemming (179;180). Ved enkelte syndromer ses også en forhøyet forekomst av spesifikke psykiske lidelser (181).

Den økte forekomsten av psykiske lidelser kan ha flere årsaker. I noen tilfeller kan det forstås som en konsekvens av kognitiv overbelastning på grunn av krav og forventninger som barnet ikke mestrer (179).

Anbefalinger

- Vurdering av barns psykiske helse bør inngå i en helhetsvurdering ved utredning av mulig utviklingshemming og ved behov bør det sørges for diagnostisk utredning av psykiske lidelser.
- Somatiske årsaksforklaringer, miljømessige forhold og tegn på kognitiv overbelastning bør alltid vurderes.
- Som hovedregel skal barn med lett eller moderat utviklingshemming, som i tillegg har en psykisk lidelse, få tilbud om viderehenvisning til psykisk helsevern for barn og unge.
- Ved usikkerhet knyttet til differensialdiagnoser bør det foretas en ny vurdering av mulig utviklingshemming etter behandling og tilrettelegging for den psykiske lidelsen.

17.4.1 Om psykisk helse og utviklingshemming

Når det er spørsmål om både utviklingshemming og psykiske lidelser er det nødvendig å foreta differensialdiagnostiske overveielser.

Den psykiske helsetilstanden hos barn og ungdom vil erfaringsmessig kunne påvirke både adaptiv fungering og ytelser i mer formelle testsituasjoner. Fagpersoner i HABU bør i forbindelse med utredning fange opp tegn på psykiske lidelser og/eller utfordrende atferd. Egne observasjoner eller screeninger, for eksempel med sjekklistene Aberrant Behavior Checklist (ABC) (173), Developmental Behavior Checklist (DBC) (174) eller Psychopathology in Autism Checklist (PAC) (182) kan benyttes (165;183). Miljømessige forhold og tegn på kognitiv overbelastning bør vurderes. Somatiske årsaksforklaringer som grunnlag for endring i atferd og følelsesuttrykk må alltid undersøkes. Ved behov bør det sørges for diagnostisk utredning av psykiske lidelser.

Store psykososiale vansker, for eksempel som følge av traumer eller utilfredsstillende omsorgssituasjon, kan ha negativ effekt på barnets funksjonsnivå. I slike tilfeller kan det være behov for å foreta en ny vurdering på et senere tidspunkt, eventuelt utsette utredning av mulig utviklingshemming til barnet har en mer optimal livssituasjon.

Prioriteringsveileder – habilitering av barn og unge i spesialisthelsetjenesten (184) og Prioriteringsveileder – psykisk helsevern for barn og unge (170) beskriver ansvarsforholdet og samarbeidet for utredning og behandling av psykiske lidelser mellom HABU og psykisk helsevern for barn og unge nærmere.

Ved usikkerhet knyttet til differensialdiagnoser bør det foretas en ny utredning av mulig utviklingshemming på et senere tidspunkt og etter at tilrettelegging og eventuell behandling for psykiske lidelser er iverksatt. Se kapittel 18. Samlet vurdering og konklusjon.

18 SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON

Før det endelig konkluderes etter en utredning av mulig psykisk utviklingshemming er det flere sentrale problemstillinger som bør inngå i den samlede vurderingen.

Anbefalinger

- Diagnosen psykisk utviklingshemming skal stilles når evnenivå og adaptive ferdigheter er pålitelig utredet, samsvarer og tilfredsstillende kriteriene for diagnosen.
- Diagnostiseringen bør bygge på en tverrfaglig vurdering der psykososiale, motoriske og medisinske forhold som kan påvirke prestasjoner på tester inngår i den samlede vurderingen.
- Fra femårsalderen og senest i løpet av barneskolealder bør diagnosen utviklingshemming som hovedregel kunne stilles og grad av utviklingshemming vurderes.
- Dersom evnenivået er høyere enn de adaptive ferdighetene, bør evnenivået benyttes for å presisere grad av utviklingshemming.
- Dersom de adaptive ferdighetene med sikkerhet er høyere enn evnenivået, bør de adaptive ferdighetene styre vurderingen av grad av utviklingshemming.
- Diagnostisk vurdering basert på klinisk skjønn alene bør unngås, men utredningen kan suppleres med større innslag av klinisk skjønn i tilfeller hvor standardisert utredning er vanskelig eller umulig.
- Atferdsproblemer bør kodes med bruk av underklassifikasjon på fjerdetegnsnivå sammen med diagnosene F70–F79.
- HABU har ansvaret for å innkalle enkelte barn til ny utredning og eventuelt fornyet årsaksutredning i HABU. Det gjelder
 - barn som får diagnosen F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming
 - barn under 5–6 år hvor en har skjellig grunn til å anta at barnet har utviklingshemming, men hvor en av ulike grunner ikke har kunnet konkludere
 - barn med utviklingsforstyrrelse av skoleferdigheter, eller blandet utviklingsforstyrrelse av spesifikke ferdigheter, som er i grenseland for utviklingshemming (F80–83) og man er i tvil om konklusjonen

18.1 Diagnostisering av utviklingshemming

Diagnostisering av psykisk utviklingshemming baserer seg på en helhetlig vurdering av all tilgjengelig og relevant informasjon om barnet eller ungdommen (1). Noen av faktorene som inngår i en slik helhetsvurdering er kliniske funn, psykometriske testresultater, barnets tilpasningsatferd, kulturell bakgrunn, og somatiske- og psykiske tilleggsvansker.

Når et barn har et pålitelig estimert evnenivå mer enn to standardavvik under gjennomsnittet og betydelig svekkede adaptive ferdigheter, vurdert i tråd med anbefalingene i kapitlene 11 og 12, og vanskene har oppstått før barnet fyller 18 år, skal en stille diagnosen psykisk utviklingshemming.

Hos de fleste barn er det godt samsvar mellom adaptive ferdigheter og evnenivå. Den diagnostiske vurderingen kan da være relativt ukomplisert.

I de fleste tilfeller kan diagnosen psykisk utviklingshemming stilles og graderes fra femårsalderen og senest i løpet av i løpet av barneskolealder. Enkelte kan få diagnosen tidligere.

18.2 Gradering av psykisk utviklingshemming

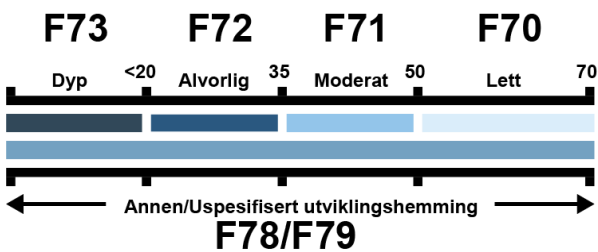
Diagnosemanualen skiller mellom diagnosene lett (F70), moderat (F71), alvorlig (F72) og dyp psykisk utviklingshemming (F73), i tillegg til diagnosene annen psykisk utviklingshemming (F78) og uspesifisert utviklingshemming (F79). Hvilken diagnose som er den riktige avhenger av hvor reduserte de kognitive evnene og adaptive ferdighetene er (F70–73).

Dersom barnet har åpenbar utviklingshemming, men sensoriske eller motoriske begrensninger gjør standardisert utredning vanskelig, kan diagnosen F78 Annen psykisk utviklingshemming brukes.

Ved åpenbar utviklingshemming eller hvor det ikke foreligger tilstrekkelig informasjon til å gradere utviklingshemmingen for eksempel hos yngre barn, benyttes gjerne diagnosen F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming i påvente av en mer pålitelig vurdering av evnenivå og adaptive ferdigheter. Se figur 4 og tabell 2.

Figur 4

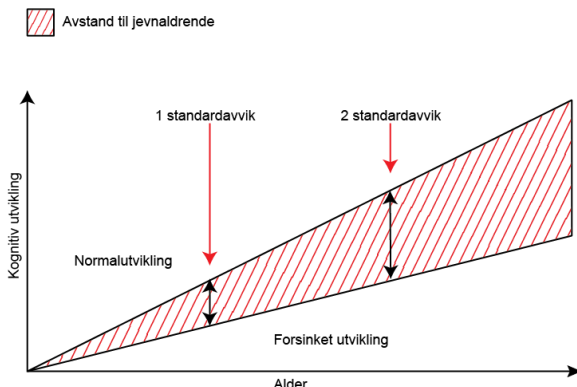
Ulike grader av utviklingshemming



Hvor alvorlig utviklingshemmingen er bestemmes av i hvor stor grad kognitive evner og adaptive ferdigheter avviker fra jevnaldrende. I begrepet utviklingshemming ligger det en erkjennelse av at det er utviklingen som er hemmet og går saktere enn hos jevnaldrende. Se figur 5. Avstanden til de jevnaldrende kan øke med alderen på tross av positiv utvikling. Det innebærer at barnet kan tilfredsstille kriteriene for ulike grader av utviklingshemming på ulike tidspunkter i sin utvikling.

Figur 5

Kognitiv utvikling til barn med forsinket utvikling eller en utviklingshemming sett opp mot deres jevnaldrende



Hos yngre barn med forsinket utvikling kan det være vanskelig å bestemme alvorlighetsgraden av forsinkelsen, eller om kriteriene for utviklingshemming er tilfredsstillt.

Dersom en mistenker utviklingshemming hos barn under fem år, men avstanden til jevnaldrende fremdeles ikke krysser grensen for utviklingshemming, eller resultatene er tvetydige, kan diagnosene F83 Blandet

utviklingsforstyrrelse i spesifikke ferdigheter, F88 Annen forstyrrelse av psykologisk utvikling, eller F89 Uspesifisert forstyrrelse av psykologisk utvikling benyttes. Alternativt kan R62.0 Forsinket oppnåelse av utviklingsmilepæler brukes. Se tabell 2.

Tabell 2

Oversikt over hvilke diagnosekoder som brukes ved utredning av barn med forsinket utvikling og utviklingshemming i HABU

ICD-10	Navn på diagnose
F70–F73	Let, moderat, alvorlig eller, dyp psykisk utviklingshemming brukes når det er grunnlag for det.
F78	Annen psykisk utviklingshemming brukes dersom barnet har åpenbar utviklingshemming, men sensoriske eller motoriske vansker hos barnet gjør standardisert utredning vanskelig.
F79	Uspesifisert psykisk utviklingshemming brukes ved åpenbar utviklingshemming, i påvente av en mer pålitelig vurdering av evnenivå og adaptive ferdigheter.
F83	Blandet utviklingsforstyrrelse i spesifikke ferdigheter.
F88	Andre forstyrrelser av psykologisk utvikling, særlig hos barn under fem år.
F89	Uspesifisert forsinkelse av psykologisk utvikling.
R62.0	Forsinket oppnåelse av utviklingsmilepæler.

18.3 Vurdering av fjerdetegnsnivå ved atferdsproblemer

Enkelte barn med utviklingshemming kan ha atferdsproblemer som en del av tilstandsbildet. Innhenting av informasjon om atferdsvansker bør være en del av utredningen når det er spørsmål om utviklingshemming og kan innhentes ved

- anamneseopptak
- gjennomgang av all innhentet informasjon
- observasjoner i testsituasjonen og i barnets vante omgivelser

Fremkommer det informasjon om at barnet har atferdsproblemer bør det vurderes om vanskene skal utredes videre (183). Foreldres bekymring bør tas på alvor. Aktuelle atferdsproblemer kan være angrep mot andre, selvskadning, verbalt truende atferd, ødelegging av egne eller andres eiendeler eller kraftige protester mot viktige gjøremål.

Utredning av atferdsproblemer og vurdering av alvorlighetsgrad bør være gjenstand for en tverrfaglig utredning og vurdering (183). De som skal utrede og vurdere alvorlighetsgrad av atferdsproblemene bør ha kjennskap til lovverket som regulerer bruk av tvang og makt overfor enkelte personer med psykisk utviklingshemming (185).

Det fremgår ikke klart av ICD-10 diagnosemanualen hvordan underklassifisering på fjerdetegnsnivå skal brukes sammen med diagnosene F70–F79 for å identifisere graden av atferdsproblemer.

For å dokumentere at det er innhentet informasjon og for å identifisere om det er behov for tiltak for å forebygge eller redusere atferdsproblemer, anbefales det å bruke fjerdetegnsnivåene

- F7x.0 Minimale eller ingen atferdsproblemer
- F7x.1 Betydelige atferdsproblemer som krever oppmerksomhet eller behandling
- F7x.8 Andre spesifiserte atferdsproblemer

I rapporten bør det fremkomme en beskrivelse av atferden, på hvilke arenaer de forekommer, hyppighet og intensitet (183).

Blir det vurdert at barnet har atferdsvansker som krever videre oppfølging bør dette tas opp og drøftes på tilbakemeldingsmøter med foreldre og kommunale instanser (183). Det bør avklares om HABU skal bistå med videre utredning og veiledning på aktuelle tiltak i samarbeid med PPT eller kommunale instanser (183).

18.4 Diagnostisering ved svakere adaptive ferdigheter enn evnenivå

De to hovedkriteriene for utviklingshemming, lavt evnenivå og svekkede adaptive ferdigheter, henger sammen. Ifølge ICD-10 bør svekkelsen i adaptive ferdigheter være forårsaket av og oppstått som en konsekvens av det lave evnenivået. Det innebærer at psykisk utviklingshemming ikke nødvendigvis er riktig diagnose hos barn som av andre årsaker enn lavt evnenivå har reduserte selvhjelpsferdigheter, for eksempel barn med cerebral parese eller autisme. Det innebærer også at svekkelsen i adaptive ferdigheter ikke skal veie tyngre enn evnenivået i vurderingen av graden av utviklingshemmingen hos disse barna.

Så lenge det foreligger et gyldig estimat på evnenivå skal evnenivået gis forrang i vurderingen av grad av utviklingshemming hos barn med svakere adaptive ferdigheter enn evnenivå. Se kapittel 11. Vurdering av evnenivå.

På grunn av statistisk usikkerhet og læringseffekter gir diagnoseverket anledning til å stille diagnosen utviklingshemming også ved evnenivå mindre enn to standardavvik under gjennomsnittet. Dette bør ikke gjøres dersom barnet har gode adaptive ferdigheter som ikke tilfredsstiller kriteriene for diagnosen. Diagnosen utviklingshemming bør heller ikke stilles dersom evnenivået er så høyt at grensen for utviklingshemming ikke er inkludert i estimatets 90 prosent konfidensintervall. I slike tilfeller bør diagnostisering som regel avventes og barnet eventuelt innkalles til ny utredning etter noe tid.

18.5 Diagnostisering ved svakere evnenivå enn adaptive ferdigheter

I tilfeller hvor det er åpenbart at barnet fungerer bedre i hverdagslivet enn evnenivået tilsier, skal de adaptive evnene tillegges mest vekt i vurderingen. Dette kan blant annet være aktuelt når barnet presterer svakt på evnetesten av andre årsaker enn lavt evnenivå. Det kan blant annet forekomme hos barn med annen kulturell og språklig bakgrunn enn norsk, barn med sensoriske og motoriske vansker som gjør standardisert testing vanskelig, og barn der psykososiale forhold, eller forhold knyttet til motivasjon fører til at de underpresterer på evnetesten. Se også kapitlene 14. Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker og kapittel 15. Minoritetsspråklige barn eller barn med begrensede norskkunnskaper.

Det er imidlertid mer krevende å avgjøre om de adaptive ferdighetene er bedre enn evnenivået enn motsatt. Dette er fordi evnetestene er mer pålitelige og stabile enn målene vi bruker på adaptive ferdigheter. På et spørreskjema er det mulig for respondentene å rapportere om mindre vansker hos barnet enn det som er reelt. Det kan være vanskelig for omgivelsene å rapportere presist om adaptive ferdigheter hos barn i et beskyttet sosialt miljø, som for eksempel i en godt tilpasset barnehage, skole, eller i et støttende familiesystem.

18.6 Bruk av klinisk skjønn

Bruk av standardiserte evnetester og spørreskjemaer i utredningen av utviklingshemming bidrar til å sikre at alle som utredes vurderes etter de samme kriteriene. Samtidig skal man være oppmerksom på at evnetester ikke nødvendigvis har tilsvarende reliabilitet og validitet for barn og unge med utviklingshemming, som for barn som følger normalutvikling (186;187). Det kan for eksempel være vanskeligere å etablere den samarbeidsrelasjonen som skal til for å sikre pålitelige testresultater (83;188). Det kan være at barnet ikke forstår hensikten med utredningen, eller er vant til å få mye hjelp og tilbakemelding når de jobber med lignende oppgaver i hverdagen.

Barn som utredes for mulig utviklingshemming kan ha tilleggsvansker som gjør gjennomføring av testing og tolkning av testresultater vanskelig og utfordrende. Se også kapittel 14. Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker.

Psykologen som har ansvaret for å stille diagnosen kan noen ganger stå overfor komplekse vurderinger og avveininger som avviker fra gjeldende retningslinjer. Pålitelig diagnostisering krever i disse tilfellene en helhetlig vurdering av all tilgjengelig informasjon, som i større grad er basert på klinisk skjønn, enn det som er tilfellet i mindre kompliserte utredninger. God bruk av klinisk skjønn innebærer å forklare test- og atferdsprofil i lys av all tilgjengelig informasjon og å gjennomføre systematiske differensialdiagnostiske vurderinger av hvorvidt det finnes andre mer sannsynlige forklaringer enn psykisk utviklingshemming på de vanskene barnet utredes for.

Når den diagnostiske vurderingen hovedsakelig baseres på klinisk skjønn, og ikke på resultatene fra standardisert testing og kartlegging, anbefales det at en søker veiledning hos mer erfarne kolleger eller drøfter sine vurderinger med andre spesialister, slik at diagnosen ikke er basert på det kliniske skjønn til kun én fagperson alene. Det bidrar til å kvalitetssikre vurderingene som blir gjort.

Rapporten etter utredning bør i disse tilfellene alltid inneholde informasjon om hvorfor en har måtte velge å gå bort fra en mer standardisert vurdering, og hvilke vurderinger og hvilken informasjon den diagnostiske vurderingen hviler på. Det bidrar til at vurderingen er etterprøvable for andre fagpersoner. Rapporten bør også inneholde opplysninger, beskrivelser og anbefalinger som gjør det mulig å treffe de riktige beslutningene om behandling, tilrettelegging og oppfølging.

18.7 Uenighet om testresultatene

Enkelte ganger kan det oppstå uenighet mellom foreldrene og fagpersoner om testresultatene. Det kan være ubehagelig å få presentert svake resultater for sitt barn, eller det kan være at foreldrene ikke kjenner seg igjen i de diagnostiske konklusjonene og stiller spørsmål ved testene som er administrert og deres gyldighet. Mangelfull informasjon kan være en medvirkende årsak til uenigheten, noe som understreker den enkelte fagpersons ansvar for god dialog med foreldrene før, under og etter utredning. Se kapittel 9. Samtale med barn, ungdom og foreldre før utredning og kapittel 21. Tilbakemelding til barn, ungdom og foreldre etter utredning.

18.8 Ny utredning i HABU

Dersom det av ulike grunner ikke er mulig å konkludere når det gjelder spørsmålet om en mulig psykisk utviklingshemming eller gradering av alvorlighet, skal HABU innkalle barnet til en ny utredning gjerne innen tre år.

Barnet skal da ikke avsluttes ved HABU. Barnet er rettighetsvurdert for avklaring av tilstanden, men som det ikke har vært mulig å fullføre. Det kan gjelde der hvor en har grunn til å anta at barnet har en utviklingshemming, men at valid testing ikke har vært mulig å gjennomføre. Det samme gjelder hvis det ikke

har vært mulig å konkludere med grad av utviklingshemming, eller at barnet blir vurdert å være i grenseland for utviklingshemming og man er i tvil om konklusjonen. Dersom det er henvendelser rundt andre temaer eller problemstillinger i perioden barnet venter på avklaring av spørsmål om psykisk utviklingshemming, må det henvises på nytt og gjøres en rettighetsvurdering av disse (55;184).

Før ny utredning bør HABU innhente fornyet informasjon fra PPT, kommune eller andre aktuelle instanser.

Det bør alltid vurderes om det er behov for ny undersøkelse hos lege, og eventuelt fornyet årsaksutredning dersom det ikke ble konkludert ved førstegangs utredning.

Dersom det ved ny utredning blir konkludert med at barnet eller ungdommen ikke lenger oppfyller kriteriet til diagnosen utviklingshemming skal dette tydelig fremkomme i journal og skriftlig rapport. Det må avklares med ungdommen og eventuelt foreldrene hvem som bør motta informasjon om konklusjonen etter den nye utredningen. Se også kapittel 22. Tilbakemelding til fastlege og kommunale instanser.

19 SKRIFTLIG RAPPORT

Resultatene etter en diagnostisk utredning bør oppsummeres i en psykolograpport, eventuelt tverrfaglig rapport, i tillegg til medisinske epikriser. Rapporten bør inneholde tilstrekkelig informasjon til at mottakeren forstår hvilke undersøkelser og vurderinger som er foretatt og hva som er konklusjonen etter utredningen. I tillegg skal rapporten sikre at konklusjonene kan etterprøves av andre ved eventuell uenighet om diagnose eller ved diagnostisk revurdering.

Anbefalinger

- Rapporten bør inneholde informasjon om diagnosekoden og diagnosebetegnelsen og tilstrekkelig informasjon til å underbygge de diagnostiske og faglige vurderingene som ligger til grunn for konklusjonen.
- I rapporten bør barnets sykehistorie oppsummeres, i tillegg til en beskrivelse av hvem som har gjort hvilke vurderinger, når de er gjort og ved hvilken instans.
- Testresultatene, både fra evnevurdering og kartlegging av adaptive ferdigheter, bør beskrives kvalitativt i tekst, i tillegg til eventuelle kvantitative beskrivelser.
- De kvalitative kategoriene fra manualene til Wechsler-testene bør brukes i beskrivelsen av IQ-/indeksskår.
- Det bør i rapporten fremgå hvor de kvalitative kategoriene befinner seg på normalfordelingskurven.
- I tillegg til standardskår kan en benytte for eksempel prosentiler eller aldersekvivalenter som resultatbeskrivelser.
- Tallmaterialet som ligger til grunn for de kvalitative beskrivelsene, det vil si råskårer og skalerte skårer, bør på forespørsel kunne gjøres tilgjengelig for fagpersoner med kvalifikasjoner til å tolke dem.
- Den skriftlige rapporten bør inneholde anbefalinger for videre oppfølging, eventuelle avtaler om at barnet vil bli innkalt til ny utredning eller informasjon om forhold som tilsier at barnet bør henvises på nytt til HABU for ny diagnostisk utredning.

19.1 Innhold i rapporten

Rapporten bør inneholde informasjon om hvilke(n) ICD-10 kode og diagnosebetegnelse det konkluderes med etter utredningen. Den bør også inneholde tilstrekkelig informasjon til at leseren forstår hvilket grunnlag vurderingen og konklusjonen er basert på. For at andre skal kunne gjøre en vurdering av hvorvidt kriteriene for psykisk utviklingshemming er tilfredsstillende, må det foreligge en skriftlig vurdering av utviklingshistorien, evnenivå og adaptive ferdigheter, samt en gjennomgang av informasjonen som ligger til grunn for vurderingene.

Rapporten bør inneholde faglige anbefalinger for tiltak basert på utredningen som er gjort. Anbefalingene må være realistiske og beskrevet på en forståelig måte. Anbefalingene bør drøftes på tilbakemeldingsmøte med foreldre, fastlege og kommunale instanser.

Barnets styrker bør komme tydelig frem både i resultatbeskrivelsen og i de faglige anbefalingene for tiltak. Aktuelle faguttrykk bør brukes i rapporten, men forklares betydningen av slik at ungdommer og foreldre kan forstå innholdet i rapporten.

Det bør fremgå i rapporten om det er avtalt ny utredning eller annen oppfølging i HABU. I rapporten bør det også fremkomme at dersom det skulle skje vesentlige endringer i barnets fungering og det skulle oppstå tvil om diagnosen er riktig, bør barnet henvises tilbake til HABU for ny diagnostisk utredning.

Av hensyn til etterprøvbarehet og for at fagpersoner som leser rapporten på et senere tidspunkt skal danne seg en oversikt, bør det fremgå av rapporten hvor og når tidligere vurderinger har blitt gjort og hvem som har vurdert hva.

19.2 Resultatbeskrivelser

For at utredningen skal være forståelig bør kvantitative testresultater beskrives med kvalitative begreper. De kvalitative begrepene skal gjenspeile bestemte områder av normalfordelingskurven og opplyse leseren om hva som er gjennomsnittlig verdi og hva som avviker fra gjennomsnittet og i hvilken grad.

For å sikre lik praksis i habiliteringstjenestene anbefales det at en benytter de kvalitative kategoriene fra WISC-V manualen (90). Se tabell 3. WISC-V manualen anbefaler også at konfidensintervallet blir oppgitt når en rapporterer testresultater.

Det anbefales også å benytte prosentiler eller aldersekivalente skårer for å beskrive testresultatene. Dersom en velger å benytte aldersekvivalenter bør det understrekes klart at det dreier seg om nivå på testprestasjoner og ikke en personkarakteristikk av barnet.

Norsk Nevropsykologisk Forening anbefaler at det fremgår hvilke tester og kartleggingsinstrumenter som er benyttet og at tallgrunnlaget for den kvalitative beskrivelsen av testresultatene gjøres tilgjengelige for kvalifisert helsepersonell. Videre anbefales det at tabeller og visuelle fremstillinger av testresultatene benyttes i rapporten (189).

Tabell 3

Kvalitative kategorier av skalerte skårer, FSIQ- og indeksskårer slik det står beskrevet i WISC-V manualen

SD	IQ-/Indeksskårer	Persentiler	Skalerte skårer	Kvalitative kategorier
+ 3 SD	145	99.9	19	Betydelig over gjennomsnittet
	140	99.6	18	IQ-/Indeksskår $131 \geq$
	135	99	17	Skalert skår 17–19
+ 2 SD	130	98	16	Klart over gjennomsnittet
	125	95	15	IQ-/Indeksskår 116–130
	120	91	14	Skalert skår 14–16
+1 SD	115	84	13	Gjennomsnittet øvre del
	110	75	12	IQ-/Indeksskår 108–115
				Skalert skår 12–13
	105	63	11	Gjennomsnittlig
	100	50	10	IQ-/Indeksskår 93–107
	95	37	9	Skalert skår 9–11
	90	25	8	Gjennomsnittet nedre del
-1 SD	85	16	7	IQ-/Indeksskår 85–92
				Skalert skår 7–8
	80	9	6	Klart under gjennomsnittet
-2 SD	75	5	5	IQ-Indeksskår 70–84
	70	2	4	Skalert skår 4–6
	65	1	3	Betydelig under gjennomsnittet
-3 SD	60	0.4	2	IQ- Indeksskår ≤ 69
	55	0.1	1	Skalert skår 1–3

19.3 Tilpasset informasjon til barn og ungdom

For å sikre at barn og ungdom får en forståelse for sin diagnose kan tilpasset informasjon være nyttig. Ved behov bør alternativ supplerende kommunikasjon benyttes. Det er utviklet et samtaleverktøy, oversatt til flere språk, med bilder og illustrasjoner som gjør det enklere for barnet eller ungdommen å forstå hva det innebærer å ha en utviklingshemming og formidle det til andre (78).

20 HELSEKRAVENE FOR FØRERRETT

Kjøreopplæring og førerkort kan være aktuelle temaer å ta opp med ungdom og foreldre i forbindelse med utredning av mulig psykisk utviklingshemming.

Anbefalinger

- Fremkommer det i henvisningen eller i samtaler med ungdom og foreldrene før utredning at øvelseskjøring og førerkort er et aktuelt tema, bør HABU informere om helsekravene for førerrett.
- Ungdom som får fastsatt diagnosen lett psykisk utviklingshemming bør etter utredning informeres om helsekravene for førerrett.
- Av hensyn til muligheten for modning og utvikling bør vurdering av helsekrav for førerrett for ungdom med lett utviklingshemming utsettes til etter fylte 18 år.
- Skal helsekravene for førerrett vurderes før ungdommen fyller 18 år, bør det etter funksjonskartlegging være indikasjoner på at ungdommen har et funksjonsnivå som tilsier at helsekravene kan være oppfylt. Vurderingen skal da gjennomføres i tråd med aktuelle veiledere.

20.1 Informasjon til ungdom og foreldre før og etter utredning

Allerede i forberedende samtale med ungdom og foreldre kan det være aktuelt å informere om helsekravene for førerrett, jf. førerkortforskriften §§ 33 og 34 (190) og kapittel 13 i Førerkortveilederen (191). Helsekrav er oppfylt for førerkortgruppe 1 dersom relevant spesialist vurderer at personen fyller helsekravene. Dette er hovedsakelig aktuelt for ungdommer som ligger omkring øvre grense for psykisk utviklingshemming. Førerkortgruppe 1 består av de lettere klassene motorvogn som moped, motorsykkel, personbil, beltekjøretøy og traktor. For førerkortgruppe 2 og 3 er ikke helsekravet oppfylt på grunn av økte krav til trafiksikkerhet (191).

Når diagnosen lett psykisk utviklingshemming er fastsatt er det viktig at ungdommen og foreldrene får informasjon om at

- spesialist må vurdere om helsekravene er oppfylt og om funksjonsnivået er forenlig med sikker føring av motorvogn jf. førerkortforskriften § 34 (190)
- dersom spesialistens vurdering er positiv, kan ungdommen gjennomføre føreropplæring – ungdommen må da bestå praktisk og teoretisk førerprøve under ordinære betingelser
- helsekravene også gjelder ved øvingskjøring jf. vegtrafikkloven § 26 (192)
- diagnosen kan ha betydning for valg av videregående utdanning og fremtidig yrke på grunn av begrensningen knyttet til helsekrav for førerkortgruppe 2 og 3
- HABU har meldeplikt til statsforvalteren hvis ungdommen har førerkort til for eksempel moped eller traktor og at ungdommen vil motta en skriftlig anmodning fra HABU om ikke å føre motorvogn før helsekravene er vurdert (191)
- trafikkskolene ikke krever helseattest før gjennomføring av trafikalt grunnkurs eller ved oppstart av kjøreopplæring

På helsenorge.no (193) kan ungdommen og foreldrene finne mer informasjon om helsekravene til førerkort og om egenerklæringen om helse som må fylles i ut forbindelse med søknad om førerkort.

20.2 Tidspunkt for vurdering av helsekravene

Av hensyn til ungdommens modning og personlige utvikling anbefales det å vente med vurdering av helsekrav for førerrett til etter 18-års alder for personer med lett psykisk utviklingshemming.

For at HABU skal vurdere helsekravene for førerrett før ungdommen fyller 18 år, bør det etter evneutredning fremkomme informasjon om at ungdommen har et funksjonsnivå som tilsier at helsekravene kan være oppfylt. Førerkortvurderingen skal da gjennomføres i tråd med gjeldende lovverk og aktuelle veiledere. For mer informasjon se Forskrift om førerkort (190) og Førerkortveilederen fra Helsedirektoratet (191), samt Psykologforeningens faglige veileder i førerkortsaker (194).

20.3 Meldeplikt

Ved utredning og diagnostisering av utviklingshemming hos ungdom som allerede har førerkort plikter psykolog og lege å melde fra til statsforvalteren om at helsekravene ikke er oppfylt eller ikke er vurdert. Skriftlig anmodning mot å føre motorvogn skal også gis til ungdommen. Vurderingen og at det er gitt slik informasjon skal dokumenteres i journal. For mer informasjon se også Førerkortveilederen kapittel 2. Førers ansvar, alder, egenerklæring og legens meldeplikt (191).

Får HABU kjennskap til at ungdom med diagnosen psykisk utviklingshemming øvelseskjører eller har kjøreopplæring med kjøreskole, anbefales det å informere ungdommen, foreldrene (etter samtykke fra ungdommen) og fastlegen om at helsekravene ikke er oppfylt eller ikke er vurdert (191).

HABU har ikke meldeplikt til statsforvalteren om at ungdommen øvelseskjører eller har kjøreopplæring med kjøreskole.

21 TILBAKEMELDING TIL BARN, UNGDOM OG FORELDRE

Det er av stor betydning at HABU har gode rutiner for å gi tilbakemelding til barn, ungdom og foreldre etter utredning. Målet er at de skal få en god forståelse av resultatet av utredningen.

Anbefalinger

- De som har vært ansvarlige for utredningen bør informere foreldrene om resultatet av utredningen i en egen samtale.
- Foreldre med delt foreldreansvar bør informeres sammen.
- Det bør avklares med foreldrene hvordan barn under 16 år skal informeres og HABU bør tilby barn fra senest 12 år en egen samtale.
- Ungdom over 16 år som vurderes å ha samtykkekompetanse skal samtykke til at foreldrene får informasjon om konklusjonen av utredningen. Det anbefales at en alltid forsøker å få samtykke til dette.
- Tilbakemeldingen skal være tilpasset barnets og foreldrenes individuelle forutsetninger som alder, modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn.
- Tolk bør alltid brukes når foreldre og barn med begrensede norskkunnskaper skal informeres etter utredning.
- Når barnet eller ungdommen får en diagnose
 - bør det tilbys minst en oppfølgingssamtale etter første tilbakemelding etter utredning, både til barnet og den eller de av foreldrene som har behov for det
 - bør ungdommen og familien få informasjon om aktuelle lærings- og mestringskurs og relevante brukerorganisasjoner
 - bør det dersom ungdommen eller foreldrene motsetter seg at andre instanser skal motta informasjon om diagnose, tilrettelegges for dialog om nytten av at andre instanser er informert
 - skal det i samråd med foreldrene avklares hvordan mindreårige søsken skal informeres

21.1 Tilbakemelding etter utredning

Helsepersonell plikter å gi tilpasset informasjon om resultatet fra utredningen, om aktuell diagnose, om mulig årsak, hvilke konsekvenser funksjonsvanskene til barnet eller ungdommen kan gi i hverdagen, og hvilke hjelpetiltak som kan være aktuelle (53).

Den som har utredet skal, så langt som mulig, sikre at mottakerne av informasjonen som formidles forstår innholdet og betydningen av opplysningene som blir gitt. Det er en forutsetning at informasjonen tilpasses mottakerens individuelle forutsetninger som alder, modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn (55).

Pasienter har rett til den informasjonen som er nødvendig for å få tilstrekkelig innsikt i egen diagnose og for å kunne ivareta egne rettigheter jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-2 (55). For barn under 16 år skal foreldrene informeres i tillegg til barnet.

Det kan være viktig for foreldre å være forberedt på resultatene etter utredning, før det blir formidlet videre til andre instanser. Foreldrene bør derfor få tilbakemelding i en egen samtale med fagpersonene som har vært ansvarlig for utredningen. Det anbefales at begge foreldrene deltar på tilbakemeldingssamtale etter utredning, og de bør få tilbud om å få tilbakemeldingen ved oppmøte. Fellessamtaler sikrer at begge

foreldrene får samme informasjon og deltar i drøftingen av oppfølgende tiltak. Foreldrene bør informeres om at de kan ha med en følgesperson i samtalen dersom de ønsker det.

Dersom foreldre får informasjon etter utredning uten at barnet eller ungdommen er til stede, må det avklares hvordan barnet eller ungdommen selv skal informeres om diagnosen. Barnet selv har, uavhengig av alder, krav på å få informasjon om sin helsetilstand og aktuell helsehjelp. Dette må gjøres i samarbeid med foreldrene. Ungdom over 16 år skal, forutsatt at de har samtykkekompetanse, selv beslutte hvem som skal informeres. Se også kapittel 6. Informasjon, medvirkning og samtykke.

Diagnosen psykisk utviklingshemming må formidles med empati og på en måte som både barnet, ungdommen og foreldre kan forstå. For mange vil begrepene knyttet til utredning og diagnose være ukjent. Det anbefales å benytte visuell støtte og skriftlig informasjon som tilpasses mottakeren av informasjonen. For eksempel kan samtaleverktøyet «Hva er utviklingshemming?», som finnes på flere ulike språk, benyttes (78).

21.2 Temaer som bør tas opp ved tilbakemelding

Ved tilbakemelding etter utredning ved diagnostisert utviklingshemming bør det vektlegges informasjon om konsekvensene som de kognitive vanskene kan føre til i hverdagen, både på kort og lang sikt (8). Det bør formidles at utviklingshemming er en varig tilstand som ikke kan trenes eller behandles bort. Samtidig er det viktig å fokusere på barnets ressurser og utviklingsmuligheter, og at barnet med god tilrettelegging og støtte fra omgivelsene kan lære nye ferdigheter og ha et aktivt og godt liv.

Følgende tema bør alltid inkluderes ved tilbakemelding etter utredning

- resultatene fra den diagnostiske utredningen og informasjon om eventuell diagnose
- eventuell årsak til diagnosen
- eventuelt videre medisinsk utredning og behandling
- om det er forhold foreldre og nærpersoner bør være spesielt observant på fremover
- anbefalinger for videre oppfølging / aktuelle tiltak
- hvilke instanser familien og HABU vurderer trenger informasjon om barnets tilstand etter utredning
- aktuelle tilbud om pasient- og pårørendeopplæring og brukerorganisasjoner
- informasjon om kompetansetjenester for sjeldne diagnoser dersom det er aktuelt

Andre tema som kan tas opp avhengig av barnets alder og utfordringer

- rettigheter, som hjelpestønad, utvidet antall sykedager, individuell plan og barnekoordinator, støttekontakt, avlastning og kompenserende hjelpemidler
- verge og samtykke
- sårbarhet og risiko for å utvikle atferdsvansker og psykiske lidelser (195)
- fysisk helse
- venner og fritidsaktiviteter
- kartlegging av nettverk
- nettvett
- kropp og seksualitet
- prevensjon og graviditet
- skole/utdanning
- førerkort

Enkelte av temaene kan også følges opp av det kommunale hjelpeapparatet og skole. Dette må avklares med den enkelte instans. Se også kapittel 22. Tilbakemelding til fastlege og kommunale instanser.

Med bakgrunn i ungdommens alder og modenhet bør det avklares om det er aktuelt at ungdommen deltar på tilbakemeldingsmøtet med andre instanser.

21.3 Bruk av tolk ved formidling av resultater fra utredning

Når barn, ungdom og foreldre med begrensede norskkunnskaper skal informeres om konklusjoner etter utredning, kan språkvansker og ulik forståelsesramme være en barriere for å sikre gjensidig forståelse i tilbakemeldingsprosessen. Det kan for eksempel være ulikheter i oppfatning av årsak til sykdom og funksjonsnedsettelse og forståelse av hva et liv med funksjonsnedsettelse kan innebære. Også fremmedspråklige personer som snakker og forstår norsk relativt godt kan ved kriser trenge informasjonen på sitt førstespråk/morsmål.

Enkelte diagnoser og faguttrykk kan ikke direkte oversettes til alle språk, enten fordi faguttrykket ikke finnes, eller fordi det har en annen betydning enn det fagpersoner ønsker å formidle. For å sikre felles forståelse, kan en be barnet eller foreldrene om å beskrive sin forståelse av informasjonen som blir gitt. Det kan bidra til å avklare misforståelser.

Tilrettelagt kommunikasjon gjennom tolk (133) og eventuelt kulturveileder kan være nødvendig for å gi forsvarlig helsehjelp og likeverdige helse- og omsorgstjenester. Det anbefales i utgangspunktet å bruke oppmøtetolk. Dette bør avklares med foreldre. Det kan også være nødvendig å forberede tolken i forkant av samtalen. For mer informasjon om bruk av tolk, se Veileder om kommunikasjon via tolk for ledere og personell i helse- og omsorgstjenester (196).

21.4 Mindreårige søsken

HABU skal avklare og dokumentere om pasienten har mindreårige søsken og bidra til kartlegging av deres behov for informasjon og/eller støtte og oppfølging jf. helsepersonelloven § 10 bokstav a og b (53). Dette skal avklares i samråd med foreldrene. Det bør informeres om søskengruppekurs eller individuelle samtaler i regi av HABU, lærings- og mestringssentret ved helseforetaket eller brukerorganisasjoner.

21.5 Tilbud om flere samtaler

For mange foreldre kan det å få informasjon om at barnet har fått en diagnose gjøre så sterkt inntrykk at de blir mindre mottagelige for videre informasjon i samtalen (195). Det er også vanlig at spørsmål og tema en ønsker å drøfte dukker opp i dagene og ukene etter samtalen. Det anbefales derfor å legge til rette for minst en oppfølgende samtale i HABU etter tilbakemelding der det er behov for det (189).

Foreldre kan ha ulike aksepteringsprosesser knyttet til at barnet har fått en diagnose og bør tilbys oppfølgende samtaler både hver for seg og sammen. I samtale med foreldrene kan det være nyttig å finne ut deres forståelse av årsak til diagnosen. For noen kan tema knyttet til opplevelse av skyld og skam være sentralt å ta opp når samtalen handler om årsak til utviklingshemming.

Oppfølgingsamtaler om diagnoseforståelse kan også ivaretas av helsesykepleier eller annen fagperson i kommunens hjelpeapparat når barn, ungdom og/eller foreldre trenger støtte til dette. Se også kapittel 22. Tilbakemelding til fastlege og kommunale instanser.

21.6 Informasjon om opplæringstilbud og brukerorganisasjoner

Etter utredning kan det for mange være viktig å innhente mer kunnskap og informasjon om diagnosen. Det kan også være nyttig å treffe andre i samme situasjon og utveksle erfaringer. Etter utredning bør det derfor

informeres om aktuelle brukerorganisasjoner, kurs og opplæringstilbud for foreldre og søsken som kan være aktuelle, også på sikt. Dette kan være tilbud for eksempel i regi av HABU, kommunen, familievernkontoret eller ved lærings- og mestringssentrene i helseregionen. For eksempel for foreldre til de yngste barna (0-6 år) finnes «Starthjelpkurset». På helsenorge.no finnes informasjon om diagnosen utviklingshemming hos barn og unge og aktuelle brukerorganisasjoner.

21.7 Journalføring og informasjon til andre instanser

Har ungdommen eller foreldrene samtykket til helsehjelp har helsepersonell plikt til å dokumentere helsehjelpen som er gitt jf. helsepersonelloven § 39 (53), eksempelvis konklusjon etter utredning. Ungdommen eller foresatte kan ikke motsette seg at helsehjelpen journalføres.

Enkelte ungdommer og foreldre ønsker ikke at andre instanser skal få informasjon om konklusjon etter utredning. Bakgrunnen kan være manglende diagnoseforståelse, kulturell forståelse av utviklingshemming, skam, frykt for ikke å få tatt førerkort, mobbing eller stigmatisering. HABU bør tilrettelegge for tillitskapende dialog med ungdommen og foreldrene for å forsøke å finne ut hvorfor de ikke ønsker deling av informasjon om diagnosen og på den måten motivere til at relevant informasjon deles med instanser som har et oppfølgingsansvar for barnet, ungdommen og familien.

Hvis det ikke er mulig å få samtykke til å utlevere informasjon om konklusjon etter utredning, er det begrensede muligheter til å gjøre dette uten samtykke. Det vil fortrinnsvis kunne være aktuelt hvis det er fare for liv eller alvorlig helseskade.

Den som yter helsehjelp i sitt arbeid skal være oppmerksom på forhold som kan føre til tiltak fra barnevernstjenesten jf. helsepersonelloven § 33 (53). Hvis ungdommen eller foreldrene etter dialog om behovet for å dele informasjon med andre instanser fortsatt ikke ønsker at andre instanser mottar informasjon, må HABU vurdere om det er grunnlag for å sende bekymringsmelding til barnevernstjenesten ifølge vanlige prosedyrer.

22 TILBAKEMELDING TIL FASTLEGE OG KOMMUNALE INSTANSER

For å kunne tilpasse tjenestene etter barnets og familiens behov trenger fastlege og kommunale instanser som skal følge opp barnet eller ungdommen informasjon om resultater etter utredningen.

Anbefalinger

- Etter utredning bør det innkalles til et tilbakemeldingsmøte mellom HABU, foreldre og aktuelle instanser for gjennomgang av konklusjon fra utredningen og for å drøfte behov for tiltak og ansvar for oppfølging av tiltakene.
- Det må i hvert enkelt tilfelle vurderes om ungdommen skal delta på tilbakemeldingsmøte med andre instanser.
- Fagpersoner i kommunens hjelpeapparat bør involveres i oppfølgingssamtaler om diagnoseforståelse, bearbeidelse og aksept når barnet eller ungdommen og foreldrene trenger støtte til dette.
- Instansene som har et ansvar for oppfølging av barnet eller ungdommen etter utredning bør få tilsendt skriftlig rapport og epikrise, forutsatt at det er innhentet nødvendig samtykke til dette.

22.1 Tilbakemelding etter utredning

Pasienter har rett på vern mot spredning av opplysninger jf. pasient og brukerrettighetsloven § 3-6 (55). Det er derfor viktig at helsepersonell er seg bevisst hvem som trenger muntlig og skriftlig informasjon etter utredning og hvilken informasjon de trenger. Se kapittel 6. Informasjon, medvirkning og samtykke.

I tillegg til å motta rapporter etter utredning er det for mange instanser nyttig å få en muntlig gjennomgang av konklusjoner etter utredning. Kommunale instanser bør også informeres om hvilke konsekvenser funnene kan ha for hverdagen, både på kort og lang sikt for det enkelte barnet eller ungdommen og sårbarhet og risiko for å utvikle fysisk og psykisk uhelse (8). Dette kan bidra til økt forståelse for barnets utfordringer, behov for oppfølging og tilrettelegging og for å kunne gi barnet eller ungdommen et helhetlig og samordnet tjenestetilbud (57).

Det må i dialog med aktuelle instanser avklares om de har den nødvendige kompetansen for å følge opp anbefalte tiltak, eller om det er aktuelt å inngå avtale om veiledningssamarbeid med HABU (197). Dersom det blir vurdert at barnet bør utredes på et senere tidspunkt, er HABU ansvarlig for å innkalle til ny utredning. Se kapittel 18.8 Ny utredning i HABU.

Dersom HABU har vurdert at barnet kan ha rett til individuell plan og koordinator/barnekoordinator, er det et tema som bør drøftes i møte med kommunale instanser (57;67).

Det kan være aktuelt å involvere og samarbeide med fagpersoner i kommunen i oppfølgingssamtaler om diagnoseforståelse, bearbeidelse og aksept når barnet eller ungdommen og foreldrene trenger støtte til dette. Se også kapittel 21. Tilbakemelding til barn, ungdom og foreldre.

23 METODERAPPORT

23.1 Versjon 1.0

Mandat og målgruppe

Det overordnede målet har vært å utarbeide en regional retningslinje med faglige anbefalinger for spesialisthelsetjenestens utredning av barn og unge (0–18 år) ved spørsmål om utviklingshemming som hoved- eller bidiagnose. Retningslinjen omhandler både diagnostikk og årsaksutredning.

Organisering og gjennomføring

RHABU har ledet arbeidet med retningslinjen. Det har vært nedsatt en arbeidsgruppe med deltakere fra de fleste habiliteringstjenester for barn og unge (HABU) i helseregion Sør-Øst. Deltakerne i arbeidsgruppen har gjennomgått relevant litteratur, utarbeidet tekster til ulike kapitler og bidratt i revidering av hverandres tekster.

Arbeidet har hatt to faglige redaktører som sammen med RHABU har tatt et særlig ansvar for å revidere og kvalitetssikre innholdet i retningslinjen.

Arbeidsgruppen har hatt syv samlinger over to dager i perioden januar 2018 – april 2019.

Arbeidsgruppen har bestått av:

Bjørn Lerdal, faglig redaktør, psykologspesialist, engasjement RHABU
Petra Aden, faglig redaktør, overlege og seksjonsleder, Oslo universitetssykehus
Elisabeth Rinde, psykologspesialist, Sykehuset i Telemark
Kristin Bostrøm, psykologspesialist/nevropsykolog, Sykehuset i Vestfold
Anni Torp Nielsen, spesialist i nevropsykologi, sjefpsykolog, Vestre Viken
Lars Inge Johnsen, psykologspesialist, Sørlandet sykehus, Kristiansand
Anna Bremer, overlege, Vestre Viken
Ilka Huber, overlege, Sørlandet sykehus, Arendal
Silje Heen Andersen, psykolog, Oslo universitetssykehus deltok frem til juli 2018
Einar Aagaard Tryti, psykolog, Oslo universitetssykehus
Anniken Borchsenius, psykologspesialist, Akershus universitetssykehus
Bjørn Halvorsen, leder, RHABU
Anett Olsen, rådgiver, RHABU

Alle deltakerne i arbeidsgruppen har oppgitt at de ikke har noen interessekonflikter som kan ha påvirket habiliteten knyttet til deres deltakelse i arbeidsgruppen.

Brukermedvirkning

I arbeidet med retningslinjen har det vært samarbeid med syv brukerrepresentanter, tre ungdommer og fire foreldrerepresentanter. De har kommet med verdifulle innspill som er inkludert i retningslinjen. Rekruttering av brukerrepresentantene ble gjort via brukerutvalget i Helse Sør-Øst, Norsk forbund for utviklingshemmede, NFU og ved direkte forespørsel.

Andre som har bidratt underveis i arbeidet

Deltakerne i arbeidsgruppen har diskutert temaer i retningslinjen med kollegaer og vært i kontakt med ulike fagmiljøer for å drøfte enkeltkapitler i retningslinjen.

De medisinske kapitlene har vært drøftet med regionalt nettverk for leger innen barnehabilitering. Flerkulturelt nettverk i HABU har gitt innspill til sjekklisten for anamnese og klinisk undersøkelse.

RKT (Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi Helse Sør-Øst) har kommet med innspill til kapitlet om differensialdiagnostikk og komorbiditet. Kapitlet om helsekravene for førerrett er konsultert med fagmiljøer som har erfaring med slike vurderinger. Juridisk seksjon ved Oslo Universitetssykehus har blitt konsultert om kapitlet om tilbakemelding til barn, ungdom og foreldre.

Ph.d., psykologspesialist Kristine Stadskleiv ved Seksjon for nevrohabilitering – barn, Oslo universitetssykehus har skrevet kapitlet om utredning av barn og unge med omfattende og sammensatte vansker.

Kunnskapsgrunnlaget

Helsedirektoratets veileder for utvikling av kunnskapsbaserte retningslinjer (198) har vært retningsgivende i arbeidet med å utvikle retningslinjen.

Det ble innledningsvis utarbeidet en liste over aktuelle temaer å omtale i retningslinjen. Temalisten ble utarbeidet med bakgrunn i praksis ved habiliteringstjenestene i regionen og temaer som var vektlagt i andre lands retningslinjer. Temalisten ble supplert underveis, blant annet etter innspill fra brukerrepresentantene.

I samarbeid med medisinsk bibliotek ved Oslo Universitetssykehus, ble det 1. desember 2017 gjennomført et systematisk litteratursøk, med bakgrunn i temalisten. Det ble i første omgang søkt etter aktuelle retningslinjer, oppslagsverk og oversiktsartikler. Det ble søkt i følgende databaser: UpToDate, BMJ Best Practice, Cochrane, PubMed, PsycInfo, SweMed+ og Norart. Norsk- og engelskspråklig litteratur fra 2007 ble inkludert i søket. RHABU gjennomgikk resultatene og gjorde en utvelgelse på bakgrunn av tittel og abstrakt. På enkelte av temaene var det få eller ingen treff. Det ble utført et oppdatert litteratursøk 30. mai 2019. Søkehistorien er dokumentert. Aktuelle fagbøker, testmanualer og offentlige dokumenter som er styrende for praksisen i HABU er inkludert i kunnskapsgrunnlaget.

Det ble gjennomført tilleggssøk på enkelte temaer som det var få eller ingen treff på i det systematiske søket. Aktuelle artikler fra disse søkene er inkludert i kunnskapsgrunnlaget. Enkelte artikler som er inkludert er derfor fra før 2007. Litteraturen ble gjennomgått og kritisk vurdert av arbeidsgruppen.

Der det har vært manglende tilgang til forskningslitteratur, er klinisk erfaring og dagens praksis mer vektlagt i anbefalingene. Tilbakemeldinger fra brukerrepresentantene er også inkludert i kunnskapsgrunnlaget. Anbefalingene er ikke gradert.

Etter ønske fra arbeidsgruppen er enkelte tema beskrevet mer utfyllende enn andre. Dette med bakgrunn i vurdering av behov for kunnskap i HABUene på de aktuelle områdene.

Høring

Utkast til retningslinjen var på høring i perioden 13.5.19–14.6.19.

Retningslinjen ble sendt på høring til alle barne-, ungdom og voksenhabiliteringstjenestene i regionen. I tillegg ble brukerrepresentantene, brukerorganisasjoner og andre relevante fagmiljøer invitert til å avgi høringssvar. Utkastet ble publisert på nettsiden til RHABU, med mulighet for andre å avgi høringssvar.

Det ble mottatt 18 høringssvar. Innspillene ble vurdert og tatt stilling til i redaktørgruppen og med enkelte medlemmer av arbeidsgruppen, før aktuelle innspill ble inkludert i retningslinjen.

Implementering

Retningslinjen vil bli implementert ved habiliteringstjenestene for barn og unge i regionen. Det er lederne ved tjenestene som er ansvarlig for å implementere retningslinjen i eget helseforetak. RHABU vil understøtte arbeidet med ulike tiltak etter behov.

23.2 Versjon 2.0

Regional retningslinje for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming ble første gang publisert 19. september 2019. Retningslinjen er revidert i 2023 med bakgrunn i oppdatert litteratursøk og innhenting av erfaringer fra praksisfeltet. Nye versjoner av utredningsverktøy er tatt inn og retningslinjen er oppdatert etter gjeldende lovverk. Ny litteratur bidrar med kunnskap som styrker kunnskapsgrunnlaget retningslinjen bygger på.

Endringer i retningslinjen er oppsummert i en endringslogg, som kan fås på forespørsel.

Litteratursøk

Litteratursøk ble gjennomført 17. april 2023 av bibliotekar ved Universitetet i Oslo – Medisinsk bibliotek på Ullevål sykehus. Det ble tatt utgangspunkt i søkeordene brukt i litteratursøkene som ligger til grunn for retningslinjen. Detaljert informasjon om søkeord og dokumentasjon av søkene kan fås ved henvendelse til RHABU.

Det ble gjort søk i følgende databaser og ressurser: UpToDate, BMJ Best practice, The Cochrane Library, PubMed, Psycinfo og SveMed.

Bibliotekar gjorde også et søk etter nasjonale og internasjonale retningslinjer og oppslagsverk. Oppdaterte versjoner av retningslinjer og oppslagsverk har blitt vurdert opp mot anbefalingene og kunnskapsgrunnlaget i retningslinjen.

Organisering og gjennomføring av revideringsarbeidet.

RHABU ved Mari Østgaard og Anett Olsen har ledet arbeidet med å revidere og kvalitetssikre innholdet i retningslinjen. En arbeidsgruppe med deltakere fra de fleste habiliteringstjenestene for barn og unge (HABU) i helseregion Sør-Øst har gjennomgått utkast til revidert retningslinje og kommet med innspill til endringene.

Arbeidsgruppen har bestått av

Petra Aden, overlege og seksjonsleder, Oslo universitetssykehus
Elisabeth Rinde, psykologspesialist, Sykehuset i Telemark
Hanna Friis Steen, psykologspesialist, Akershus universitetssykehus
Maja Holmeng, nevropsykolog, Akershus universitetssykehus
Kristin Bostrøm, psykologspesialist/nevropsykolog, Sykehuset i Vestfold
Lars Inge Johnsen, psykologspesialist, Sørlandet sykehus, Kristiansand
Anna Bremer, overlege, Vestre Viken
Øyvind Bastnes Lie, psykologspesialist, Vestre Viken
Elin Merethe Lilleng, psykologspesialist, Østfold
Lucio Viana Michaelsen, psykologspesialist, Østfold
Ilka Huber, overlege, Sørlandet sykehus, Arendal

Det har blitt avholdt to digitale møter med arbeidsgruppen. Enkelte av deltakerne har bidratt med revidering av enkelte kapitler i retningslinjen.

Deltakerne i arbeidsgruppen har oppgitt at de ikke har noen interessekonflikter som kan ha påvirket habiliteten knyttet til deres deltakelse i arbeidsgruppen.

Brukermedvirkning

Brukerrepresentantene som bidro i arbeidet med retningslinjen som ble publisert i 2019, ble forespurt om å delta ved revidering av retningslinjen. Det har blitt avholdt et digitalt møte med en brukerrepresentant. Det ble mottatt nye innspill som er inkludert i revidert retningslinje.

Andre som har bidratt i revideringen

En gruppe med spesialister i medisinsk genetikk har bidratt med oppdatert informasjon om genetisk utredning i kapittel 16.2. Gruppen har bestått av Trine Prescott, Charlotte von der Lippe, Marie Falkenberg Smeland, Julie Paulsen, Siren Berland, Gunnar Douzgos Houge og Asbjørg Stray-Pedersen.

Ph.d., psykologspesialist Kristine Stadskleiv har revidert kapittel 14 om utredning av barn og unge med omfattende og sammensatte vansker.

RHABU har kontaktet enkeltpersoner for å drøfte praksis knyttet til enkelte temaer og har deltatt på psykolognettverket sine møter for å innhente informasjon om praksisen ved habiliteringstjenestene.

RHABU har innhentet informasjon fra Avdeling voksenhabilitering, Akershus universitetssykehus om deres praksis med bruk av behandlingsplan, til kapittel 9.4 Plan for utredning.

Høring

Utkast til retningslinjen var på høring i perioden 05.07.23–17.10.23. Utkastet til høring ble sendt til habiliteringstjenestene for barn og unge i regionen. Det ble mottatt 10 høringsvar.

24 REFERANSER

1. Sosial- og helsedirektoratet. ICD-10 Psykiske lidelser og atferdsforstyrrelser. Klinisk beskrivelser og diagnostiske retningslinjer. Oslo: Gyldendal akademisk; 1999.
2. Pivalizza P, Lalani SR. Intellectual disability in children: Evaluation for a cause. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 10. januar 2023; lest 13. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6189>
3. Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D, et al. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay (RETIRED) Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2003;60(3):367-80. DOI: <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000031431.81555.16>
4. Pivalizza P. Intellectual disability (ID) in children: Clinical features, evaluation, and diagnosis. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 4. januar 2022; lest 15. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6172>
5. Strømme P, Valvatne K. Mental retardation in Norway: prevalence and sub-classification in a cohort of 30 037 children born between 1980 and 1985. *Acta Paediatr* 1998;87(3):291-6. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.1998.tb01440.x>
6. Helsedirektoratet. Utredning og diagnostisering av utviklingshemming: Rapport til Helse- og omsorgsdepartementet Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 14. februar 2019; lest 30. mars 2023]. Tilgjengelig fra: https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/utredning-og-diagnostisering-av-utviklingshemming/Rapport%20om%20utredning%20og%20diagnostisering%20av%20psykisk%20utviklingshemming.pdf/_attachment/inline/f6c8ed73-c1d0-4819-9f83-b69bfbe17f38:bd58feb11efd678f91da43e173453bcef93ffb97/Rapport%20om%20utredning%20og%20diagnostisering%20av%20psykisk%20utviklingshemming.pdf
7. Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S, et al. Evaluation of mental retardation: recommendations of a Consensus Conference. *Am J Med Genet* 1997;72(4):468-77. DOI: [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19971112\)72:4%3C468::aid-ajmg18%3E3.0.co;2-p](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19971112)72:4%3C468::aid-ajmg18%3E3.0.co;2-p)
8. Pivalizza P, Lalani SR. Intellectual disability in children: Definition, diagnosis, and assessment of needs. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 4. januar 2022; lest 10. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6172>
9. Vissers LELM, Gilissen C, Veltman JA. Genetic studies in intellectual disability and related disorders. *Nature Reviews, Genetics* 2016;17:9-18. DOI: <https://doi.org/10.1038/nrg3999>
10. MedlinePlus. Fragile X syndrome [oppdatert 1. april 2020; lest 10. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/fragile-x-syndrome#resources>
11. Jacquemont S, Hagerman RJ, Hagerman PJ, Leehey MA. Fragile-X syndrome and fragile X-associated tremor/ataxia syndrome: two faces of FMR1. *Lancet Neurol* 2007;6(1):45-55. DOI: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(06\)70676-7](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(06)70676-7)
12. Strømme P, Hagberg G. Aetiology in severe and mild mental retardation: a population-based study of Norwegian children. *Dev Med Child Neurol* 2000;42(2):76-86. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2000.tb00050.x>
13. Liu JS, Schubert CR, Walsh CA. Rare Genetic Causes of Lissencephaly May Implicate Microtubule-Based Transport in the Pathogenesis of Cortical Dysplasias. 4 utg.: Oxford University Press; 2012.
14. Fagerlund Å, Autti-Rämö I, Kalland M, Santtila P, Hoyme EH, Mattson SN, et al. Adaptive behaviour in children and adolescents with foetal alcohol spectrum disorders: a comparison with specific learning disability and typical development. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2012;21(4):221-31. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00787-012-0256-y>
15. Løhaugen GCC, Flak MM, Gerstner T, Sundberg C, Lerdal B, Skranes J. Establishment of the South-Eastern Norway Regional Health Authority Resource Center for Children with Prenatal Alcohol/Drug Exposure. *Substance abuse : research and treatment* 2015;9(S2):67-75. DOI: <https://doi.org/10.4137/SART.S23542>

16. Dean JCS, Hailey H, Moore SJ, Lloyd DJ, Turnpenny PD, Little J. Long term health and neurodevelopment in children exposed to antiepileptic drugs before birth. *J Med Genet* 2002;39(4):251. DOI: <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.39.4.251>
17. Kozma C. Valproic Acid Embryopathy: Report of Two Siblings with Further Expansion of the Phenotypic Abnormalities and a Review of the Literature. *Am J Med Genet* 2001;98(2):168-75. DOI: [https://doi.org/10.1002/1096-8628\(20010115\)98:2%3C168::AID-AJMG1026%3E3.0.CO;2-O](https://doi.org/10.1002/1096-8628(20010115)98:2%3C168::AID-AJMG1026%3E3.0.CO;2-O)
18. Williams JH, Ross L. Consequences of prenatal toxin exposure for mental health in children and adolescents: a systematic review. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2007;16(4):243-53. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00787-006-0596-6>
19. Orsini M, Andorinho de F, Ferreira AC, Damm de Assis AC, Magalhães T, Teixeira S, Bastos VH, et al. Cognitive impairment in neuromuscular diseases: A systematic review. *Neurol Int* 2018;10(2). DOI: <https://doi.org/10.4081/ni.2018.7473>
20. Engbers HM, Berger R, van Hasselt P, de Koning T, de Sain-van der Velden MG, Kroes HY, et al. Yield of additional metabolic studies in neurodevelopmental disorders. *Ann Neurol* 2008;64(2):212-7. DOI: <https://doi.org/10.1002/ana.21435>
21. Sutton RV. Inborn errors of metabolism: Epidemiology, pathogenesis, and clinical features. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 1. februar 2022; lest 13. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/2936>
22. Avdeling for nyfødtscreening. Nyfødtscreening - blodprøve av nyfødte [nettdokument]. Oslo universitetssykehus [lest 13. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no/behandlinger/nyfodtscreening-blodprove-av-nyfodte>
23. Leifsdottir K, Mehmet H, Eksborg S, Herlenius E. Fas-ligand and interleukin-6 in the cerebrospinal fluid are early predictors of hypoxic-ischemic encephalopathy and long-term outcomes after birth asphyxia in term infants. *J Neuroinflammation* 2018;15:223. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12974-018-1253-y>
24. Wu Y. Clinical features, diagnosis, and treatment of neonatal encephalopathy. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 13. mars 2023; lest 4. april 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6216>
25. Ichord R. Stroke in the newborn: Classification, manifestations, and diagnosis. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 21. mars 2023; lest 13. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6157>
26. Barkoudah E, Bhooma A. Cerebral palsy: Epidemiology, etiology, and prevention. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 2. mai 2023; lest 13. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6173>
27. Folkehelseinstituttet. Nedgang i cerebral parese i Norge [oppdatert 13. juni 2018; lest 13. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.fhi.no/nyheter/2018/nedgang-i-cerebral-parese-i-norge/>
28. Andersen GL, Irgens LM, Haagaas I, Skranes JS, Meberg AE, Vik T. Cerebral palsy in Norway: prevalence, subtypes and severity. *Eur J Paediatr Neurol* 2008;12(1):4-13. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2007.05.001>
29. Garcia-Bermejo I, de Ory-Manchon F. Serological diagnosis of congenital infections and algorithms to improve diagnostic efficacy. *Enfermedades infecciosas y microbiologia clinica* 2015;33 Suppl 2:20-6. DOI: [https://doi.org/10.1016/s0213-005x\(15\)30011-2](https://doi.org/10.1016/s0213-005x(15)30011-2)
30. Neu N, Duchon J, Zachariah P. TORCH infections. *Clin Perinatol* 2015;42(1):77-103. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.clp.2014.11.001>
31. Rawlinson WD, Boppana SB, Fowler KB, Kimberlin DW, Lazzarotto T, Alain S, et al. Congenital cytomegalovirus infection in pregnancy and the neonate: consensus recommendations for prevention, diagnosis, and therapy. *Lancet Infect Dis* 2017;17(6):177-88. DOI: [https://doi.org/10.1016/S1473-3099\(17\)30143-3](https://doi.org/10.1016/S1473-3099(17)30143-3)
32. Lanzieri TM, Leung J, Caviness AC, Chung W, Flores M, Blum P, et al. Long-term outcomes of children with symptomatic congenital cytomegalovirus disease. *J Perinatol* 2017;37(7). DOI: <https://doi.org/10.1038/jp.2017.41>

33. Whitley R. Neonatal herpes simplex virus infection. Current opinion in infectious diseases 2004;17(3):243-6. DOI: <https://doi.org/10.1097/00001432-200406000-00012>
34. Engman M-L, Adolfsson I, Lewensohn-Fuchs I, Forsgren M, Mosskin M, Malm G. Neuropsychologic Outcomes in Children With Neonatal Herpes Encephalitis. *Pediatr Neurol* 2008;38(6):398-405. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2008.02.005>
35. Den norske legeforening: Norsk forening for infeksjonsmedisin. Faglige retningslinjer for oppfølging og behandling av hiv [nettdokument]. Oslo [oppdatert 02.12.21; lest 22. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <http://hivfag.no/>
36. Puthanakit JT, Ananworanich MJ, Vonthanak MS, Kosalaraksa MP, Hansudewechakul MR, Van Der Lugt MJ, et al. Cognitive Function and Neurodevelopmental Outcomes in HIV-infected Children Older Than 1 Year of Age Randomized to Early Versus Deferred Antiretroviral Therapy: The PREDICT Neurodevelopmental Study. *Pediatr Infect Dis J* 2013;32(5):501-8. DOI: <https://doi.org/10.1097/INF.0b013e31827fb19d>
37. Coyne CB, Lazear HM. Zika virus - reigniting the TORCH. *Nature reviews Microbiology* 2016;14(11):707-15. DOI: <https://doi.org/10.1038/nrmicro.2016.125>
38. Folkehelseinstituttet. Syfilis - veileder for helsepersonell [nettdokument]. Oslo: Folkehelseinstituttet [oppdatert 07.04.19; lest 22.03.23]. Tilgjengelig fra: <https://www.fhi.no/nettpub/smittevernveilederen/sykdommer-a-a/syfilis---veileder-for-helsepersone/#syfilis-og-graviditet>
39. Arnold SR, Ford-Jones EL. Congenital syphilis: A guide to diagnosis and management. *Paediatr Child Health* 2000;5(8):463-9. DOI: <https://doi.org/10.1093/pch/5.8.463>
40. Pentima CD. Viral meningitis in children: Management, prognosis, and prevention [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 15. september 2022; lest 22. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6028>
41. Hardarson HS, Kaplan SL, Fleisher GR, Nordli DR, Armsby CDE. Acute viral encephalitis in children: Clinical manifestations and diagnosis [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 5. desember 2022; lest 22. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6042>
42. Snoek L, Gonçalves BP, Horváth-Puhó E, van Kassel MN, Procter SR, Sjøgaard KK, et al. Short-term and long-term risk of mortality and neurodevelopmental impairments after bacterial meningitis during infancy in children in Denmark and the Netherlands: a nationwide matched cohort study. *Lancet Child Adolesc Health* 2022;6(9):633-42. DOI: [https://doi.org/10.1016/S2352-4642\(22\)00155-9](https://doi.org/10.1016/S2352-4642(22)00155-9)
43. Baraff LJ, Lee SI, Schriger DL. Outcomes of bacterial meningitis in children: A meta-analysis. *Pediatr Infect Dis J* 1993;12(5):389-94. DOI: <https://doi.org/10.1097/00006454-199305000-00008>
44. Kaplan SL. Bacterial meningitis in children: Neurologic complications. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 24. juni 2019; lest 13. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6000>
45. Edwards MS, Baker CJ. Bacterial meningitis in the neonate: Neurologic complications. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 29. september 2020; lest 14. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6017>
46. van Ool JS, Snoeijen-Schouwenaars FM, Schelhaas HJ, Tan IY, Aldenkamp AP, Hendriksen JGM. A systematic review of neuropsychiatric comorbidities in patients with both epilepsy and intellectual disability. *Epilepsy Behav* 2016;60:130-7. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2016.04.018>
47. Kunnskapsbasert retningslinje om epilepsi. Epilepsibehandling [nettdokument]. Sandvika: Statens senter for epilepsi [oppdatert 24. april 2023; lest 14. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.epilepsibehandling.no/>
48. The British Psychological Society. Guidance on the Assessment and Diagnosis of Intellectual Disabilities in Adulthood [pdf]. Leicester, UK: The British Psychological Society [oppdatert mai 2015; lest 20. juni 2023]. Tilgjengelig fra: https://www.rcpsych.ac.uk/docs/default-source/members/faculties/intellectual-disability/id-assessment-guidance.pdf?sfvrsn=fd3c2aea_2
49. Utredning vid diagnostisering av utveklingsstörning. Ett konsensusdokument i Västerbottens län, landsting VI; 2015. Tilgjengelig fra: <https://docplayer.se/19652674-Utredning-vid-diagnostisering-av-utvecklingsstörning-ett-konsensusdokument-i-vasterbottens-lan.html>

50. World Health Organization: WHO. ICD-11 6A00 Disorders of intellectual development [database]. World Health Organization: WHO [oppdatert januar 2023; lest 30. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fcd%2fentity%2f605267007>
51. Helsedirektoratet. Helsepersonelloven med kommentarer [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 2. juni 2023; lest 22. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/helsepersonelloven-med-kommentarer>
52. Helsedirektoratet. Kven kan stille diagnosen psykisk utviklingshemming? [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 2. mai 2019; lest 30. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/tema/psykisk-utviklingshemming/kven-kan-stille-diagnosen-psykisk-utviklingshemming>
53. Lov om helsepersonell m.v. (helsepersonelloven). LOV-1999-07-02-64. Sist endret i: LOV-2023-04-28-8. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-64>
54. Helsedirektoratet. Pasient- og brukerrettighetsloven med kommentarer [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 4. mai 2023; lest 14. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/publikasjoner/pasient-og-brukerrettighetsloven-med-kommentarer>
55. Lov om pasient- og brukerrettigheter (pasient- og brukerrettighetsloven). LOV-1999-07-02-63. Sist endret i: LOV-2023-06-02-17. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-63>
56. Helsedirektoratet. Nasjonal veileder for henvisninger til spesialisthelsetjenesten [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 6. august 2018; lest 20. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/henvisningsveileder>
57. Helsedirektoratet. Veileder om samarbeid om tjenester til barn, unge og deres familier [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 11. april 2023; lest 3. juli 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/samarbeid-om-tjenester-til-barn-unge-og-deres-familier>
58. Helsedirektoratet. Aktuell informasjon om lov og forskrift for prioriteringsveilederne [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 20. september 2019; lest 14. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/prioriteringsveiledere/aktuell-informasjon-om-lov-og-forskrift-for-prioriteringsveilederne>
59. Helsedirektoratet. Helsestasjon, skolehelsetjeneste og helsestasjon for ungdom [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 31. mai 2023; lest 15. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/retningslinjer/helsestasjons-og-skolehelsetjenesten>
60. Forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator. FOR-2011-12-16-1256. Sist endret i: FOR-2022-06-22-1110. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2011-12-16-1256>
61. Helsedirektoratet. Barn og unge med habiliteringsbehov – Samarbeid mellom helse- og omsorgssektoren og utdanningssektoren om barn og unge som trenger samordnet bistand [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 2015; lest 16. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/barn-og-unge-med-habiliteringsbehov-samarbeid-mellom-helse-og-omsorgssektoren-og-utdanningssektoren-om-barn-og-unge-som-trenger-samordnet-bistand>
62. Squires J, Bricker DD, Twombly E. Ages & stages questionnaires : a parent-completed child monitoring system. 3rd utg. Baltimore: Paul H. Brooks Pub. Co.; 2009.
63. Lov om grunnskolen og den viaregåande opplæringa (opplæringsloven). LOV-1998-07-17-61. Sist endret i: LOV-2022-06-17-68. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1998-07-17-61>
64. Lov om barnehager. LOV-2005-06-17-64. Sist endret i: LOV-2021-06-11-78, LOV-2022-06-10-40 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2005-06-17-64>
65. Henvisning til habilitering [nettdokument]. Sunnaas sykehus, Regional koordinerende enhet,; sunnaas.no [oppdatert 4. februar 2023; lest 14. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.sunnaas.no/regional-koordinerende-enhet/henvisning-til-habilitering#habilitering-av-barn-og-unge-i-spesialisthelsetjenesten>
66. Smith L, Ulvund SE. Spedbarnsalderen. 2 utg. Oslo: Universitetsforlaget; 1999.
67. Helsedirektoratet. Veileder om rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 2. desember 2020; lest 30. mars 2023].

- Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/rehabilitering-habilitering-individuell-plan-og-koordinator>
68. Signs & Symptoms of Intellectual Disabilities [nettdokument]. Millcreek of Magee Treatment Center,; millcreekofmagee.com [lest 14. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.millcreekofmagee.com/disorders/intellectual-disability/signs-causes-symptoms/#Signs-and-Symptoms-of-Intellectual-Disability>
69. Xiaoyan Ke, Jing Liu. Intellectual Disability. I: Rey JM, Martin A, red. IACAPAP e-Tekstbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2012. Tilgjengelig fra: <https://iacapap.org/Resources/Persistent/59cacea32eb3387bba990aafb6f7a07f28ac6887/C.1-Intellectual-Disability.pdf>
70. Svensk neuropediatrik förening. Utviklingsstörning/intellektuell funktionsnedsättning. Riktlinjer för medicinsk utredning, [pdf]. Barnlakareforeningen [oppdatert 14. april 2015; lest 29. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <http://snpf.barnlakarforeningen.se/wp-content/uploads/sites/4/2014/10/femtonutvecklingsstorningtva.pdf>
71. Eknes J. Hva er utviklingshemming? Definisjon og begrepsbruk. SOR rapport 2014;(6):94-101.
72. Regional kompetansetjeneste for autisme ADHD Tourette syndrom og narkolepsi Helse Sør-Øst (RKT). Regional retningslinje for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelse (ASF) [pdf]. [oppdatert 2019; lest 15. juni 2023]. Tilgjengelig fra: https://oslo-universitetssykehus.no/seksjon/regional-kompetansetjeneste-for-autisme-adhd-tourettes-syndrom-og-narkolepsi-helse-sor-ost/Documents/01025_Regional_retningslinje_ASF_A41.pdf
73. Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU). Retningslinje for oppfølging av barn med Downs syndrom [nettdokument]. [oppdatert 30. mai 2023; lest 20. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/rhabu/retningslinje-for-oppfolging-av-barn-og-unge-med-down-syndrom>
74. Norsk kvalitets- og oppfølgingsregister for cerebral parese (NorCP) [nettdokument]. Tønsberg: siv.no [oppdatert 11. april 2023; lest 21. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.siv.no/helsefaglig/cp-registeret#samtykker/skjemaer>
75. Behandlingslinje ervervet hjerneskade for barn og unge 0-18 år Oslo: metodebok.no [oppdatert 8. januar 2022; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://metodebok.no/index.php?action=chapter&item=BJLJRAWY>
76. Samvalg - Du kan være med å bestemme Oslo: helsenorge.no [lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsenorge.no/samvalg/>
77. Forskrift om pasientjournal (pasientjournalforskriften). FOR-2019-03-01-168. Sist endret i: FOR-2021-10-08-2958. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2019-03-01-168?q=pasientjournalforskriften>
78. Samtaleverktøyet "Hva er utviklingshemming?" Oslo: Oslo-universitetssykehus.no [oppdatert 7. februar 2023; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/rhabu/samtaleverktoy-om-utviklingshemming>
79. Wechsler D. WPPSI-IV Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence. Norsk versjon 2015 [Manual]. 4 utg. Bromma: Pearson Assessment; 2012.
80. Delft Cv. International test commission, ITCs retningslinjer for testbruk. Norsk versjon 1.2 [pdf]. psykologforeningen.no [oppdatert desember 2020; lest 8. august 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.psykologforeningen.no/medlem/testbruk/oppdaterte-retningslinjer-for-testbruk>
81. Kelleher B, Halligan T, Garwood T, Howell S, Martin-O'Dell B, Swint A, et al. Brief Report: Assessment Experiences of Children with Neurogenetic Syndromes: Caregivers' Perceptions and Suggestions for Improvement. J Autism Dev Disord 2020;50(4):1443-50. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04363-0>
82. Roid GH, Miller LJ, Pomplun M, Koch C. Leiter International Performance Scale- 3rd Edition. Norsk versjon [Manual]. Hogrefe; 2013.
83. Lezak MD. Neuropsychological assessment. 3 utg. New York: Oxford University Press; 1995.

84. McKenzie K, Murray AL, Murray KR, Murray GC. Assessing the accuracy of the WISC-IV seven-subtest short form and the child and adolescent intellectual disability screening questionnaire in identifying intellectual disability in children. *Child Neuropsychol* 2014;20(3):372-7. DOI: <https://doi.org/10.1080/09297049.2013.799642>
85. Koriakin TA, McCurdy MD, Papazoglou A, Pritchard AE, Zabel TA, Mahone EM, et al. Classification of intellectual disability using the Wechsler Intelligence Scale for Children: Full Scale IQ or General Abilities Index? *Dev Med Child Neurol* 2013;55(9):840-5. DOI: <https://doi.org/10.1111/dmcn.12201>
86. Siqueland J, Dalsbø TK, Harboe I, Leiknes KA. Måleegenskaper ved den norske versjonen av Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI) [pdf]. Oslo: Folkehelseinstituttet; 2014. Tilgjengelig fra: https://www.fhi.no/globalassets/dokumenterfiler/rapporter/2014/rapport_2014_20_wasi.pdf
87. Di Nuovo AG, Di Nuovo S, Buono S. Intelligent quotient estimation of mental retarded people from different psychometric instruments using artificial neural networks. *Artif Intell Med* 2012;54(2):135-45. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.artmed.2011.11.002>
88. Flanagan DP, Alfonso VC. *Essentials of WISC-V assessment*. New Jersey: Hoboken: Wiley; 2017.
89. Kaufman AS, Raiford SE, Coalson DL. *Intelligent testing with the Wisc-V*. Hoboken, New Jersey: Wiley; 2016.
90. Wechsler D. *WISC-V Wechsler Intelligence Scale for Children*. Norsk versjon [manual]. 5. utg. Stockholm: Pearson Assessment; 2017.
91. Schneider WJ, McGrew KS. *The Catell-Horn-Carrol model of Intelligence I: Flanagan DP, Harrison PL, red. Contemporary intellectual assessment : theories, tests, and issues*. 3 utg. New York: Guilford Press; 2012.
92. Kaufman AS, Kaufman NL, red. Flanagan DP, Ortiz SO, Alfonso VC. *Essentials of cross-battery assessment*. 3 utg. Hoboken, N.J.: John Wiley & Sons, Inc.; 2013.
93. Scattone D, Raggio DJ, May W. Comparison of the Vineland Adaptive Behavior Scales, Second Edition, and the Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition. *Psychological reports* 2011;109(2):626-34. DOI: <https://doi.org/10.2466/03.10.pr0.109.5.626-634>
94. Sparrow SS, Cicchetti DV, Saulnier CA. *Vineland Adaptive Behavior Scales - Third edition*. Norsk versjon [Manual]. Bromma: Pearson Clinical; 2021. Tilgjengelig fra: <https://www.pearsonclinical.no/vineland-3>
95. Harrison PL, Oakland T. *Adaptive behavior assessment system - Third Edition (ABAS-3) Norsk versjon: Hogrefe*; 2020. Tilgjengelig fra: <https://hogrefe.no/no/5-produkter-i-fokus/abas-3/>
96. Haley SM, Coster W, Dumas HM, Fragala-Pinkham MA, Moed R. *Pediatric evaluation of disability inventory computer adaptive test (PEDI-CAT)*: Pearson Clinical; 2020.
97. Lilleng EM. *Sammenligning av resultater fra Vineland-2 og ABAS-2 [Spesialiteten i klinisk nevropsykologi]*. Sarpsborg: Norsk psykologforening; 2022.
98. Hayden-Evans M, Milbourn B, D'Arcy E, Chamberlain A, Afsharnejad B, Evans K, et al. An Evaluation of the Overall Utility of Measures of Functioning Suitable for School-Aged Children on the Autism Spectrum: A Scoping Review. *Int J Environ Res Public Health* 2022;19(21). DOI: <https://doi.org/10.3390/ijerph192114114>
99. Pepperdine CR, McCrimmon AW. Test Review: Vineland Adaptive Behavior Scales, Third Edition (Vineland-3) by Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., & Saulnier, C. A. *Can J Sch Psychol* 2018;33(2):157-63. DOI: <https://doi.org/10.1177/0829573517733845>
100. von Buttlar AM, Zabel TA, Pritchard AE, Cannon AD. Concordance of the Adaptive Behavior Assessment System, second and third editions. *J Intellect Disabil Res* 2021;65(3):283-95. DOI: <https://doi.org/10.1111/jir.12810>
101. Jordan AK, Thomeer ML, Lopata C, Donnelly JP, Rodgers JD, McDonald CA. Informant Discrepancies in the Assessment of Adaptive Behavior of Children with Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord* 2019;49(5):2024-34. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10803-018-03876-z>
102. Stevens MA, Selders KJ, Jeckel O, Brownfield V, Nowell KP. An Evaluation of Parent and Teacher Discrepancies on an Adaptive Behavior Measure for Youth with Autism Spectrum Disorder, Intellectual Disability, and Global Developmental Delay. *J Autism Dev Disord* 2022. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10803-022-05550-x>

103. Nock MK, Kurtz SMS. Direct Behavioral Observation in School Settings: Bringing Science to Practice. *Cogn Behav Pract* 2005;12(3):359-70. DOI: [https://doi.org/10.1016/S1077-7229\(05\)80058-6](https://doi.org/10.1016/S1077-7229(05)80058-6)
104. Cooper JO, Heron TE, Heward WL. *Applied behavior analysis*. 3. utg. Harlow: Pearson Education Limited; 2020.
105. Stadskleiv K, Jahnsen R, Andersen GL, Von Tetzchner S. Neuropsychological profiles of children with cerebral palsy. *Dev Neurorehabil* 2018;21(2):108-20. DOI: <https://doi.org/10.1080/17518423.2017.1282054>
106. Sherwell S, Reid SM, Reddihough DS, Wrennall J, Ong B, Stargatt R. Measuring intellectual ability in children with cerebral palsy: can we do better? *Res Dev Disabil* 2014;35(10):2558-67. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2014.06.019>
107. Coceski M, Hocking DR, Reid SM, Abu-Rayya HM, Reddihough DS, Wrennall J, et al. Assessing IQ in adolescents with mild to moderate cerebral palsy using the WISC-V. *Clin Neuropsychol* 2022;36(7):1767-86. DOI: <https://doi.org/10.1080/13854046.2021.1928290>
108. American Psychological Association. APA Task Force on Guidelines for Assessment of and Intervention With Persons With Disabilities [nettdokument]. American Psychological Association [oppdatert april 2022; lest 20. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <http://www.apa.org/pi/disability/resources/assessment-disabilities.aspx>
109. Stadskleiv K. Kartlegging. I: Næss K-A, Asgjerd VK, red. *God kommunikasjon med ASK-brukere*. Bergen: Fagbokforlaget; 2015. Tilgjengelig fra: <https://www.fagbokforlaget.no/God-kommunikasjon-med-ASK-brukere/I9788245018370>
110. Wechsler D. *Wechsler Intelligence Scale for Children*. Norsk versjon [manual]. 5. utg. Bromma, Sverige: Pearson Assessment 2009.
111. Wechsler D. *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence*. Norsk versjon [manual]. 4. utg. Bromma, Sverige: Pearson Assessment 2015.
112. Raven JC. *Raven's Progressive Matrices 2*. Bromma, Sverige: Pearson Clinical 2020.
113. Korkman M, Kirk U, Kemp S. *NEPSY-II*: Pearson Clinical; 2014.
114. Fiske SI, Haddeland AL, Skipar I, Bootsma JN, Geytenbeek JJ, Stadskleiv K. Assessing language comprehension in motor impaired children needing AAC: validity and reliability of the Norwegian version of the receptive language test C-BiLLT. *Augment Altern Commun* 2020;36(2):95-106. DOI: <https://doi.org/10.1080/07434618.2020.1786857>
115. Dunn LM, Dunn LM, Whetton C, Burley J. *British Picture Vocabulary Scale*. Norsk versjon. . 2. utg. London, UK: NFER Nelson 2010.
116. Bishop D. *Test for reception of grammar*. Norsk versjon. 2. utg. Bromma: Pearson Assessment; 2009.
117. Geytenbeek JJ, Heim MM, Vermeulen RJ, Oostrom KJ. Assessing comprehension of spoken language in nonspeaking children with cerebral palsy: Application of a newly developed computer-based instrument. *Augmen altern commun* 2010;26(2):97-107. DOI: <https://doi.org/10.3109/07434618.2010.482445>
118. Kurmanaviciute R, Stadskleiv K. Assessment of verbal comprehension and non-verbal reasoning when standard response mode is challenging: A comparison of different response modes and an exploration of their clinical usefulness. *Cogent Psychol* 2017;4. DOI: <https://doi.org/10.1080/23311908.2016.1275416>
119. Dekker R, Drenth PJ, Zaal JN. Results of the Intelligence Test for Visually Impaired Children (ITVIC). *J Vis Impair Blind* 1991;85(6):261-7.
120. Philip SS, Dutton GN. Identifying and characterising cerebral visual impairment in children: a review. *Clin Exp Optom* 2014;97(3):196-208. DOI: <https://doi.org/10.1111/cxo.12155>
121. Geytenbeek JJ, Mokkink LB, Knol DL, Vermeulen RJ, Oostrom KJ. Reliability and validity of the C-BiLLT: a new instrument to assess comprehension of spoken language in young children with cerebral palsy and complex communication needs. *Augment Altern Commun* 2014;30(3):252-66. DOI: <https://doi.org/10.3109/07434618.2014.924992>
122. Bayley N. *Bayley Scales of Infant and Toddler Development - Third Edition*. Bromma, Sverige: Pearson Assessment; 2009.
123. Mullen EM. *Mullen scales of early learning [manual]*. MN:AGS: Circle Pines; 1995.

124. Leevers HJ, Roesler CP, Flax J, Benasich AA. The Carter Neurocognitive Assessment for Children with Severely Compromised Expressive Language and Motor Skills. *J Child Psychol Psychiatry* 2005;46(3):287-303. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2004.00354.x>
125. Aagaard KE. Den språklige faktor: pedagogisk-psykologisk utredning av barn med minoritetsspråklig bakgrunn [doktorgrad]. Oslo: Universitetet i Oslo, Det samfunnsvitenskapelige fakultet;; 2011. Tilgjengelig fra: <https://www.duo.uio.no/handle/10852/18169>
126. Ortiz SO, Ochoa SH, Dynda AM. Testing with culturally and linguistically diverse populations: Moving beyond the verbal-performance dichotomy into evidence-based practice. I: Flanagan DP, Harrison PL, red. *Contemporary intellectual assessment : theories, tests, and issues*. 3 utg. New York: Guilford Press; 2012.
127. Figueroa RA. Dificultades o Desabilidades de Aprendizaje. *Learn Disabil Q* 2005;28(2):163-7. DOI: <https://doi.org/10.2307/1593619>
128. Cummins J. *Bilingualism and special education : issues in assessment and pedagogy*. San Diego, Calif: College-Hill Press; 1984.
129. Ortiz AA, Kushner MI. Bilingualism and the Possible Impact on Academic Performance. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 1997;6(3):657-79. DOI: [https://doi.org/10.1016/S1056-4993\(18\)30299-2](https://doi.org/10.1016/S1056-4993(18)30299-2)
130. Hagtvet BE, Lillestølen R. *Reynells språktest*. 1. utg.: Universitetsforlaget; 2007.
131. Vulchanova M, Vulchanov V, Nilsen RA. *NRDLS - The New Reynell Developmental Language Scales*. Norsk versjon: Hogrefe; 2018.
132. Semel E, Wiig EH, Secord WA. *Clinical Evaluation of Language Fundamentals - Fourth Edition (CELF-4)* Norsk versjon: Pearson Clinical; 2003.
133. Lov om offentlige organers ansvar for bruk av tolk mv. (tolkeloven). LOV-2021-06-11-79. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/LTI/lov/2021-06-11-79>
134. Egeberg E. *Minoritetsspråk og flerspråklighet : en håndbok i utredning og vurdering*. 2 utg. Oslo: Cappelen Damm Akademisk; 2016.
135. Mithyantha R, Kneen R, McCann E, Gladstone M. Current evidence-based recommendations on investigating children with global developmental delay. *Arch Dis Child* 2017;102(11):1071-76. DOI: <https://doi.org/10.1136/archdischild-2016-311271>
136. Hagerman RJ, Hagerman PJ. Fragile X Syndrome: Lessons Learned and What New Treatment Avenues Are on the Horizon. *Annual Review of Pharmacology and Toxicology* 2022;62(1):365-81. DOI: <https://doi.org/10.1146/annurev-pharmtox-052120-090147>
137. Hagerman RJ, Berry-Kravis E, Hazlett HC, Bailey DB, Moine H, Kooy RF, et al. Fragile X syndrome. *Nature Reviews Disease Primers* 2017;3(1):17065. DOI: 10.1038/nrdp.2017.65
138. Di Gregorio E, Riberi E, Belligni EF, Biamino E, Spielmann M, Ala U, et al. Copy number variants analysis in a cohort of isolated and syndromic developmental delay/intellectual disability reveals novel genomic disorders, position effects and candidate disease genes. *Clinical Genetics* 2017;92(4):415-22. DOI: <https://doi.org/10.1111/cge.13009>
139. Sørensen IW, Prescott T, Rustad CF, Blinkenberg EØ, von der Lippe C. Genpaneltesting. *Tidsskr Nor legeforen* 2020;3. DOI: <https://doi.org/10.4045/tidsskr.19.0535>
140. Wright CF, FitzPatrick DR, Firth HV. Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. *Nat Rev Genet* 2018;19(5):253-68. DOI: <https://doi.org/10.1038/nrg.2017.116>
141. Srivastava S, Love-Nichols JA, Dies KA, Ledbetter DH, Martin CL, Chung WK, et al. Meta-analysis and multidisciplinary consensus statement: exome sequencing is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with neurodevelopmental disorders. *Genet Med* 2019;21(11):2413-21. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0554-6>
142. Veltman JA, Brunner HG. De novo mutations in human genetic disease. *Nat Rev Genet* 2012;13(8):565-75. DOI: <https://doi.org/10.1038/nrg3241>
143. Hunter JE, Berry-Kravis E, Hipp H, Todd PK. *FMR1 Disorders [nettdokument]*. [oppdatert 21. november 2019; lest 6. juli 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1384/>
144. Breland S, Houge G, Avdeling for medisinsk genetikk, Haukeland Universitetssykehus. Personlig kommunikasjon. 21. august 2023.

145. Mila M, Alvarez-Mora MI, Madrigal I, Rodriguez-Reventa L. Fragile X syndrome: An overview and update of the FMR1 gene. *Clin Genet* 2018;93(2):197-205. DOI: <https://doi.org/10.1111/cge.13075>
146. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m (bioteknologiloven). LOV-2003-12-05-100. Sist endret i: LOV-2021-06-04-53. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100>
147. OMIM. An online catalog of human genes and genetic disorders [oppdatert 3. juli 2023; lest 6. juli 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.omim.org/>
148. Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, et al., red. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington 1993. Tilgjengelig fra: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301295/>
149. Medfødte stoffskiftesykdommer [nettdokument]. helsebiblioteket.no: Norsk barnelegeforening [oppdatert 1. januar 2018; lest 22. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsebiblioteket.no/innhold/retningslinjer/pediatri/generell-veileder-i-pediatri/2.endokrinologi-metabolisme-og-genetikk/2.22-medfodte-stoffskiftesykdommer>
150. A guide to the investigation of intellectual disability/developmental delay in East Anglia. PHG Foundation [nettdokument]. phgfoundation.org: Cambridge, PHG Foundation [oppdatert Oktober 2014 lest 29. mars 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.phgfoundation.org/report/intellectual-disability-developmental-delay>
151. Moeschler JB, Shevell M. Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. *Pediatrics* 2014;134(3):903-18. DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2014-1839>
152. Utviklingsstörning/intellektuell funktionsnedsättning. Riktlinjer för medicinsk utredning, [pdf]. Svensk neuropediatrik förening [lest]. Tilgjengelig fra: <http://snpf.barnlakarforeningen.se/wp-content/uploads/sites/4/2014/10/femtonutvecklingsstorningtva.pdf>
153. Hoffmann GF, Surtees RA, Wevers RA. Cerebrospinal fluid investigations for neurometabolic disorders. *Neuropediatrics* 1998;29(2):59-71. DOI: <https://doi.org/10.1055/s-2007-973538>
154. Norsk barnelegeforening. Generell veileder i pediatri. Helsebiblioteket [nettdokument]. Oslo: helsebiblioteket.no [lest 20. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsebiblioteket.no/innhold/retningslinjer/pediatri/generell-veileder-i-pediatri>
155. Koch H, Weber YG. The glucose transporter type 1 (Glut1) syndromes. *Epilepsy Behav* 2018. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2018.06.010>
156. Liu YY, Bao XH, Wang S, Fu N, Liu XY, Song FY, et al. [Clinical and genetic characteristics of glucose transporter type 1 deficiency syndrome]. *Zhonghua er ke za zhi = Chinese journal of pediatrics* 2013;51(6):443-7.
157. Fellingner J, Holzinger D, Dirmhirn A, van Dijk J, Goldberg D. Failure to detect deaf-blindness in a population of people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2009;53(10):874-81. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2009.01205.x>
158. Dahl S, Wickstrom R, Ek U, Fahnehjelm KT. Children with optic nerve hypoplasia face a high risk of neurodevelopmental disorders. *Acta Paediatr* 2018;107(3):484-9. DOI: <https://doi.org/10.1111/apa.14163>
159. de Verdier K, Ulla E, Lofgren S, Fernell E. Children with blindness - major causes, developmental outcomes and implications for habilitation and educational support: a two-decade, Swedish population-based study. *Acta Ophthalmol* 2018;96(3):295-300. DOI: <https://doi.org/10.1111/aos.13631>
160. Mayberry RI. Cognitive development in deaf children: the interface of language and perception in neuropsychology. I: Segalowitz SJ, Rapin I, red. *Handbook of Neuropsychology*. 8, Part II. 2 utg. Elsevier Science: Oxford; 2002. Tilgjengelig fra: <http://idiom.ucsd.edu/~rmayberry/pubs/Mayberry-CogDev-Hndbok.pdf>
161. Warburg M. Visual impairment in adult people with intellectual disability: literature review. *J Intellect Disabil Res* 2001;45(5):424-38. DOI: <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2001.00348.x>
162. Pilling RF, Allen L, Bowman R, Ravenscroft J, Saunders KJ, Williams C. Clinical assessment, investigation, diagnosis and initial management of cerebral visual impairment: a consensus practice guide. *Eye (Lond)* 2023;37(10):1958-65. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41433-022-02261-6>
163. Undersøkelser av barn med cerebrale dysfunksjoner (CVI) [nettdokument]. Oslo: Helsebiblioteket.no [oppdatert 1. oktober 2017; lest 12. oktober 2023]. Tilgjengelig fra:

- <https://www.helsebiblioteket.no/innhold/retningslinjer/oftalmologi-nasjonal-kvalitetshandbok-for-oftalmologi/oyeundersokelse/undersokelse-av-barn-med-cerebrale-dysfunksjoner-cvi>
164. Einfeld SL, Ellis LA, Emerson E. Comorbidity of intellectual disability and mental disorder in children and adolescents: a systematic review. *J Intellect Dev Disabil* 2011;36(2):137-43. DOI: <https://doi.org/10.1080/13668250.2011.572548>
165. Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU), Regionsenter for barn og unges psykiske helse Øst og Sør (RBUP). God psykisk helse for alle - Utredning og behandling av psykiske lidelser hos barn og unge med intellektuell funksjonsnedsettelse og/eller autisme [nettdokument]. Oslo: RHABU [oppdatert 25. august 2022; lest 13. desember 2022]. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no/seksjon/regionsenter-for-habiliteringstjenesten-for-barn-og-unge-rhabu/Documents/Rapport%20psykisk%20helse%20til%20nettside%2026.08.22.pdf>
166. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5), Fifth Edition. Washington, DC 2013.
167. Freeman NC, Gray KM, Taffe JR, Cornish KM. Development of a New Attention Rating Scale for Children With Intellectual Disability: The Scale of Attention in Intellectual Disability (SAID). *Am J Intellect Dev Disabil* 2015;120(2):91-109. DOI: <https://doi.org/10.1352/1944-7558-120.2.91>
168. Mæhle I, Bakken TL, Løkke JA, Eknes J, red., red. Utredning og diagnostisering : utviklingshemming, psykiske lidelser og atferdsvansker. Oslo: Universitetsforlaget; 2008.
169. Gillberg C. ESSENCE gathers the diagnoses into a whole 2014; 111(39):[1643-6 s.]. Tilgjengelig fra: <http://www.lakartidningen.se/Klinik-och-vetenskap/Klinisk-oversikt/2014/09/ESSENCE-samlar-diagnoserna-till-en-helhet/>
170. HelseDirektoratet. Prioriteringsveileder-psykisk helsevern for barn og unge [nettdokument]. Oslo: HelseDirektoratet [oppdatert 2. november 2015; lest 8. august 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helseDirektoratet.no/veiledere/prioriteringsveiledere/psykisk-helsevern-for-barn-og-unge>
171. HelseDirektoratet. ADHD/Hyperkinetisk forstyrrelse – Nasjonal faglig retningslinje for utredning, behandling og oppfølging [nettdokument]. Oslo: HelseDirektoratet [oppdatert 4. mai 2022; lest 20. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://helseDirektoratet.no/retningslinjer/adhd>
172. DuPaul GJ, Power TJ, Anastopoulos AD, Reid R. ADHD Rating Scale—IV: Checklists, norms, and clinical interpretation. New York, NY, US: The Guilford Press; 1998.
173. Aman MG, Singh NN. Aberrant Behaviour Checklist 2utg. East Aurora: Slosson Educational Publications; 2017.
174. Gray KM, Tonge BJ, Einfeld SL, Gruber C, Klein A. DBC2. Developmental Behavior Checklist 2. Manual. Western Psychological Services (WPS): Monash University Centre for Developm. Psychiatry & Psychol.; 2018.
175. Augustyn M, Patterson MC, Torchia MM. Autism spectrum disorder: Terminology, epidemiology, and pathogenesis. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 19. april 2023; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/595>
176. Larsen K. The Early Diagnosis of Preschool Children with Autism Spectrum Disorder in Norway: a Study of Diagnostic Age and Its Associated Factors. *Scand J Child Adolesc Psychiatr Psychol* 2015;3(2):136-45. DOI: <https://doi.org/10.21307/sjcap-2015-014>
177. Nærland T, Bakke KA, Storvik S, Warner G, Howlin P. Age and gender-related differences in emotional and behavioural problems and autistic features in children and adolescents with Down syndrome: a survey-based study of 674 individuals. *J Intellect Dev Disabil* 2017;61(6):594-603. DOI: <https://doi.org/10.1111/jir.12342>
178. Assessment of learning difficulty and cognitive delay. The right clinical information, right where it's needed. *BMJ Best Practice* [database]. BMJ Publishing group [oppdatert 28. februar 2023; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <http://bestpractice.bmj.com/topics/en-gb/884>
179. Norsk barne- og ungdomspsykiatrisk forening. Faglig veileder for barne- og ungdomspsykiatri 4. utgave [nettdokument]. Oslo: Den norske legeforening [oppdatert 21. mars 2019; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://beta.legeforeningen.no/foreningsledd/fagmed/norsk-barne--og-ungdomspsykiatrisk-forening/veiledere/veileder-i-bup/>

180. Vereenoghe L, Flynn S, Hastings R, Adams D, Chauhan U, Cooper SA, et al. Interventions for mental health problems in children and adults with severe intellectual disabilities: a systematic review. *BMJ Open* 2018;8(6). DOI: <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2018-021911>
181. Edwards G, Jones C, Pearson E, Royston R, Oliver C, Tarver J, et al. Prevalence of anxiety symptomatology and diagnosis in syndromic intellectual disability: A systematic review and meta-analysis. *Neurosci Biobehav Rev* 2022;138:104719. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2022.104719>
182. Helverschou SB, Ludviksen LB, Hove O, Kihldal AN. Psychometric properties of the Psychopathology on Autism Checklist (PAC). *Int J Dev Disabil* 2021;67(5):318-26. DOI: <https://doi.org/10.1080/20473869.2021.1910779>
183. Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU). Behandlingslinje for utredning og behandling av utfordrende atferd - hos barn og unge (0-18 år) med medfødt eller tidlig ervervet funksjonsnedsettelse henvist habiliteringstjenesten i spesialisthelsetjenesten [nettdokument]. Oslo: RHABU [oppdatert 12. januar 2023; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no/seksjon/regionsenter-for-habiliteringstjenesten-for-barn-og-unge-rhabu/Documents/Behandlingslinje%20utfordrende%20atferd%20versjon%201.0.pdf>
184. Helsedirektoratet. Prioriteringsveileder – habilitering av barn og unge i spesialisthelsetjenesten. Helsedirektoratet [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 02. november 2015; lest 04. februar 2022]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/prioriteringsveiledere/habilitering-av-barn-og-unge-i-spesialisthelsetjenesten>
185. Helsedirektoratet. Rettsikkerhet ved bruk av tvang og makt overfor enkelte personer med psykisk utviklingshemming Lov av 24.juni 2011 nr. 30 om kommunale helse- og omsorgstjenester. Oslo: Helsedirektoratet; 2015. Rundskriv IS-10/2015.
186. MacLean H, McKenzie K, Kidd G, Murray AL, Schwannauer M. Measurement invariance in the assessment of people with an intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2011;32(3):1081-5. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.01.022>
187. Yin Foo R, Guppy M, Johnston LM. Intelligence assessments for children with cerebral palsy: a systematic review. *Dev Med Child Neurol* 2013;55(10):911-8. DOI: <https://doi.org/10.1111/dmcn.12157>
188. Bello KD, Goharpey N, Crewther SG, Crewther DP. A puzzle form of a non-verbal intelligence test gives significantly higher performance measures in children with severe intellectual disability. *BMC pediatrics* 2008;8(30). DOI: <https://doi.org/10.1186/1471-2431-8-30>
189. Norsk Nevropsykologisk Forening. Veileder i klinisk nevropsykologi - prinsipper for utøvelse av klinisk nevropsykologisk virksomhet [pdf]. Oslo: Norsk nevropsykologisk forening [oppdatert 13. september 2015; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <http://www.nevropsyk.org/fag/veileder-klinisk-nevropsykologi>
190. Forskrift om førerkort m.m. (Førerkortforskriften). FOR-2004-01-19-298. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2004-01-19-298?q=forskrift%20om%20f%C3%B8rerkort>
191. Førerkort-veileder til helsekrav [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 21. juli 2022; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/foererkortveilederen>
192. Lov om vegtrafikk (vegtrafikkloven). LOV-2019-03-29-10. Sist endret i: LOV-2023-06-09-33 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1965-06-18-4>
193. Førerkort og helsekrav Oslo: helsenorge.no [oppdatert 29. januar 2023; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsenorge.no/rettigheter/foererkort-og-helsekrav/#psykisk-utviklingshemming-helsekrav-til-foererkort>
194. Psykologforeningens faglige veileder i førerkortsaker: Norsk psykologforening [oppdatert 1. oktober 2016; lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.psykologforeningen.no/medlem/foererkortveileder>
195. Pivalizza P. Intellectual disability in children: Management, outcomes, and prevention. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 4. januar 2022; lest 19. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6191>

196. Helsedirektoratet. Veileder om kommunikasjon via tolk for ledere og personell i helse- og omsorgstjenestene [pdf]. Oslo Helsedirektoratet [lest 26. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <http://helsedirektoratet.no/publikasjoner/veileder-om-kommunikasjon-via-tolk-for-ledere-og-personell-i-helse-og-omsorgstjenestene/Sider/default.aspx>
197. Spesialisthelsetjenesteloven med kommentarer (IS-5/2013) Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/publikasjoner/spesialisthelsetjenesteloven-med-kommentarer>
198. Helsedirektoratet. Veileder for utvikling av kunnskapsbaserte retningslinjer [pdf]. Oslo: Helsedirektoratet [lest 20. juni 2023]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/veileder-for-utvikling-av-kunnskapsbaserte-retningslinjer>

VEDLEGG 1 ANAMNESE OG KLINISK UNDERSØKELSE

ANAMNESE

Forhold	Aktuell informasjon å spørre om
Familie, omsorgssituasjon	<ul style="list-style-type: none"> Foreldre/andre omsorgspersoner (fødselsdato, arbeidssituasjon, foreldreansvar). Mindreårige søsken/andre barn i samme husstand (fødselsdato). Bosituasjon (f. eks. delt bosted mellom foreldrene, avlastning), andre i husholdningen. Er det forhold rundt omsorgssituasjonen som kan ha betydning for barnets utvikling og fungering. Hjelpetiltak og ytelser pr. d.d.
Nasjonalitet, etnisk bakgrunn, kulturell tilhørighet	<ul style="list-style-type: none"> Nettverk, etnisk/geografisk opphav til foreldrene/barnet. Angivelse av oppholdstid i Norge, eventuelt andre land.
Morsmål, språkesponering	<ul style="list-style-type: none"> Hvilke(t) språk som blir snakket i hjemmet/ blir barnet eksponert for. Hvilke(t) språk snakker barnet blant familie, venner, i skolegården.
Hereditet	<ul style="list-style-type: none"> Slektskap mellom foreldre og eventuell inngifte i flere generasjoner. Andre i familien med sen utvikling, utviklingshemming eller nevrologiske tilstander. Spesielle sykdommer eller lidelser i familien, f.eks. epilepsi, hjertefeil, misdannelser, primært knyttet til foreldre, søsken, besteforeldre, onkler, tanter, spesielt mannlige slektninger av mor. Lag gjerne stamtavle. Tidligere spontanaborter eller dødfødsler.
Svangerskap, fødsel	<ul style="list-style-type: none"> Sykdommer hos mor, komplikasjoner, infeksjoner, medikamenter, alkohol, prematuritet eller overtidighet, Apgar, fødselsvekt, lengde, hodeomkrets, misdannelser.
Neonatalperiode	<ul style="list-style-type: none"> Spesielle forhold som lavt blodsukker, hyperbilirubinemi, neonatale kramper, sugevansker, spesielt rolig eller urolig.
Vaksiner	<ul style="list-style-type: none"> Har barnet fulgt vaksinasjonsprogram.
Tidlig utvikling	<ul style="list-style-type: none"> Motoriske milepæler, språk, lek, interesser, aktivitetsnivå, kontaktevne, sosial interaksjon, vekstkurver.
Tidligere sykdommer og utredning, inkludert anfallssuspekterte hendelser	<ul style="list-style-type: none"> Bevissthetstap, fjernhet, kramper, bevegelsesforstyrrelser, spesielle infeksjoner, hodetraumer. Hvilke undersøkelser og utredninger er gjort tidligere, f. eks. billeddiagnostikk, genetiske undersøkelser, EEG m.m. Andre aktuelle helsemessige problemer.
Syn og hørsel	<ul style="list-style-type: none"> Mistanke om syns- eller hørselsvansker. Hvilke undersøkelser er gjort.
Kosthold, matlyst, spiseforstyrrelser	<ul style="list-style-type: none"> Ensidig eller selektiv kost. Overspising eller liten matlyst. Spising av ting som ikke er mat. Tygge- og/eller svelgevansker. Bruk av kosttilskudd.
Fordøyelse og urinveier	<ul style="list-style-type: none"> Tegn til obstipasjon eller diaré. Renslighet, kontinens, enurese. Gastrosofageal refluks.

Forhold	Aktuell informasjon å spørre om
Søvn	<ul style="list-style-type: none"> Innsøvnning, uro eller oppvåkning på natt, uthvilthet på morgenen. Søvnighet på dagtid. Snorking eller andre symptomer assosiert med søvnapne.
Smerte	<ul style="list-style-type: none"> Om barnet har smerter.
Opplevelser som preger familien/barnet	<ul style="list-style-type: none"> Vold, omsorgssvikt, flukt, krig, botid i flyktning mottak. Hvordan har opplevelsene påvirket barnet/familien. Er det forhold som bør tas hensyn til ved utredning.
Pedagogisk historie og tilbud	<ul style="list-style-type: none"> Tidligere pedagogisk tilbud, herunder omfang eller fravær av morsmålsopplæring, og utbytte av opplæringen. Aktuelt pedagogisk tilbud ved henvisning. Opplysninger om skoleprestasjoner.
Kognisjon, språk, motorikk, atferd m.m.	<ul style="list-style-type: none"> Utvikling av språk, sosial kontakt, motorikk og eksekutive funksjoner, samt ADL ferdigheter og skoleferdigheter. Langsom, stagnasjon eller tilbakegang. Trivsel, lek/ interesser, samhandling med jevnaldrende/ yngre barn. Atferdsvansker. Konsentrasjon og aktivitetsnivå. Når og hvordan ble bekymringen vakt. Er det foreldre eller andre som primært har reagert.

KLINISK UNDERSØKELSE

Forhold	Aktuelle undersøkelser
Høyde, vekt, hodeomkrets	
Vurdering av hud mm.	<ul style="list-style-type: none"> Hudforandringer, pigmentdefekter, striper, café au lait flekker, fibromer, unormal hårstruktur.
Vurdering og beskrivelse av dysmorfe trekk	<ul style="list-style-type: none"> For eksempel hypo- eller hypertelorisme, epikantus, nedskrånende øyespalter, lavtsittende og/eller avvikende formede ører, flat eller kort filtrum, spesielt fyldige eller smale lepper, forstørret tunge, grove ansiktstrekk, firfingerfurer, fetal finger pads, uvanlige fingre og tær, sandal gap, asymmetrier.
Vanlige undersøkelser av hjerte, lunger, lunger og buk	<ul style="list-style-type: none"> Bilyd over hjerte. Hepatosplenomegali.
Nevrologisk undersøkelse	<ul style="list-style-type: none"> Hjernenerver, muskeltonus, gange, koordinasjon, grov- og finmotorisk, styrke, bevegelsesforstyrrelser, tremor, ataksi. Dype senerereflekser og primitive reflekser.

VEDLEGG 2 METABOLSKE UNDERSØKELSER

Metabolske undersøkelser

ANALYSE	Organiske acidurier	Ureasyklus-defekter	Glykogenoser	Lysosomale avleiringsykdommer	Metabolsk acidose, ketoacidose	Mitokondriedefekter	Mitokondrielle fettsyre-oksidasjonsdefekter	Fettsyre-nedbrytingsdefekter	Peroxisomale sykdommer	Galaktosemi	Kolesterol syntesedefekter (f.eks. Smith-Lemli-Opitz syndrom)	Kreatinmangel syndrom	Glykosyleringsdefekter	Glycinecefalopati, serinmangel-sykdom	Defekter i GABA og Bioppterin metabolismen	Mucopolysakkardiose (MPS) type 1 og 2	Refsums sykdom	Glukosetransporterprotein type-1-mangel
Hb, MCV, MCHC	✓	✓																
Leukocytter og diff: organiske acidurier	✓		✓	✓														
Trombocytter (Trc)	✓																	
Blodgass					✓													
Laktat/pyruvat (P, Sp)						✓	✓											
Glucose (P, Sp)			✓					✓										✓
Elektrolytter	✓					✓ ¹												
Kreatininkinase			✓															
Urinsyre																		
Leverenzym (P)	✓		✓				✓		✓	✓								
Kolesterol (P)											✓							
Ammoniak (P)		✓					✓											
Kreatinin (P, Sp)												✓						
Transferrinmønster (P)													✓					
Ultralange fettsyrer/fytansyre (P)									✓									
Acylkarnitin-mønster (EDTA-P)							✓											
Aminosyrer (P, Sp)		✓												✓	✓			
Frie fettsyrer (P)							✓											
Betahydroksybutyrat (P)							✓											
Fri og total karnitin (P)							✓											
Urin til metabolsk screening	✓					✓		✓	✓	✓	✓				✓	✓		
Spinalvæske til nevrotransmitterundersøkelser														✓				
MR caput med spektroskopi			✓		✓						✓					✓		

Grønn: Standard blodprøver

Gul: Spesifikk metabolsk screening, gjerne i dialog med biokjemisk avdeling, OUS-RH

Rød: Videregående diagnostikk ved særskilte tilfeller

P: Heparinplasma

Sp: Spinalvæske

EDTA-P: EDTA-plasma

¹ Anion-gap

RHABU

Utgitt av Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU)

Oslo universitetssykehus – Ullevål

November 2023

Retningslinjen kan lastes ned gratis fra

RHABU sine nettsider

<https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/rhabu>

