

Regional retningslinje for diagnostisk utredning av voksne ved spørsmål om utviklingshemming

Regional kompetansetjeneste for habilitering (RKHAB)
Helse Sør-Øst
Publisert 25. mars 2026

RKHAB

Utgitt av: Regional kompetansetjeneste for habilitering

Versjon: 2.0

Publisert: 25. mars 2026

Tilgjengelig fra: Regional kompetansetjeneste for habilitering (RKHAB) - Oslo universitetssykehus HF

Innhold

1 INNLEDNING	4
2 ETIOLOGI.....	5
2.1 Ulike årsaker til utviklingshemming	5
2.1.1 Genetiske årsaker.....	5
2.1.2 Mitokondriell og metabolsk sykdom	5
2.1.3 Strukturelle hjerneforandringer	5
2.1.4 Intrauterine og perinatale faktorer	6
2.1.5 Nevromuskulære sykdommer.....	7
2.1.6 Epilepsi	7
3 ICD-10 UTDYPNING.....	7
3.1 Diagnosekoder for psykisk utviklingshemming i ICD-10 kodeverket	9
3.2 ICD-11	9
4 ANSVARFORHOLD VED DIAGNOSESETTING	10
5 FORVENTNINGER TIL HENVISNING	10
6 INDIKASJONER FOR UTREDNING I HAVO	11
7 INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE FØR UTREDNING.....	11
7.1 Samtale med pasient før utredning.....	12
7.2 Samtykkekompetanse	13
7.3 Innhenting og utveksling av informasjon med andre helse- og omsorgstjenester	13
7.4 Innhenting og utveksling av informasjon med aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten.....	13
8 TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJONEN	14
9 VURDERING AV EVNENIVÅ	14
9.1 Valg av evnetest	15
9.2 Vurdering av generelt evnenivå	15
9.3 Sprikende evneprofiler	16
9.4 Testvalg der WAIS-IV er uegnet.....	16
9.5 Utredning av utviklingshemming hos eldre.....	17
10 KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING	17
10.1 Verktøy for kartlegging av adaptive ferdigheter	18
10.2 Adaptive ferdigheter ved grensetilfeller mellom lærevansker og lett utviklingshemming.....	18
10.3 Gjennomføring av kartlegging	19
10.4 Systematisk observasjon	19
11 UTREDNING AV PASIENTER MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER	19
12 UTREDNING AV MINORITETSSPRÅKLIGE PASIENTER ELLER PASIENTER MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER.....	22

13 MEDISINSK UTREDNING	23
13.1 Anamnese og klinisk undersøkelse.....	23
13.2 Generelle blodprøver	24
13.3 Genetisk utredning	24
13.3.1 Genomisk kopitallsanalyse	25
13.3.2 FMR1-analyse (undersøkelse for fragilt X)	25
13.3.3 Genom- og eksombasert sekvensering.....	25
13.3.4 Helgenomsekvensering	26
13.3.5 Long-read sekvensering.....	26
13.3.6 Mikroskopbasert karyotyping	26
13.3.7 MLPA	27
13.3.8 Sangersekvensering.....	27
13.3.9 Prøvetaking og utfylling av rekvisisjoner til genetisk analyse	27
13.3.10 Metabolske/biokjemiske undersøkelser	28
13.3.11 Mitokondrie tilstander/utredning	28
13.3.12 Bildediagnostikk	29
13.3.13 EEG	29
13.3.14 Syn og hørsel	29
14 DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET	29
14.1 Psykiske lidelser	30
14.2 Autismespekterforstyrrelser.....	31
14.3 Hyperkinetiske forstyrrelser	31
14.4 Spesifikke utviklingsforstyrrelser	32
15 SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON	32
15.1 Ny utredning	33
15.2 Endret konklusjon etter ny utredning	33
16 UTREDNINGSRAPPORT	33
17 TILBAKEMELDING TIL PASIENTEN ETTER UTREDNING	34
17.1 Temaer som bør tas opp ved tilbakemelding etter utredning	35
17.2 Journalføring og informasjon til andre tjenester	36
18 TILBAKEMELDING TIL FASTLEGE OG ANDRE EKSTERNE INSTANSER	36
19 HELSEKRAV FOR FØRERKORT OG ANDRE SERTIFIKATER.....	37
19.1 Meldeplikt.....	38
20 METODERAPPORT	39
21 REFERANSER	41
VEDLEGG 1 ANAMNESE	48
VEDLEGG 2 KLINISK UNDERSØKELSE	50
VEDLEGG 3 METABOLSKE UNDERSØKELSER	51
VEDLEGG 4 KVALITATIVE KATEGORIER.....	52

1 INNLEDNING

Retningslinjen er utarbeidet for habiliteringstjenestene for voksne (HAVO) i Helse Sør-Øst, og gir faglige anbefalinger for hvordan utredning av voksne bør foregå når det er spørsmål om utviklingshemming. Retningslinjen omfatter både diagnostisk utredning og årsaksutredning.

Retningslinjen ble første gang publisert i 2021 og var en forkortet og tilpasset utgave av Regional retningslinje for utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming. Retningslinjen for barn og unge ble revidert i 2023, og inneholder mer informasjon om kunnskapsgrunnlaget for anbefalingene. Det er derfor viktig at fagpersoner som skal utrede voksne pasienter ved spørsmål om utviklingshemming, er kjent med begge retningslinjene (1).

Nye kapitler i denne utgaven av retningslinjen er kapittel 15.1 Ny utredning, 15.2 Endret konklusjon etter ny utredning, 19 Helsekrav for førerkort og andre sertifikater, 20 Metoderapport og vedlegg 4 Kvalitative kategorier.

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.

Retningslinjen har til hensikt å bidra til god kvalitet og likere praksis med tanke på hele utredningsprosessen. Det vil si fra henvisning mottas ved habiliteringstjenesten for voksne, til problemstillingen er svart ut. Retningslinjen er rådgivende, og anbefalingene må tilpasses individuelle forhold i den enkelte pasientsak.

Anbefalingene i retningslinjen med «skal» er brukt der kravene enten er lov- eller forskriftsfestet. «Bør» er brukt som uttrykk for en faglig anbefaling, basert på kunnskap fra forskning, klinisk erfaring og brukererfaring.

Retningslinjen gir anbefalinger om medvirkning og samarbeid før, under og etter utredning med pasient, nærmeste pårørende, pårørende og tjenesteytere fra andre instanser. Retningslinjen kan derfor også være nyttig å kjenne til for disse. Vi håper retningslinjen også bidrar til at den som skal utredes, føler seg godt ivare tatt i denne prosessen.

Regional kompetansetjeneste for habilitering (RKHAB) står som utgiver av retningslinjen og er ansvarlig for oppdatering når ny kunnskap tilsier at det bør gjøres. For mer informasjon om prosessen med utarbeidelse og revidering av retningslinjen, se kapittel 20 Metoderapport.

2 ETIOLOGI

Psykisk utviklingshemming er en funksjonsdiagnose med bakgrunn i forskjellige nevroutviklingsforstyrrelser som har ulike årsaksforhold (2;3). Ved en del sjeldne diagnoser er det økt sannsynlighet for utviklingshemming. En eldre norsk undersøkelse viste at genetiske årsaker samlet sett utgjorde 35 % (4). Muligheten for genetisk diagnostikk har økt, og nyere litteratur viser til at genetiske årsaker til utviklingshemming kan påvises hos over 50 % av personer som henvises til spesialistutredning (5). I noen grupper pasienter med utviklingshemming kan man finne en genetisk forklaring hos så mange som 60 % (6).

2.1 Ulike årsaker til utviklingshemming

Utviklingshemming har mange ulike årsaker, både genetiske og ikke-genetiske (2).

2.1.1 Genetiske årsaker

For lite eller for mye kromosommateriale er en vanlig årsak til utviklingshemming. Trisomi 21 (Down syndrom) er årsak til 10–15 % av tilfellene og det samme gjelder kopitallsavvik, som mikrodelesjoner og mikroduplikasjoner sammenholdt. Nyoppståtte avvik i enkeltgener er den hyppigste årsaken til utviklingshemming hos barn og voksne (6;7).

2.1.2 Mitokondriell og metabolsk sykdom

Mitokondrielle og metabolske sykdommer er sjeldne. Det estimeres at utviklingshemmingen har årsak i en metabolsk sykdom hos 1 % av personer med utviklingshemming (8;9).

Utviklingsforstyrrelse, utviklingsforsinkelse, muskelsvakhet, avvikende atferd og nevrologiske symptomer, tildels med periodiske forverringer, kan prege den kliniske presentasjonen. Det finnes årsaksrettet behandling for en del metabolske sykdommer og det er derfor viktig å diagnostisere disse så tidlig som mulig. Flere av de behandlbare metabolske tilstandene er inkludert i nyfødtscreeningen, slik som fenyلكetonuri (Føllings sykdom) og biotinidasedefekt (10). Vær oppmerksom på at personer som ikke er født i Norge, ikke er testet i nyfødtperioden for de samme tilstandene.

2.1.3 Strukturelle hjerneforandringer

En del hjernemisdannelser forekommer sammen med utviklingshemming, uten at de nødvendigvis representerer en direkte årsak til den. Eksempler på makroskopiske hjerneforandringer som kan være assosiert med utviklingshemming er fravær/underutvikling av corpus callosum (hjernebroen) eller lillehjerneatrofi (4). Tidlig oppståtte globale hjernemisdannelser, som for eksempel lissencefali, kan også forårsake utviklingshemming (11;12).

Utviklingshemming kan også være knyttet til endringer i hjernens utvikling, struktur og funksjon (proliferasjon, migrasjonsendringer i nevrogenesen, migrasjon, differensiering, aggregering, apoptose og synapsedannelse). Både genetiske og ikke-genetiske forhold kan være årsaken til dette. Denne typen strukturelle avvik vil i begrenset grad, eller ikke, kunne ses ved dagens billedtekniske metoder.

2.1.4 Intrauterine og perinatale faktorer

2.1.4.1 TOKSINER OG MEDIKAMENTER

Utviklingshemming kan også ha sin årsak i at fosteret har blitt utsatt for toksiner. Alkohol under svangerskapet kan føre til Føtalt alkohol spektrum forstyrrelse (FASD), som igjen fører til økt risiko for utviklingshemming. Forekomsten av FASD er usikker. Den oppgis i forskjellige land til å være 2–5 av 1000 barn, og er muligens underdiagnostisert (13). I Norge antas det at forekomsten er 1–2 av 1000 levendefødte barn (14).

Bruk av antiepileptiske medisiner har vist økt risiko for medfødte misdannelser. Risikoen er avhengig av preparatet. Risikoen for utviklingsforstyrrelser er foreløpig utilstrekkelig kartlagt. Så langt har man kunnet påvise en sammenheng mellom bruk av valproat under graviditeten og lavere intelligens hos barnet (15). Bly fører til lavere IQ ved eksponering i svangerskap og tidlig barnealder. Det er ikke funnet sammenheng mellom bruk av kokain, opiater eller marihuana i svangerskapet og utviklingshemming (16).

2.1.4.2 MEDFØDTE INFEKSJONER

Kongenitale (medfødte) infeksjoner er infeksjoner som overføres fra mor til føtus. Patogener kan passere via placentaen før, under eller rett etter fødsel. Infeksjonene kan være forårsaket av virus, bakterier eller parasitter (17).

Ved en rekke infeksjoner er det vist betydelig økt forekomst av utviklingshemming. For eksempel cytomegalovirus, herpes simplex type 1 og 2, treponema pallidum, HIV, toxoplasma gondi/cruzi og zikavirus. For flere infeksjoner finnes det profylaktiske strategier eller behandling (18).

2.1.4.3 POSTNATALE INFEKSJONER

Viral meningitt har ofte en god prognose uten permanente skader (19). Viral encefalitt varierer avhengig av agens og om hjernen får substansskader (20).

Bakterielle meningitter (utløst av forskjellige patogener) hos barn har en mortalitet rundt 3–9 % (21). Nevrologiske komplikasjoner forekommer. Opptil 5 % får diagnosen utviklingshemming (22).

2.1.4.4 PRE- OG PERINATALE FAKTORER

Den største perinatale faktoren som kan føre til utviklingshemming er asfyksi og er antatt å ha en insidens på 2,5 per 1000 fødsler (23). Perinatal asfyksi fører til hypoksi og acidose og kan føre til en hypoksisk-iskemisk encephalopati (HIE) og dermed uttalt celledød og substansskade i hjernen. Mer enn 25 % av barna som rammes av asfyksi har en IQ-skåre på <70 (23).

Cerebral parese (CP) omfatter tilstander av sentralmotoriske ikke-progressive dysfunksjoner, med ulik grad av tilleggsvansker. Det finnes en rekke forskjellige årsaker, for eksempel tidlig fødsel (særlig kombinert med lav fødselsvekt), infeksjoner og asfyksi (24). Det er ofte premature barn (med forskjellig årsak), og da oftest med lav fødselsvekt < 1000 gram. Lav APGAR hos premature eller barn født til termin er også en risikofaktor. Forekomst av CP i Norge er 2 av 1000. Rundt 30 % av personer med diagnosen CP har utviklingshemming. Forekomsten er høyest ved spastisk diplegi og quadriplegi. Epilepsi og forandringer på MR øker risikoen for utviklingshemming (25).

2.1.5 Nevromuskulære sykdommer

Både dystrofinopater, medfødte myopater og enkelte arvelige nevropatier medfører økt sannsynlighet for utviklingshemming (11). Dette gjelder for eksempel Duchenne muskeldystrofi, dystrofia myotonika og Charcot-Marie-Tooth sykdom. Personer med dystrofia myotonika type 1 har økt sannsynlighet for å få barn med betydelig lavere evnenivå (26;27).

2.1.6 Epilepsi

Personer med utviklingshemming har høyere forekomst av epilepsi enn befolkningen for øvrig og ved en del syndromer og tilstander er epilepsi en del av symptombildet (28).

Epilepsi kan være årsak til utviklingshemming, eventuelt tap av ferdigheter, særlig i spedbarnsalder (infantile spasmer), men også ellers (epileptisk encefalopati) (29). Det kan også være bakenforliggende etiologi som gir både utviklingshemming og epilepsi, for eksempel ved kjente strukturelle forandringer i hjernen og sammensatt symptomatologi, 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 (29).

3 ICD-10 UTDYPNING

Kapittelet om psykisk utviklingshemming (F70-F79) i ICD-10 (30) er retningsgivende for all utredning og diagnostikk av voksne med en mulig utviklingshemming. Føringerne er på enkelte punkter så generell at det kan oppstå en 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 konsensus om at diagnosen forutsetter at tre kriterier er til stede (31):

- Signifikant svekkelse av intellektuelle funksjoner. Tilsvarende minimum to standardavvik under gjennomsnittet for aldersgruppen. Det vil si IQ på 69 og lavere.
- Signifikant svekkelse i adaptiv fungering. På tester og kartleggingsverktøy eller annen systematisk kartlegging 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 resultater 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 (30).

Personer som har hatt en normal intellektuell og adaptiv fungering, men som har fått en ervervet hjerneskade før fylte 18 år, vil kunne få diagnosen utviklingshemming når kriteriene for dette tilfredsstilles (32).

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 (31).

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, så langt det er mulig, må være tilpasset og relevant for den kulturen pasienten tilhører. I dag er det Wechsler-testene (WAIS-IV (Wechsler Adult Intelligence Scale – Fourth Edition), WISC-V (Wechsler Intelligence Scale for Children – Fifth Edition) eller WPPSI-IV (Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Fourth Edition)) som tilfredsstillende generelle føringene fra ICD-10 best. I tillegg til å vurdere de kvantitative dataene, må fagpersonen gjøre en kvalitativ vurdering av resultatene, testprofilen og testsituasjonen (33).

ICD-10 anbefaler at underklassifikasjonen av grad av utviklingshemming (lett, moderat, alvorlig og dyp) primært skjer på bakgrunn av resultatene på evnetester, men med støtte i mål på adaptiv fungering. Se kapittel 3.1 Diagnosekode for psykisk utviklingshemming i ICD-10 kodeverket. Her har det de siste årene skjedd en utvikling som gjenspeiler seg i ICD-11, hvor underklassifisering baserer seg på en mer likeverdig vektning av personens IQ-skår og skår for adaptiv fungering (34).

For å bestemme adaptivt nivå anbefaler ICD-10 bruk av standardiserte kartleggingsverktøy som baserer seg på intervju av foreldre og/eller andre omsorgspersoner som kjenner pasientens ferdigheter i dagliglivet. Ved kartlegging av adaptive funksjoner anbefales Vineland Adaptive Behavior Scales, Third Edition (Vineland-3) og Adaptive Behavior Assessment System, Third Edition (ABAS-3). Se kapittel 10 Kartlegging av adaptiv fungering.

I tillegg til å bestemme mer eksakt intellektuelt og adaptivt nivå, påpeker ICD-10 muligheten for flere tilleggsdiagnoser som språk- og motoriske vansker, andre psykiske og somatiske tilstander og atferdsvansker som kan ha innvirkning på intellektuell fungering og adaptiv atferd. ICD-10 fremhever at diagnosen utviklingshemming skal stilles på bakgrunn av en samlet vurdering av intellektuelle ferdigheter. For å gradere eventuelle atferdsvansker skal et fjerde tegn brukes sammen med F70-79.

For de fleste som får diagnosen utviklingshemming, er dette å betrakte som en varig tilstand. ICD-10 presiserer at diagnosen skal basere seg på en helhetlig vurdering av funksjonsnivå under utredningsperioden. Det kan være en lang rekke årsaker til at enkelte barn i tidlig alder har hatt en forsinket utvikling i forhold til sitt utviklingspotensial. Svært gode stimulerings-, behandlings- og tilretteleggingstilbud vil for noen kunne medføre at de utvikler seg så mye at diagnosen utviklingshemming ikke lenger gir en riktig beskrivelse av funksjonsnivå. Da vil diagnosen kunne fjernes. Dette kan ha betydning ved en eventuell revurdering av diagnose etter fylte 18 år. Se kapittel 15.1 Ny utredning og 15.2 Endret konklusjon etter ny utredning.

3.1 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, f.eks. 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

Inkl: vanskelig registrerbar psykisk utviklingshemming
Ekskl: IQ-område 70-85 (R41.8)

F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming

Inkl: 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

3.2 ICD-11

Denne regionale retningslinjen om diagnostisk utredning av voksne ved spørsmål om utviklingshemming forholder seg til diagnosekriteriene i ICD-10 (30). Helsedirektoratet arbeider med å avklare og tilrettelegge for innføring av ICD-11 (35;36). Når ICD-11 blir innført i Norge, vil retningslinjen bli revidert i henhold til de nye kriteriene.

4 ANSVARFORHOLD VED DIAGNOSESETTING

Anbefalinger

- Psykolog bør ha hovedansvaret for å diagnostisere og klassifisere graden av utviklingshemming.
- Pasienter som får diagnosen utviklingshemming, bør få tilbud om medisinsk utredning og årsaksutredning.
- Ved klinisk indikasjon bør det vurderes om pasienter som ikke får diagnosen utviklingshemming, bør undersøkes av lege.
- Det bør individuelt vurderes om det er behov for supplerende fagkompetanse utover psykolog og lege.
- Den som stiller diagnosen utviklingshemming, har ansvar for å informere pasient og nærmeste pårørende om konklusjon etter utredning.

Helsedirektoratet har gitt anbefaling om at diagnostisering av utviklingshemming bør gjøres i spesialisthelsetjenesten, og at den bør være tverrfaglig (37). Klare ansvarsforhold ved diagnostisering er viktig for at utredningen skal kunne planlegges og gjennomføres i tråd med kravet om faglig forsvarlighet i helsepersonelloven (38;39).

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 (38).

For mer informasjon om avklaring av ansvarsforhold, se Regional retningslinje for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming (1).

5 FORVENTNINGER TIL HENVISNING

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

HAVO forventer at henvisende instans beskriver funksjonssvikt som gir mistanke om utviklingshemming, og at det er gjort en vurdering av lege og/eller kommunale instanser i forkant, inkludert en medisinsk vurdering.

Henvisninger som er mangelfulle, kan imidlertid ikke avvises og returneres til henvisende instans uten noen form for vurdering. Den som vurderer henvisningen bør ta kontakt med pasient eller henviser for tilleggsopplysninger (40).

Informasjon om pasientens livssituasjon, anamnestisk informasjon (utviklingshistorikk), resultater av somatiske undersøkelser, behov for tolk for pasient og/eller pårørende, samt utredninger og vurderinger fra PPT, DPS og andre instanser bør følge med henvisningen.

Det forventes at henviser har sørget for at pasient og/eller nærmeste pårørende har samtykket til henvisningen, og at henviser har informert om grunnlaget for henvisningen og hvilken diagnose som skal utredes (41).

6 INDIKASJONER FOR UTREDNING I HAVO

Anbefalinger

- Det bør foreligge tilstrekkelig begrunnet mistanke om, eller påvist utviklingshemming og/eller kognitiv svikt som indikasjon for utredning (42). Svekkelsen må ha vist seg før fylte 18 år (31).
- Diagnostisk utredning bør utsettes dersom det er tilstander hos pasienten, eller faktorer i pasientens miljø, som i betydelig grad kan påvirke pasientens fungering og ytelser i en test- og observasjonssituasjon.

Forhold som kan bidra til at utredning bør utsettes, kan være rus, alvorlig og ubehandlet psykisk og/eller somatisk lidelse, belastende miljøbetingelser, sosiale eller psykologiske forhold som kan påvirke funksjon negativt (for eksempel dødsfall i nær familie, hjemløshet). Det kan også dreie seg om minoritetsspråklige som har oppholdt seg kort tid i landet. Det må da gjøres individuelle vurderinger av når det er hensiktsmessig å utrede pasienten.

Erfaringsmessig bør det tas stilling til om utsettelse av utredning vil kunne føre til at nødvendig helsehjelp, jf. pasient og brukerrettighetsloven § 2-2 (43), blir uforsvarlig forsinket. For eksempel ved aktivt rusmisbruk.

7 INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE FØR UTREDNING

Anbefalinger

- Det bør alltid være en forberedende samtale med pasient og nærmeste pårørende eller andre som kjenner pasienten godt før oppstart av utredningen.
- Tolk bør alltid benyttes når pasient eller pårørende med begrensede norskkunnskaper skal informeres om utredningen.
- HAVO bør ha rutiner for å vurdere samtykkekompetanse hos pasienter som henvises for utredning ved spørsmål om utviklingshemming.
- Ved behov for innhenting av supplerende informasjon og utveksling av opplysninger om pasienten med annen helse- og omsorgstjeneste, bør det innhentes samtykke fra pasienten eller nærmeste pårørende.
- Det skal alltid innhentes samtykke fra pasienten eller nærmeste pårørende til innhenting og utveksling av informasjon om pasienten til sektorer utenfor helsetjenesten.
- Det bør komme frem av journalen hvordan brukermedvirkning er ivarettatt.
- Informasjon om helsepersonells melde- og opplysningsplikt bør gis så tidlig som mulig i utredningsprosessen der dette kan ha relevans. Eksempelvis vedrørende helsekrav til førerrett og melding til barnevernet (39;44).

7.1 Samtale med pasient før utredning

Det må tidlig avklares hvem som er pasientens nærmeste pårørende og som har rett til informasjon og medvirkning i utredningen og behandlingen, dersom pasienten ikke kan ivareta egne interesser (43;45).

God og tilpasset informasjon og dialog med pasient, pårørende og andre som kjenner pasienten godt før utredning er en forutsetning for reell brukermedvirkning og informert samtykke til utredning (46). Det gir også et viktig grunnlag for å etablere et godt samarbeid gjennom utredningsforløpet, og bidra til at pasienten er forberedt på de vurderingene og eventuelle diagnoser utredningen kan føre til (33).

Hvilke temaer som blir tatt opp, må tilpasses de som deltar på den forberedende samtalen, og kan blant annet være

- bakgrunnen for henvisningen
- habiliteringstjenestens rolle og hvordan utredningen gjennomføres – opptak av anamnese, klinisk undersøkelse og evneutredning
- gjennomgang av skriftlig plan for hvordan utredningen i praksis er tenkt gjennomført
- at hjelpemidler pasienten bruker, må tas med på utredningsdagene, for eksempel kommunikasjonshjelpemidler, briller og høreapparat
- om det er kommunikasjonshjelpemidler pasienten er i behov av, men som ikke er tilgjengelig per i dag
- om pasientens kommunikasjonshjelpemidler er godt nok tilrettelagt, slik at testsituasjonen ikke påvirkes negativt
- om eventuelt behov for tolk er godt nok ivaretatt
- avklaring av hvordan nærmeste pårørende og andre som kjenner pasienten godt kan delta i utredningen
- avklaring av hvordan nærmeste pårørende og andre som kjenner pasienten godt kan informere pasienten om utredningen, hvis pasienten ikke er med på samtalen
- hensikten med utredningen, mulige utfall av utredning og informasjon om hva utviklingshemming er
- informasjon om mulige følger av å ha en diagnose, for eksempel at det med en diagnose kan medfølge rettigheter, at krav og forventninger kommer på rett nivå, og at god tilrettelegging er viktig for pasientens læring og utvikling
- informasjon om at diagnosen kan ha betydning for bosituasjon, hjelp fra kommunen, utdanning, arbeid, førerrett og omsorgsevne for barn
- hvilke instanser pasienten og/eller nærmeste pårørende ønsker skal få informasjon om pasientens tilstand etter utredning, se også kapittel 18 Tilbakemelding til fastlege og andre eksterne instanser
- informasjon om helsepersonellets taushetsplikt og i enkelte tilfeller opplysningsplikt

For at fagpersoner i habiliteringstjenesten best mulig skal kunne planlegge og gjennomføre utredningen, trenger de informasjon om

- pasientens opplevelse av egen situasjon
- hvordan en kan legge til rette for at pasienten opplever mest mulig trygghet og mestring for å yte sitt beste under testingen og under utredningen ellers

- medisinbruk som kan påvirke prestasjoner
- hvorvidt pasienten og de som kjenner pasienten godt har bekymringer, ønsker og forventninger til utredningen og resultatene av denne
- ønsker for tilrettelegginger, for eksempel tidspunkt på dagen det passer å møte til utredning

7.2 Samtykkekompetanse

Utgangspunktet for all helsehjelp er at pasienten samtykker til hjelpen. For at samtykket skal være gyldig, skal den som samtykker, ha fått nødvendig informasjon om sin helsetilstand og om innholdet i helsehjelpen som skal gis. Det skal gis tilpasset beslutningsstøtte slik at pasienten skal kunne ta egne valg (43;47).

Dersom pasienten ikke har samtykkekompetanse, har pasientens nærmeste pårørende rett til å medvirke sammen med pasienten. Den som er ansvarlig for helsehjelpen, må avklare hvem som er pasientens nærmeste pårørende (45). Dersom pasienten er fratatt rettslig handleevne på det personlige området, kan verge ha myndighet til å ta beslutninger på vegne av pasienten (43).

Den som har samtykket til henvisning, har også rett til å trekke tilbake samtykket (46). Blir samtykket trukket tilbake, skal den som yter helsehjelp gi nødvendig informasjon om betydningen av at helsehjelpen ikke gis, jf. pasient- og brukerrettighetsloven (43).

Dersom behandlingsansvarlig ved HAVO er i tvil om pasienten har kompetanse til å samtykke til helsehjelp, bør samtykkekompetansen vurderes. Vurdering og konklusjon skal journalføres. Samtykkekompetanse skal vurderes konkret i forhold til den helsehjelpen som skal gis. I pasient- og brukerrettighetsloven med kommentarer finnes det mer informasjon om sentrale momenter i vurderingen av samtykkekompetanse (46).

7.3 Innhenting og utveksling av informasjon med 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 (39). 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 helsepersonellet undersøke dette nærmere med pasienten før eventuell utlevering av pasientinformasjon skjer (38).

7.4 Innhenting og utveksling av informasjon med aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten

Det må innhentes et eksplisitt samtykke fra pasienten eller nærmeste pårørende før opplysningene innhentes og utveksles med aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten, som for eksempel barnevernstjenesten, skole, pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) og arbeidssted (38).

8 TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJONEN

Anbefalinger

- Testsituasjonen bør være i henhold til det som er beskrevet i testmanualene (48).
- Testleder må være kjent med funksjonsvansker og medisinske tilstander hos pasienten som krever særlig tilrettelegging av testsituasjonen. Eksempler på det kan være fatigue, epilepsi, og nedsatt syn/hørsel.
- Ved bruk av medisiner eller rusmidler som kan påvirke kognitiv funksjon, kan testleder i samråd med lege, vurdere hvordan det kan tilrettelegges slik at medisinbruken får minst mulig innvirkning på testresultatet.
- Testrommet bør være tilrettelagt med henblikk på funksjonell møblering, og syns- og hørselsinntrykk som kan virke distraherende.
- Testleder bør tilrettelegge for at pasienten opplever testsituasjon som trygg for å yte sitt beste.
- Dersom det er behov for at andre er til stede i testrommet, bør de plasseres slik at man unngår forstyrrelser, og de må instrueres om å forholde seg passive under testingen.
- Er det kjent at pasienten har forhøyet voldsrisiko, bør pasienten ha med en kjent person som kan håndtere en eventuell utagering. Testleder bør forberede gjennomføring av utredning med tanke på plassering av personer i rommet og det fysiske miljøet. Vurder om pasienten skal testes i kjent miljø.
- Tilrettelegginger, hjelp og forstyrrelser i testsituasjonen skal dokumenteres i protokollen og tas med i tolkningen av resultatene.

9 VURDERING AV EVNENIVÅ

Anbefalinger

- De nyeste Wechlertestene bør være førstevalg (WAIS-IV, WISC-V eller WPPSI-IV) ved kartlegging av pasientens evnenivå.
- Ved statistisk signifikant sprik mellom verbal forståelse og perseptuell resonnering, bør man vurdere å supplere med annen evnetest og nevropsykologisk undersøkelse.
- Ved betydelig sprik i evneprofilen anbefales det å rapportere fullskalamålet, i tillegg til at det gis en beskrivelse av og forklaring på spriket mellom ulike deltester og skalaskårer.
- Supplerende IQ-tester og erstatningsdeltester bør primært brukes for å utforske styrke- og vanskeområder.
- Psykolog bør også ved jevne evneprofiler vurdere om det er behov for supplerende tester.
- Ved testing av pasienter med betydelige utfordringer med språk og kommunikasjon, bør fullskalamålet fra evnetesten suppleres med beskrivelser og tolkning av verbal forståelsesindeks og perseptuell resonneringsindeks fra WAIS-IV.
- Det bør gå minst ett år før pasienten testes med den samme evnetesten. Unntak fra dette bør dokumenteres og begrunnes.
- Ved utredning der WAIS-IV ikke lar seg gjennomføre på standardisert vis grunnet pasientens lave fungering, kan det brukes evnetest for ungdom eller barn.

- Spesielle hensyn bør tas ved utredning av eldre, se kapittel 9.5 Utredning av utviklingshemming hos eldre.

9.1 Valg av evnetest

Evnenivå bør måles med individuelt administrerte evnetester som oppfyller følgende kriterier (31):

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

I Norge er det bare Wechsler-testene som i tilstrekkelig grad tilfredsstill disse kriteriene for voksne. De er også de mest brukte evnetestene i Norge i dag (31;49-52). De har god teoretisk forankring (53;54) og høy validitet og reliabilitet (55). 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.

I tillegg til de nevnte testene er det andre evnetester som er i utbredt bruk i Norge, blant annet Leiter-3 og WASI. Leiter-3 måler ikke et tilstrekkelig antall kognitive funksjonsdomener til å kunne vise pålitelige mål på generelt evnenivå. Verken Leiter-3 eller WASI er tilstrekkelig validert for norske forhold og må dermed brukes med forsiktighet. I en psykometrisk vurdering av WASI fant man dessuten at WASI kan fremstille personens kognitive funksjonsnivå som bedre enn det faktisk er (52).

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

9.2 Vurdering av generelt evnenivå

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

WAIS-IV gir i tillegg til fullskalamålet et annet mål på generelt evnenivå: Generell evneindeks (GAI). Av statistiske årsaker vil personer med lavt evnenivå ofte prestere bedre på arbeidsminne- og tempoprøvene i evnetestene. Ved å bruke GAI er det mulig å få et mål på generelle evner som i mindre grad er påvirket av arbeidsminne og tempo (55).

9.3 Sprikende evneprofiler

Fullskalamål på generelt evnenivå er av sterk prediktiv verdi for skoleprestasjon og dagliglivsfungering, på tross av eventuelle sprik i evneprofilen (54). Fullskalamål alene gir ikke grunnlag for å sette diagnosen når det er store sprik. Mål på generelt evnenivå bør uansett nesten alltid rapporteres. Det er viktig at spredningen beskrives og forklares, i tillegg til at fullskalamålet rapporteres (54). Det kan være indikasjon for en bredere nevropsykologisk undersøkelse.

Er spriket mellom verbal forståelse og perseptuell resonnering statistisk signifikant og sjeldent forekommende, bør man vurdere å supplere med en annen evnetest og eventuelt nevropsykologisk undersøkelse. 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 innenfor de kognitive domenene. Slik kan en avklare om resultatet skyldes tilfeldigheter eller systematiske forskjeller i kognitiv funksjon (53). Dersom det fremkommer sprik mellom deltester som er antatt å måle den samme kognitive funksjonen, også etter supplerende testing, kan det være indikasjon for en bredere nevropsykologisk undersøkelse.

For testvalg ved utredning av voksne med store og sammensatte vansker se kapittel 11. For testvalg ved utredning av voksne med minoritetsspråklig bakgrunn, se kapittel 12.

9.4 Testvalg der WAIS-IV er uegnet

Testing av moderat, alvorlig og dyp utviklingshemming kan by på noen særskilte utfordringer. WAIS-IV går kun ned til fullskala-IQ på 40 og vil derfor ikke alltid egne seg. WAIS-IV vil også være mer unøyaktig jo lenger mot IQ 40 man kommer. Det anbefales derfor å supplere eller bytte ut WAIS-IV med WISC-V eller WPPSI-IV ved behov. Særlig kan dette gjøres dersom personen får skalert skåre 1 på flere av deltestene, eller det er deltester personen ikke får til. Man bør da ta personens resultater på WISC-V eller WPPSI-IV, og se hvilken alder man ved samme skåre ville oppnådd skalert skåre 10, altså finne aldersekvivalent funksjon.

Som en tommelfingerregel kan man bruke følgende:

Lett utviklingshemming - mental alder 9-12 år.

Moderat utviklingshemming - mental alder 6-9 år.

Alvorlig utviklingshemming - mental alder 3-6 år.

Dyp utviklingshemming - mental alder 0-3 år.

Aldersekvivalent funksjon må brukes med forsiktighet, og man bør helst ikke trekke slutning om at personen man utreder «er som en 9-åring», altså som en konklusjon om generell fungering, men for å forklare spesifikke ferdigheter. Vurderingen vil da være en mer klinisk vurdering av diagnose, og dette bør drøftes i utredningsrapporten. Man gjør da en klinisk vurdering av testresultatene, supplerende tester, adaptiv funksjon og anamnese. Dette bør gjøres av en erfaren kliniker eller under veiledning.

9.5 Utredning av utviklingshemming hos eldre

Aldringsprosessen er individuell, og det er derfor vanskelig å gi en klar definisjon på når en pasient betegnes som eldre. Det er vanlig å definere at man er «eldre» ved pensjonsalder eller ved 65 år, og at man ofte deler eldrefasen i yngre-eldre (65–79 år) og eldre-eldre (80+) (56).

Ved utredning av eldre pasienter er det spesielt viktig med grundige differensialdiagnostiske vurderinger, med fokus på andre mulige forklaringer til svak kognitiv fungering enn utviklingshemming (33). Eksempler på dette kan være sent ervervet hjerneskade, funksjonsfall/demensutvikling, alvorlig psykisk/somatisk lidelse eller følgeskader av rusmisbruk. Normale aldersendringer, som svekket hørsel og syn, er viktig å undersøke og korrigere før undersøkelse. Andre normale aldersendringer som redusert prosesseringshastighet og redusert arbeidsminne, vil bli korrigert ved å bruke alderskorrigerte normer. Ekstra viktig er det å være oppmerksom på forhøyet risiko for demens, især ved samtidig Downs syndrom (57;58), der det foreligger spesifikke anbefalinger om kartlegging med tanke på demens fra ca. 40 årsalder (59).

Eldre har mindre kognitiv reservekapasitet enn yngre, og plager som påvirker yngre i liten grad, kan gi kognitive utfall hos eldre (33). Dette kan for eksempel gjelde bivirkninger av medisiner, smerter, søvnvansker og dårlig ernæringsstatus.

Normene for mange standardverktøy er mangelfulle for den eldste aldersgruppen (33), noe man må ta høyde for ved tolkning av resultatene på Wechsler-testene. Normalvariasjonen øker også med økende alder. Hos eldre pasienter bør man derfor være spesielt varsom ved tolkning av testresultatene.

Et viktig element i den differensialdiagnostiske vurderingen er å innhente informasjon om fungering før fylte 18 år. Spesifikt i denne sammenhengen må man innhente informasjon som kan si noe om sannsynligheten for at diagnosekriteriene var oppfylt før fylte 18 år. Det anbefales derfor innhenting av anamnestisk informasjon fra ulike kilder. Dette kan man gjøre gjennom å intervju foreldre eller andre som kjente personen godt i utviklingsperioden, for eksempel med støtte i diagnosekriteriene eller standardiserte verktøy som Vineland. Forutsatt at man har gjort en slik grundig tverrfaglig utredning og vurdering, kan diagnosen utviklingshemming settes hos eldre, selv om det ikke er gjort formell utredning med standardisert evnetest og/eller normert adaptiv vurdering før fylte 18 år.

10 KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING

Anbefalinger

- Adaptiv fungering bør kartlegges ved hjelp av kartleggingsskjemaene Vineland-3 eller ABAS-3.
- Informantene som besvarer spørsmålene må kjenne pasienten godt og ha observert pasientens typiske atferd i ulike sammenhenger (for eksempel hjemme, på arbeid, fritidsaktiviteter og skole).
- Testleder bør avklare om skjemaet skal gjennomføres som selvutfylling eller intervju. Dersom informanten selv fyller ut skjemaet, er det viktig med en grundig forklaring av skåringskriteriene på forhånd. Ved behov kan en ha en samtale i etterkant om noe fremstår som uklart.
- Dersom kartleggingen av adaptive ferdigheter ikke bidrar med tilstrekkelig informasjon, bør utredningen suppleres med observasjon av personen.

- Kartlegging og vurdering av adaptiv fungering kan kreve utstrakt bruk av klinisk skjønn og erfaring.

10.1 Verktøy for kartlegging av adaptive ferdigheter

Verktøy som kartlegger adaptive ferdigheter ved utredning med spørsmål om diagnosen utviklingshemming bør (31)

- være standardisert på et representativt utvalg av befolkningen og basert på normalfordeling av adaptiv atferd
- 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/ferdighetskårer innen de ulike domenene verktøyene måler
- så langt som mulig være tilpasset alder, kjønn, sosiokulturell bakgrunn og det samfunnet personen som kartlegges lever i

Det er ingen verktøy for kartlegging av adaptiv atferd som tilfredsstill alle de nevnte kriterier. De som kommer nærmest og dermed anses som mest aktuelle å benytte i Norge, fordi de finnes i norske versjoner, er Vineland Adaptive Behavior Scales, Third Edition (Vineland-3) (60) og Adaptive Behavior Assessment System, Third Edition (ABAS-3) (61).

Vineland-3 opererer med domenene kommunikasjon, dagligliv og sosiale ferdigheter, mens ABAS-3 har domenene kognitive, sosiale og praktiske ferdigheter. Vineland-3 er normert for aldersgruppen 3–26 år i foreldreversjonen og 3–18 år i lærerversjonen. Erfaringer viser at de kan brukes til voksne, men at man bør være mer forsiktig med tolkningen. Det kan være hensiktsmessig å innhente mer informasjon gjennom systematisk observasjon og gi en kvalitativ beskrivelse av hva pasienten kan når man oppsummerer.

ABAS-3 er normert fra 16–89 år og dekker dermed hele aldersspennet for voksne. I tillegg finnes det skjemaer for barn/ungdom.

Særlig for svaktfungerende pasienter hvor man for eksempel mistenker dyp eller alvorlig utviklingshemming, vil Vineland-3 være mest hensiktsmessig, alternativt barneversjonen av ABAS-3.

Vineland-3 og ABAS-3 kan administreres som semistrukturert intervju eller fylles ut av informanten.

Resultatene fra skjemaene presenteres som en skåre for hvert av de tre domenene, og som en samleskåre for generell adaptiv fungering. Det er tilstrekkelig at ett av de tre domenene innen adaptive ferdigheter eller totalskåren er to standardavvik eller mer under gjennomsnittet, for at kriteriet for nedsatte adaptive ferdigheter er oppfylt. Ved kartlegging av adaptive ferdigheter blir den kliniske vurderingen ekstra viktig, fordi utreder oftest er avhengig av tredjeparts subjektive vurderinger (31).

10.2 Adaptive ferdigheter ved grensetilfeller mellom lærevansker og lett utviklingshemming

Ved diagnostisering av utviklingshemming hos voksne som ligger i et grenseområde mellom lett utviklingshemming og lærevansker, vil det være nødvendig å gjøre en mer kvalitativ vurdering av om

personen har aldersforventede adaptive ferdigheter. Eksempelvis om vedkommende har et selvstendig arbeid, tar selvstendig ansvar for egen bolig og egen økonomi, og har et familieliv med partner og eventuelt barn.

10.3 Gjennomføring av kartlegging

Informasjon om pasientens adaptive ferdigheter bør innhentes fra personer som kjenner pasienten godt og som observerer pasientens typiske atferd i en del ulike sammenhenger (31). I tillegg til nærmeste pårørende eller pårørende bør det derfor innhentes informasjon fra eksempelvis personalet i omsorgsbolig, arbeidsleder, lærere og andre som kjenner pasienten godt. Pasienten kan også bidra med informasjon som supplerer respondentenes vurdering av personens atferd.

Ved gjennomføring av intervju er det viktig å presisere at kartleggingen skal gi et bilde av hva pasienten faktisk gjør på eget initiativ, og ikke hva en tror pasienten kan klare, eller hva pasienten gjør på oppfordring.

Ved skåring av resultatene er det viktig å gjøre en klinisk vurdering av om svarene er valide i forhold til det som ønskes kartlagt.

10.4 Systematisk observasjon

Dersom det er aktuelt å supplere utredningen med en observasjon av pasienten, bør dette gjøres i pasientens nærmiljø for å få tilstrekkelig informasjon om fungering. Dette gjelder særlig der det er sprikende resultater mellom evnenivå og kartlegging av adaptive ferdigheter, eller der det er tvil om informantens rapportering.

Det tverrfaglige teamet må avklare hvilke fagpersoner som mest hensiktsmessig kan utføre den systematiske observasjonen. Hvor og hvordan observasjonen skal gjennomføres, bør drøftes med pasient, nærmeste pårørende og tjenesteytere i kommunen. Det bør tas hensyn til om pasienten kan oppleve det som belastende med observasjon.

I spesielle tilfeller kan det vurderes å bruke digitale verktøy, eller ta opp videosekvenser av pasienten, slik at observasjonene kan drøftes og vurderes i tverrfaglige team. Eksempelvis kan dette være aktuelt ved store geografiske avstander. Dette krever samtykke fra pasient og den eller de som skal filmes. Observasjonen bør dekke de samme funksjonsområdene som standardiserte verktøy.

11 UTREDNING AV PASIENTER MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER

Anbefalinger

- Utredning av utviklingshemming hos personer med omfattende og sammensatte vansker bør tilrettelegges eller modifiseres, slik at tiltak er basert på kunnskap om den enkelte persons fungering.
- Den som utreder, bør ha diagnosespesifikk kunnskap og god kjennskap til kartleggingsinstrumentene som benyttes.

- For voksne med omfattende tale- og bevegelsesvansker bør responsmodaliteten endres, slik at de kan svare på oppgavene.
- Fordi det kan være vanskelig å vite om en voksen person med store motoriske vansker også har store kognitive vansker, bør en forsøke testoppgaver med endret responsmodalitet før en modifierer utredningen.
- Voksne med omfattende sansetap og/eller kommunikasjonsvansker må få benytte sine hjelpemidler under utredningen. Det er viktig å sikre at personen har tilgang til et kommunikasjons hjelpemiddel som muliggjør svar på språklige oppgaver som svarer til personens reelle forståelsesnivå.
- Testingen må legges særskilt til rette, slik at en måler evnenivået og ikke personens sensoriske vansker. 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, da mange av spørsmålene forutsetter at personen ikke har vesentlige vansker med syn, hørsel eller motorikk. Det må tas hensyn til at motoriske vansker (62) og sansetap kan påvirke testresultatet.
- Ved tolkning og vurdering av resultatene bør det tas særlig hensyn til hvordan allmenntilstand, ernæringsstatus, smerter, epilepsi, medikamenter og eventuelt bruk av rusmidler kan påvirke testresultatene.

Med omfattende og sammensatte vansker mener vi her både omfattende sensoriske vansker, motoriske vansker og vansker med språk, tale og kommunikasjon.

Voksne med omfattende og sammensatte vansker bør, så langt det er gjennomførbart, utredes med en av testene som er anbefalt som førstevalg i kapittel 9 Vurdering av evnenivå.

En grundig utredning og rapport, som drøfter alle relevante aspekter knyttet til utredningen, er å foretrekke fremfor ingen testing av personene. En mer skjønnsmessig vurdering av personer med sensoriske og motoriske vansker uten bruk av kartleggingsinstrumenter kan medføre en risiko for at kognitive ressurser overses.

For voksne med omfattende tale- og bevegelsesvansker bør måten spørsmålene stilles på, tilpasses slik at personen får en reel mulighet til å svare på oppgavene. For noen er det ikke mulig å gjennomføre oppgavene fra Wechlertestene på standardisert måte, og det vil kunne være behov for å tilrettelegge eller modifisere utredningen (63).

Tilrettelegging er å tilpasse hvordan oppgaven gis, uten å endre på hva oppgaven måler. Det kan handle om å tilpasse tidsrammer og testsetting, eksempelvis å gi noe mer pauser og kortere arbeidsøkter. Videre kan man tilrettelegge for andre måter å svare på, som å «blikkpeke» på en flervalgsoppgave i stedet for å peke ut svaralternativet med en finger, eller å svare på en språklig resonneringsoppgave ved å bruke alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK). I dette tilfellet er det viktig å sjekke ut at personen har tilgang til en form for ASK som gjør det mulig for personen å besvare de språklige oppgavene på en måte som reflekterer personens språklige abstraksjonsnivå. Om det kun er måten å svare på (responsmodalitet) som endres, kan normene benyttes (64). Det kan tilrettelegges for

blikkpeking både ved papirbaserte oppgaver, som laminerte ark der svaralternativene er plassert i hvert sitt hjørne, og på digitale hjelpemidler med øyestyringsteknologi. Om det benyttes øyestyringsteknologi er det svært viktig at personen har optimal sittstilling og at maskinen er kalibrert til vedkommende.

Modifisering betyr at testen endres på en måte som påvirker hva den måler. Eksempelvis ved å bare presentere to gjenstander om gangen i stedet for fem, 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 personer med omfattende kognitive, sensoriske eller motoriske vansker.

Ved hørselstap bør man bruke hørselsforsterkende utstyr der dette er mulig. Vær forsiktig med bruk av tester som er avhengig av hørsel og bruk av verbale tester, selv om de tegnspråktolkes. Språkutvikling kan ha blitt påvirket av hørselstapet. Verktøyet SON-R 6-40 Startkit kan være et alternativ å benytte hos døve, hørselshemmede og/eller personer med begrensede norskkunnskaper eller språkforstyrrelser.

Voksne med store synsvansker kan svare på språklige oppgaver, mens taktile oppgaver kan erstatte de visuelle. Mange voksne med store motoriske vansker har vansker med oppfattelse og tolkning av visuell informasjon. Slike vansker, kjent som cerebrale synsvansker (Cerebral Visual Impairment, CVI) (65;66), må også tas hensyn til ved administrasjon og tolkning av tester.

Om mulig bør en samarbeide med eller innhente informasjon fra instanser som har særlig kompetanse på sansetap, slik som fagavdelinger innenfor Statped, Nasjonal behandlingstjeneste for hørsel og psykisk helse (NBSPH) eller Signo.

Bruk av tilrettelegging og modifisering krever at man formidler resultater på en presis og grundig måte. Man bør bruke aldersspenn som en måte å forklare spesifikke ferdigheter, men ikke som konklusjon om generell fungering. Den kliniske og diagnostiske vurderingen skal da beskrive testresultatene, adaptiv funksjon og anamnese, og hvorfor en slik funksjon faller under den diagnostiske kategorien det er konkludert med.

Utredning av voksne med omfattende og sammensatte vansker stiller store krav til kjennskap til testinstrumentene, og varsomhet ved tolkning av testresultatene. Personene har behov for tiltak som er omfattende, langvarige og sammensatte. For at tiltakene skal være utviklingsfremmende, må de være tilpasset den enkelte persons forståelses- og utviklingsnivå, og bygge på utredningsresultatene til den enkelte person. Utredningsresultatene må følges opp, eksempelvis ved å sikre at personen har en kommunikasjonsløsning som reflekterer forståelsesnivået og at denne løsningen implementeres i personens hverdag.

For mer utfyllende informasjon om utredning av pasienter med omfattende og sammensatte vansker, anbefales det å lese kapittel 14 i retningslinjen for utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming (1). Her gis det også anbefalinger om mulige alternative utredningsverktøy dersom man ikke kommer i mål med bruk av standard anbefalte tester.

12 UTREDNING AV MINORITETSSPRÅKLIGE PASIENTER ELLER PASIENTER MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER

Anbefalinger

- Under inntakssamtalen og/eller anamnesen er det viktig å supplere med spørsmål som kan belyse kulturspesifikke forhold og tidligere skolegang som vil kunne påvirke resultatene av undersøkelsen.
- Anbefalte utredningsverktøy for diagnostisering av utviklingshemming bør benyttes (WAIS-IV, Vineland-3/ABAS-3).
- Testleder bør vurdere behov for å supplere utredningen med nonverbale tester.
- Vær oppmerksom på mulige feilkilder som kan oppstå ved tolkede samtaler.
- I den endelige diagnostiske avklaringen bør fullskala-IQ brukes med større forsiktighet enn det som vanligvis er anbefalt.
- Adaptive ferdigheter bør tillegges særlig vekt ved diagnostisering.
- Problemstillinger knyttet til språk, kultur og etnisitet bør gjøres rede for i den skriftlige rapporten.

Utredning av pasienter med annen kulturell og språklig bakgrunn gir ekstra utfordringer med tanke på validiteten av undersøkelsen, især fordi det ikke finnes spesifikke normer for minoritetsgrupper på de standardiserte utredningsverktøyene. Det er fare for både under- og overdiagnostisering av utviklingshemming, fordi man må basere seg mer på subjektive kliniske vurderinger og mindre på psykometri.

Testleder bør være oppmerksom på vansker med innhenting av anamnese og tilrettelegge for dette. Eksempelvis tilsier erfaring at det kan være et språk i hva foreldre og for eksempel skolepersonell oppgir av adaptive ferdigheter.

Testverktøy skal administreres på standardisert vis, og er det behov for tilrettelegging, som oversettelse av instruksjoner, må dette dokumenteres i utredningsrapporten. Det er viktig å være oppmerksom på at nonverbale tester også kan være kulturavhengige og har sine begrensninger ved diagnostisering av utviklingshemming (67). Det er derfor aktuelt å supplere utredningen med observasjon på skole/arbeid/bolig og komparentopplysninger fra andre som kjenner pasienten godt, hvis de standardiserte verktøyene ikke vurderes å være tilstrekkelige.

I utgangspunktet bør evneutredning skje på norsk. Tolkede samtaler kan bidra til en ukjent mengde usystematiske feilvariasjoner som vanskeliggjør profilanalysen. Feilkilder ved evneutredning med bruk av tolketjenester kan være dialektforskjeller som gjør at pasienten ikke forstår tolken godt nok. Motsatt kan tolken ha vansker med å oversette kulturspesifikke begreper og spørsmål i testene, misforstå instruksjonene og gi for mye eller for lite informasjon til både pasient og den som utreder. Bevisst og kritisk samarbeid med kvalifisert tolk, fortrinnsvis på pasientens førstespråk, kan likevel være nyttig innen rammen av en kvalitativ vurdering. Tolken bør forberedes på testsituasjonen. Testleder må vurdere om det bør benyttes fremmøtetolking eller fjerntolking (33;68).

Ved kartlegging av kulturspesifikke forhold er det viktig å få informasjon om hva slags type skolegang pasienten har vært igjennom, om vedkommende er analfabet, botid i Norge, migrasjonshistorie, hvor

lang erfaring pasienten har med norsk språk, nivå på morsmål, om det snakkes morsmål eller norsk hjemme, hvor vant personen er med å gi personlige opplysninger til fremmede, og hvordan konseptet med testing og utredning blir forstått. Ifølge diagnosemanualene har utdanning og skolegang betydning for prestasjoner på evnetester, og dette er viktig å undersøke. Det kan derfor være aktuelt å utfylle språkkartleggingen med andre verktøy, som tillegg til Wechsler-testene.

13 MEDISINSK UTREDNING

Anbefalinger

- Fullstendig anamnese innhentes før en setter i gang andre medisinske undersøkelser.
- Somatisk undersøkelse, inkludert orienterende nevrologisk og psykiatrisk undersøkelse, utføres på alle som utredes for mulig utviklingshemming.
- Orienterende blodprøver tas.
- Genetisk utredning utføres ved sterk mistanke om eller bekreftet utviklingshemming.
- Blodprøver fra biologiske foreldre kan være aktuelt å teste som ledd i utredning av personen som utredes, spesielt ved analyse av store genpaneler.
- Metabolsk screening/biokjemiske analyser bør utføres, spesielt indisert ved nevrologiske og nevropsykiatriske tilleggssfunn.
- Cerebral MR utføres, alternativt cerebral CT.
- EEG utføres på indikasjon.
- Hørsels- og synsundersøkelse utføres på indikasjon.

Medisinsk utredning er en del av det tverrfaglige, diagnostiske arbeidet som gjøres i spesialisthelsetjenesten ved utredning av pasienter med tanke på utviklingshemming. Medisinsk utredning er nødvendig både for å avdekke og behandle ulike mulige tilleggstilstander, og for å finne årsaken til utviklingshemmingen.

13.1 Anamnese og klinisk undersøkelse

En grundig anamnese, inkludert gjennomgang av tidligere journalopplysninger/utredninger, skal sammen med den kliniske undersøkelsen bekrefte behovet for utredning av en mulig utviklingshemming (3;31;69;70). Den skal også gi holdepunkter for eventuell identifiserbar årsak, hvis den ikke allerede er kjent (prenatal, perinatal eller postnatal årsak), og avdekke mulige differensialdiagnoser, komorbiditet og komplikasjoner.

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.

Se vedlegg 1 Anamnese og vedlegg 2 Kliniske undersøkelser.

13.2 Generelle blodprøver

- Hematologi: Hb, Leuc, Trc
- Elektrolytter og metabolitter: Na, K, kalsium, korrigert kalsium og albumin, Mg, kreatinin/eGFR
- Enzymer og proteiner: CK, ALAT, g-GT, ALP
- Jernstoffsiktet: Ferritin
- Lipider og glukose: HbA1c, lipidprøver
- Endokrinologi: TSH, f-T4
- Vitaminer, sporelementer, annet: Vitamin B12, vitamin D, Folat, Homocystein
- Laktat, ammoniakk

13.3 Genetisk utredning

Genetisk utredning av årsak til utviklingshemming og autisme med tilleggstrekk starter ofte med genomisk kopitallsanalyse og målrettet test for fragilt X syndrom (FMR1-analyse) (71). Ved normale funn på disse analysene er det aktuelt å rekvirere genom- eller eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler. I den nærmeste fremtid vil sannsynligvis genomsekvensering med genpanelanalyse bli den anbefalte førstetesten ved utviklingshemming (72;73), særlig ved moderat til alvorlig utviklingshemming.

Merk at genetiske avdelinger avgjør hvilke analyser som blir utført basert på de kliniske opplysningene som er på rekvisisjonen.

Tabell 1 Aktuelle genetiske undersøkelser og på hvilke indikasjoner de bør utføres

Undersøkelse	Utføres når?
Genomisk kopitallsanalyse	Ofte første test, med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle.
FMR1-analyse (fragilt X)	Aktuelt å utføre hos gutter/menn med utviklingsavvik / autisme, med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle, samt hos jenter / kvinner med milde, uforklarte symptomer (utviklingshemming, autisme, familie anamnese) (74).
Genom- eller eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler for utviklingsavvik OG med foreldreprøver til sammenligning (TRIO)	Ved moderat til alvorlig utviklingshemming. Kan være aktuell ved lett utviklingshemming dersom det er andre tilleggssymptomer. Ved genom- eller eksombasert sekvensering, spesielt ved store paneler, er det også behov for prøver fra biologiske foreldre og informasjon om de er uaffiserte.
Helgenomsekvensering	Brukes for tiden vanligvis i forskningssammenheng. For å avdekke nyoppståtte eller nedarvede genvarianter for utviklingsavvik i potensielt nye sykdomsgener, og utføres da oftest med foreldreprøver til sammenlikning (TRIO).
Long-read sekvensering	Sekvenseringsteknologier som benyttes i genetisk diagnostikk har frem til nå basert seg på korte sekvensavlesninger, under 350 basepar, mens lengre strekk med sekvensavlesninger med opp mot flere tusen basepar (Long-read) vil kunne avdekke strukturelle genavvik slik som inversjoner og kopitallsavvik og vil også kunne avdekke triplettrepetisjoner. Har til nå hovedsakelig blitt brukt i forskningssammenheng, men vil være tilgjengelig for klinisk diagnostikk i enkelte tilfeller.

Mikroskopbasert karyotyping	Er langt på vei erstattet av genomisk kopitallsanalyse. Kan være aktuelt for å kartlegge store kromosomale strukturforandringer som translokasjoner, balanserte og ubalanserte, og ringkromosomer. Aktuelt ved mistanke om Turner syndrom som ofte er mosaikk 45X/46XX. Kan også være aktuelt ved helt spesifikk mistanke om visse kromosomfeil som trisomi 21 eller kjønnskromosomavvik, selv om de også vil vises på aCGH og SNP-array.
MLPA (multiplex liganddependent probe amplification)	Kan brukes til å identifisere kopitallsvarianter i enkeltgener og metyleringsavvik (f.eks. Prader-Willis syndrom, Temple syndrom).
Sangersekvensering	Benyttes til målrettet testing av enkeltvarianter allerede påvist i familien. Er langt på vei erstattet av genom-/ eksomsekvensering med genpanelanalyse når flere enn ett gen eller større gen skal analyseres.
Mitokondrie	Ved mistanke om mitokondrie sykdom. Mistanke er for eksempel ved uforklarlige, progressive eller multisystemiske symptomer, særlig når flere organer som krever mye energi er påvirket.

13.3.1 Genomisk kopitallsanalyse

Genomisk kopitallsanalyse benyttes for å påvise delesjoner eller duplikasjoner. Både aCGH (array-based comparative genomic hybridisation) og SNParray (SNP, single nucleotide polymorfism) er genomiske kopitallsanalyser som brukes i Norge. Genomisk kopitallsanalyse gir 15–20 % diagnostisk utbytte brukt som primær undersøkelse ved utviklingshemming eller medfødte anomalier, mens konvensjonell karyotyping gir ca. 3 % diagnostisk utbytte (71). Dersom genomisk kopitallsanalyse er normal gjøres ofte genom- eller eksombasert genpanelanalyse hos personer med utviklingshemming, da funnprosenten er høyere.

13.3.2 FMR1-analyse (undersøkelse for fragilt X)

Triplettepetisjoner fanges ikke opp av genomiske kopitallsanalyser eller genpanelanalyser per i dag. På grunn av stor potensiell betydning for pasientens familie, og at det er en relativt billig undersøkelse, gjøres ofte *FMR1*-analyse (fragilt X-undersøkelse) ved utviklingshemming og/eller autisme. Ca. 1 % av menn med utviklingshemming har fragilt X syndrom. Også andre tilstander med triplettepetisjoner slik som dystrofia myotonika type 1 er forbundet med utviklingshemming (26;27;74). Fragilt X syndrom bør også vurderes hos jenter med utviklingshemming og/eller autisme (75). Triplettepetisjoner fanges ikke opp av genom- eller eksomsekvensering med korte sekvensavlesninger.

13.3.3 Genom- og eksombasert sekvensering

Genom- og eksombasert sekvensering er en bred analyse hvor mange gener undersøkes samtidig. Ved genombasert sekvensering kan også kopitallsavvik fanges opp, mens dette ikke alltid er tilfellet ved eksombasert sekvensering. Derfor har det vært vanlig å utføre genomisk kopitallsanalyse først.

Informasjon om hvilke genpaneler som tilbys finnes blant annet på www.genetikportal.no. Rekvisit anbefales også å ta direkte kontakt med nærmeste genetiske avdeling. Ved utredning av personer med utviklingshemming benyttes brede genpaneler hvor det vil være nødvendig å analysere blodprøver fra biologiske foreldre til sammenlikning. Det er da viktig at det kommer frem på rekvisisjonen til foreldrene om de er friske eller har noen av de samme utfordringene som pasienten.

En skal være oppmerksom på at denne typen sekvensering med korte avlesninger ikke avdekker ekspansjoner, samt at ikke alle gener og områder i alle gener er like godt dekket. Det betyr at dersom det er mistanke om en spesifikk tilstand, bør dette skrives på rekvisisjonen slik at laboratoriet kan velge eventuelt supplerende analyser.

En utfordring ved sekvenseringsundersøkelse av mange gener på én gang, er funn av varianter av usikker betydning, såkalte VUS. Det kan også påvises utilsiktede funn, det vil si sykdomsgivende varianter eller kopitallsforandringer som ikke er relatert til tilstanden det utredes for, men som kan ha behandlingsmessige/oppfølgingsmessige konsekvenser for pasient/familien. En trioundersøkelse innebærer automatisk far- og morskapstest, som det må informeres om i forkant. Ved utilgjengelige foreldreprøver bør undersøkelsen drøftes med genetiker.

Negativ genetisk utredning utelukker ikke genetisk årsak. Kunnskap om assosiasjon mellom gener og utviklingsavvik øker år for år. Ved negativ genetisk utredning og fortsatt mistanke om genetisk årsak kan behandelende lege be om reanalyse av tidligere utført genpanel / ny vurdering etter 2–3 år.

13.3.4 Helgenomsekvensering

Helgenomsekvensering (og heleksomsekvensering) er ikke allment tilgjengelig i klinikken, men brukes i utvalgte tilfeller. Alle gener sekvenseres og analyseres da på én gang. Undersøkelsen utføres med foreldreprøver til sammenlikning (TRIO) for å avdekke nyoppståtte eller nedarvede genvarianter for utviklingsavvik i potensielt nye sykdomsgener.

En sjelden gang gjøres funn som ikke er årsaksforklaring til tilstanden pasienten har, men som kan ha medisinsk konsekvens (det vil si betydning for oppfølging/behandling) for pasienten 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 rekvierten 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 [Genetikportal](#).

13.3.5 Long-read sekvensering

Sekvenseringsteknologier som benyttes i genetisk diagnostikk har frem til nå basert seg på korte sekvensavlesninger, under 350 basepar, mens lengre strekk med sekvensavlesninger med opp mot flere tusen basepar (Long-read) vil kunne avdekke strukturelle genavvik, slik som inversjoner og kopitallsavvik. De vil også kunne avdekke tripletterepetisjoner samt skille mellom sykdomsgen og pseudogen (76-78). Metoden vil bli tilgjengelig i løpet av 2026 for utvalgte tilfeller.

13.3.6 Mikroskopbasert karyotyping

Mikroskopbasert karyotyping er langt på vei erstattet av genomisk kopitallsanalyse, også kalt kromosomal microarray, aCGH, SNP-array, som kan identifisere forandringer av langt mindre størrelse. Mikroskopbasert karyotyping kan fremdeles være aktuelt ved spørsmål om Turner syndrom, for å kartlegge store kromosomale strukturforandringer som translokasjoner, balanserte og ubalanserte, og

ringkromosomer som ikke kan påvises direkte ved mikroarray. Det kan også være aktuelt ved helt spesifikk mistanke om visse kromosomfeil som trisomi 21 eller kjønnskromosomavvik.

13.3.7 MLPA

MLPA (multiplex ligand-dependent probe amplification) benyttes hovedsakelig til å detektere metyleringsdefekter slik som Prader-Willis syndrom (79) og Angelmans syndrom (80), men kan også brukes til å identifisere delesjoner av et enkeltgen eller ett eller flere eksoner inni ett gen (81). Dette er forandringer som er for små til å fanges av genomisk kopitallsanalyse, men vil kunne detekteres ved genomsekvensering med genpanelanalyse. Eksombasert genpanelanalyse detekterer ikke metyleringsdefekter.

13.3.8 Sangersekvensering

Sangersekvensering er sekvensering av enkeltgener. Dette er langt på vei erstattet av eksom-/genomsekvensering ved etiologisk utredning av mulig utviklingshemming. Ved slik sekvensering av flere gener, vil kostnaden etter hvert overstige prisen for en eksom-/genomsekvensering og er dermed lite regningsvarende. Det kan også være vanskelig å treffe riktig gen, ettersom genotype og fenotype kan vise stor variasjon ved mange tilstander. Dersom genfeil i familien er kjent, er det hensiktsmessig å sekvensere aktuelle gen/genfeil.

13.3.9 Prøvetaking og utfylling av rekvisisjoner til genetisk analyse

På rekvisisjonen er det viktig å få med relevante kliniske opplysninger om pasienten, organspesifikke symptomer og funn som spesielle hudforandringer og epilepsi, men også spesielle kognitive og atferdsmessige kjennetegn (2). Dersom det er kjennskap til eventuelt slektskap mellom foreldrene bør det noteres på rekvisisjonen, selv om den hyppigste årsak til utviklingsavvik er nyoppståtte genvarianter. Opplysninger om familiemedlemmer med liknende tilstand er også relevant. Tegn gjerne et slektstre/genogram/pedigree. Nøyaktige og utfyllende kliniske opplysninger gir grunnlag for tolkning, bedre svar og for rådgivning om andre aktuelle undersøkelser fra laboratoriets side. Det kan også være nyttig å kontakte genetiker/laboratorielege for veiledning og forslag dersom det er usikkert hvilke analyser 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 klinisk betydning. Foreldreprøver brukes til å vurdere om en påvist genvariant er nyoppstått (*de novo*) eller nedarvet. Nyoppståtte forandringer er mer sannsynlig av betydning enn forandringer nedarvet fra friske foreldre, og nyoppståtte varianter er den hyppigste genetiske årsak til utviklingshemming.

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. Ved foreldreprøver i denne sammenhengen kan det krysses av for diagnostisk prøvetaking (ikke bærerundersøkelse) fordi det dreier seg om diagnostikk av pasienttilstand. Men det er viktig at foreldre informeres om at en trioundersøkelse innebærer automatisk far- og morskapstest. Ved funn av sikre sykdomsgivende varianter hos pasienten, for eksempel fragilt X fullmutasjon, vil undersøkelse av foreldre (i dette tilfelle mor) være testing for bærertilstand. Bærertesting fordrer tilpasset genetisk veiledning og skriftlig samtykke ihht. bioteknologiloven § 5-5 Genetisk veiledning, og i praksis vil det si henvisning til genetiker.

Prøveglass: EDTA til alle DNA-undersøkelser (genomisk kopitallsanalyse, genpanelundersøkelser, sekvensering av enkeltgenvarianter, MLPA). Heparin-blod benyttes kun til mikroskopbasert karyotyping.

Nyttige nettsider: For informasjon om analyser og genetiske laboratorier i Norge, se nettsiden til [Genetikportal](#). Se også nettsidene til [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](#) og [GeneReviews](#)[®].

13.3.10 Metabolske/biokjemiske undersøkelser

Ettersom det finnes et økende antall kjente metabolske sykdommer som kan behandles årsaksrettet («treatable inborn errors of metabolism»), er det spesielt viktig å avdekke disse. Klassisk fenyketonuri (PKU) uten diett medfører alvorlig utviklingshemming og har vært screenet for i Norge fra begynnelsen av 1970-tallet.

Nyfødtcreeningen i Norge ble fra 2012 utvidet fra medfødt hypotyreose og PKU til å gjelde flere metabolske sykdommer, og fra 2025 screenes alle nyfødte for 39 ulike tilstander, hvorav 33 er metabolske sykdommer (10). For pasienter som av ulike årsaker ikke har vært en del av nyfødtcreeningen, for eksempel fordi de er født i utlandet, eller når foreligger klinisk mistanke om metabolsk sykdom, bør det gjennomføres metabolsk screening på indikasjon i blod/plasma og urin, og eventuelt spinalvæske (82). Genpanelundersøkelse for metabolske sykdommer kan også utføres.

Følgende tilleggsfunn øker sannsynligheten for metabolsk sykdom

- svingende forløp
- progredierende forløp
- forverring ved interkurrent sykdom
- syke søsken
- foreldre i slekt
- dysmorfologi/misdannelser
- nevrologiske, nevropsykiatriske og somatiske tilleggsfunn, påfallende lukt

Det anbefales en trinnvis undersøkelse av metabolske sykdommer. Generelt trengs det heparinplasma og urin som fryses ned så fort den kommer til laboratoriet. Pasienten bør være fastende (83;84). Urinprøven kan ikke leveres på fastlegekontor.

Spinalpunksjon må vurderes når en ikke finner annen årsak til utviklingshemmingen på grunn av mulig behandlingsopplegg 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 (83;85-88).

Se også vedlegg 3 Metabolske undersøkelser.

13.3.11 Mitokondrie tilstander/utredning

Mitokondriesykdom kan også medføre utviklingshemming. En genetisk utredning ved mistanke om mitokondriesykdom innebærer en kombinasjon av ulike undersøkelser for å kartlegge om det er en feil i mitokondrienes funksjon, som kan skyldes feil i mitokondrielt DNA (mtDNA) eller gener i cellekjernen (89). Utredningen kan inkludere klinisk undersøkelse, blodprøver, muskelbiopsi, og genetiske analyser.

Ved mistanke om mitokondriesykdom skrives det inn i rekvisisjonen til laboratoriet, og genlaboratoriet vil utføre målrettet analyse av mitokondriegenene i tillegg til analyse av gener koblet til mitokondriesykdommer i kjerne-DNA.

13.3.12 Bildediagnostikk

Hos alle som kan gjennomføre cerebral MR-undersøkelse er det førstevalget. MR-undersøkelse er spesielt indisert ved mikro-/makrocefali, nevrologiske funn, epilepsi og spesifikke øyefunn, men bør også vurderes ved uklar diagnose (70). Et normalt funn er også av betydning. MR-undersøkelse vil hos noen kreve bruk av narkose. Alternativt rekvireres cerebral CT.

Tabell 2 Indikasjon for bildediagnostikk

Fordel MR fremfor CT	Kan påvise strukturelle forandringer som migrasjonsforstyrrelse, agenesi/hypoplasi av corpus callosum og avleiringer ved neurodegenerative sykdommer.
MR spektroskopi ved mistanke om	Metabolske sykdommer, leukodystrofier, Leigh syndrom, cerebral atrofi og mitokondriesykdom.
Cerebral CT ved mistanke om	Kalkavleiringer (tuberøs sklerose, medfødt CMV eller toxoplasmose). Hydrocephalus, normaltrykkshydrocephalus. Tumor (tas med i.v kontrast). Cerebrovaskulære hendelser. Benforandringer.

13.3.13 EEG

EEG-undersøkelse er indisert ved mistanke om epileptiske anfall. Epilepsi er en klinisk diagnose, og EEG er et hjelpemiddel for å understøtte diagnose og klassifisere anfall og epilepsitype.

EEG kan i tillegg gi opplysninger om dysrytmier/generaliserte funksjonsforstyrrelser. Dette er funn som kan gi opplysninger om mulig affiserte områder, for eksempel frontotemporal dysfunksjon, og dermed ha betydning for funksjon, tilrettelegging og behandling. Normalt EEG er også verdifull informasjon.

13.3.14 Syn og hørsel

Personer med utviklingshemming har oftere en syns- og/eller hørselshemming (90). Dette inkluderer også cerebrale synsvansker som innebærer vansker med oppfattelse og tolkning av visuell informasjon. For mer informasjon se kapittel 11 Utredning av pasienter med omfattende og sammensatte vansker.

Syn og hørsel bør undersøkes ved mistanke om vansker hvis det ikke er undersøkt tidligere. Det bør også vurderes om det kan være aldersrelatert sansetap. Ved mistanke kan man supplere med synsfunksjonsundersøkelse.

14 DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET

Anbefalinger

- På indikasjon bør det gjøres en utredning av psykisk helse ved utredning av utviklingshemming.
- Medikamenters og rusmidlers effekt på kognitiv funksjon bør vurderes.
- Somatiske årsaksforklaringer, miljømessige forhold og tegn på kognitiv overbelastning bør vurderes.
- Det bør alltid vurderes om psykisk lidelse kan forklare prestasjoner på kognitiv testing og adaptive ferdigheter.

- Særlig ved alvorlig psykisk lidelse bør det sannsynliggjøres før man konkluderer, at grunnlaget for en utviklingshemming var til stede før fylte 18 år, da man ofte ser et fall i IQ-skåre fra debut av den psykiske lidelsen.
- Ved mistanke om autismespekterforstyrrelser (ASF) hos voksne med utviklingshemming, bør en nærmere utredning gjennomføres i tråd med retningslinjen for utredning og diagnostisering av ASF (91).
- Utredning av ADHD/hyperkinetiske forstyrrelser bør skje i henhold til Nasjonal faglig retningslinje for utredning, behandling og oppfølging (92).
- Det må sannsynliggjøres at symptomer på hyperkinetisk forstyrrelser har vært til stede gjennom barnealder, at de sees på tvers av livsarenaer, samt går utover det en forventer ved aktuelt evnenivå.
- Spesifikke utviklingsforstyrrelser er diagnoser som kan settes på voksne forutsatt at vanskene også har vært til stede i utviklingsperioden.

Hos personer med utviklingshemming er det økt forekomst av flere samtidige tilstander som psykiske lidelser (93), autismespekterforstyrrelser (94) og ADHD (95). Tilleggsvisjoner bør bare diagnostiseres dersom symptomene representerer funksjonsnedsettelse utover det som kan forklares av utviklingshemmingen alene.

Vurdering av differensialdiagnoser og komorbiditet (tilleggsvisjoner) er en viktig del av utredningen ved spørsmål om utviklingshemming, og bør gjøres før man setter utviklingshemmingsdiagnose. Eventuell komorbiditet må vurderes og på indikasjon utredes. Somatisk komorbiditet er nærmere beskrevet i kapittel 13 Medisinsk utredning, samt i vedlegg 1 Anamnese.

Differensialdiagnostiske vurderinger bør som hovedregel gjøres som del av utredningen av utviklingshemming. Om alle delutredninger gjøres i HAVO, eller om noen pasienter videreføres til andre instanser, vil avhenge av hvordan det enkelte helseforetaket er organisert. Det vil uansett være viktig å vurdere om resultatene på kognitive tester påvirkes av komorbide tilstander og dermed kamuflerer reell kognitiv funksjon. Samtidig må man huske at komorbide tilstander er en del av pasientens samlede funksjon, så nedsatt funksjon som følge av andre komorbide tilstander er ikke nødvendigvis et argument mot å sette en utviklingshemmingsdiagnose.

14.1 Psykiske lidelser

Det beskrives en betydelig hyppigere forekomst av psykiske lidelser hos personer med utviklingshemming enn i normalpopulasjonen. Dette gjelder særlig psykoselidelser (93). Som del av anamnesen er det viktig å spørre om psykisk helse og på indikasjon gjøre nærmere utredning av denne.

Prioriteringsveileder – Habilitering av voksne i spesialisthelsetjenesten (42) og Prioriteringsveileder – Psykisk helsevern for voksne (96) beskriver ansvarsforhold og samarbeid for utredning og behandling av psykiske lidelser mellom HAVO og psykisk helsevern for voksne nærmere.

Vurdering av psykiske lidelser er ofte både komplekse og usikre, blant annet på grunn av utfordringer med egenrapportering om symptomer. I tillegg kan det være vanskelig å vurdere hvordan eventuelle psykiske lidelser påvirker prestasjoner under testing (97).

Ved schizofreni ser man ofte et fall i kognitiv funksjon og fall i resultat på evnetester etter sykdomsgjennombrudd (98).

Aktivt rusmisbruk vil også kunne påvirke kognisjon. Evneutredning bør ikke foretas hvis man kjenner til at pasienten ruser seg. Man kan vurdere å utsette utredningen, vurdere henvisning til rusbehandling, og eventuelt be om dokumentasjon på rusfrihet over en periode ved ny utredning (33). Noen ganger kan det være behov for å utrede pasienter som kronisk ruser seg, men man bør da være forsiktig i tolkningene av resultatene, og særlig der pasienten ligger i grenseområdet mot en utviklingshemming.

Før man konkluderer med diagnosen utviklingshemming hos en person med alvorlig psykisk lidelse eller omfattende rusmisbruk, må det sannsynliggjøres at funksjonsnivået som er grunnlaget for diagnosen (kognitivt og adaptivt), var til stede allerede i utviklingsperioden, altså hadde manifestert seg før 18-års alder.

Nasjonal kompetansetjeneste for utviklingshemming og psykisk helse (NKUP) har ressurser på sine nettsider som omhandler utredning og behandling av mennesker med utviklingshemming/autisme og samtidig psykisk lidelse.

14.2 Autismespekterforstyrrelser

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

Det er en høy samtidig forekomst av ASF hos personer med utviklingshemming. Det er gjort flest studier på barn, men siden ASF er en livslang forstyrrelse, skulle tallene være tilsvarende for voksne. En studie refererer til en komorbiditet på 28 % i en gruppe barn med utviklingshemming (94). Det er mer vanlig å finne ASF når utviklingshemmingen er del av et syndrom, som blant annet fragilt X syndrom (25–47 %) og Down syndrom (5–10 %). Omvendt refereres det i litteraturen til en forekomst av utviklingshemming hos barn med ASF på rundt 45 % (99).

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

14.3 Hyperkinetiske forstyrrelser

I ICD-10 beskrives hyperkinetiske forstyrrelser i F90. I diagnosemanualen DSM-5 (100) benyttes Attention Deficit / Hyperactivity Disorder (AD/HD) som betegnelse for tilstanden. Forkortelsen ADHD brukes ofte i klinisk sammenheng.

Det er lite forskning på ADHD hos personer med utviklingshemming. Det er i litteraturen rapportert en prevalens på rundt 15 %, men variabiliteten er stor (98).

Ved mistanke om ADHD som tilleggstilstand hos voksne med utviklingshemming bør en nærmere utredning gjennomføres i HAVO eller i psykisk helsevern for voksne (DPS).

Ved utredning av ADHD hos voksne med utviklingshemming finnes det få valide instrumenter, særlig for personer med alvorlig og dyp utviklingshemming. For å skille ADHD-lignende atferd fra andre årsaker til

lignende symptomer, er det viktig å kartlegge om aktuelle symptomer også var til stede i barnealderen, og om atferden er til stede på tvers av situasjoner og miljøer, og ikke bare knyttet til enkelte livsarenaer.

14.4 Spesifikke utviklingsforstyrrelser

I ICD-10 beskrives spesifikke utviklingsforstyrrelser i F80–83. Spesifikke utviklingsforstyrrelser er diagnoser som kan settes på voksne forutsatt at vanskene også har vært til stede i utviklingsperioden. F81-diagnoser bør primært brukes i tilknytning til et skole- og utdanningsforløp. For personer som får en IQ-skåre mellom 70 og 84 kan diagnosene F81.3 Blandet utviklingsforstyrrelse i skoleferdigheter, eller F83 Blandet utviklingsforstyrrelse i spesifikke ferdigheter brukes. Diagnosene skal da beskrive generelle vansker som ikke er så omfattende som ved utviklingshemming, men som likevel har et lavt evnenivå.

Symptomdiagnosen R41.8 Annet eller uspesifiserte symptom eller tegn med tilknytning til kognitiv funksjon eller bevissthet (101) benyttes også, men er mest hensiktsmessig å sette underveis i utredning.

IQ-området 70–84 betegnes oftest som Borderline Intellectual Functioning (102;103). En betydelig andel av personer med Borderline Intellectual Functioning opplever problemer i dagliglivet på et nivå som er sammenlignbart med personer som har en lett utviklingshemming (104).

15 SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON

Anbefalinger

- Diagnosen psykisk utviklingshemming skal stilles når evnenivå og adaptive ferdigheter er pålitelig utredet og tilfredsstillende kriteriene for diagnosen.
- Diagnostiseringen bør bygge på en tverrfaglig vurdering, der psykososiale, motoriske, språklige og medisinske forhold som kan påvirke prestasjoner på tester, inngår i den samlede vurderingen.
- Dersom evnenivået er høyere enn de adaptive ferdighetene, bør evnenivået i hovedsak benyttes for å presisere alvorlighetsgrad.
- Dersom de adaptive ferdighetene med sikkerhet er høyere enn evnenivået, bør de adaptive ferdighetene i hovedsak styre vurderingen av alvorlighetsgrad.
- Dersom det er store forskjeller mellom evnenivå og adaptive ferdigheter, bør det gjøres en vurdering av hva årsaken til dette kan være.
- 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 skal kodes med bruk av underklassifikasjon på fjerdetegnsnivå sammen med diagnosene F70–F79.

Evnetestene er i hovedsak psykometrisk sterkere og mer presise enn skjønnsmessige og standardiserte vurderinger av adaptiv atferd. ICD-10 forutsetter at det er en sammenheng mellom adaptive ferdigheter og lavt evnenivå. Kunstig høye resultater på vurdering av adaptiv atferd er vanlig, mens det svært sjelden forekommer på evnetester. Evnenivå skal derfor som hovedregel gis forrang under vurdering av utviklingshemming.

De adaptive ferdighetene bør i hovedsak styre vurderingen av alvorlighetsgrad dersom de adaptive ferdighetene med sikkerhet er høyere enn evnenivået. Dette kan især være aktuelt ved åpenbare motivasjonsproblemer hos pasienten under utredning, eller hos minoritetsgrupper med kort oppholdstid i Norge. Ved gradering av moderat, alvorlig eller dyp utviklingshemming bør også de adaptive ferdighetene og kvalitative observasjoner ilegges størst vekt. Dette på grunn av svakt normeringsgrunnlag for disse pasientgruppene på evnetestene og sansesvekkelser som hyppig opptrer ved alvorligere grader av utviklingshemming.

Tendensen i ICD-11 er å vektlegge adaptive ferdigheter i større grad enn det ICD-10 har lagt opp til.

15.1 Ny utredning

I enkelte tilfeller kan det være behov for ny utredning. Dette gjelder for pasienter hvor man kan forvente bedring i funksjon når lave resultater har skyldtes medisinske, psykiske eller miljømessige forhold. Det anbefales at pasienten henvises på nytt hvis forholdene er bedret (105).

Dersom det blir vurdert at pasienten bør henvises på nytt på et senere tidspunkt, må det avklares hvem som er ansvarlig, og når dette helst bør skje (39).

15.2 Endret konklusjon etter ny utredning

Blir det etter ny utredning konkludert med at pasienten ikke har diagnosen utviklingshemming, må det avtales med pasienten hvem som bør få informasjon om dette. Endret konklusjon kan eksempelvis ha stor betydning for ønske om barn, yrkesvalg, førerrett, rett til kommunal hjelp og annen støtte.

16 UTREDNINGSRAPPORT

Anbefalinger

- Resultatene etter en diagnostisk utredning bør oppsummeres i en psykolograpport, eventuelt i en tverrfaglig rapport, i tillegg til medisinske epikriser.
- Utredningsrapporten bør inneholde diagnose(r), bakgrunn for utredning, anamnese, problemstillinger, tidligere utredninger, metodebeskrivelse, resultater fra testing med standardiserte verktøy, inkludert for eksempel Vineland-3, samt kvalitative observasjoner, etiologi, vurdering og konklusjon.
- Det anbefales å definere de kvalitative begrepene som benyttes i rapporten.
- Prosentiler eller standardavvik kan i tillegg benyttes for å tydeliggjøre resultatene.
- Rapporten bør inneholde anbefalinger for videre oppfølging i primærhelsetjenesten og i spesialisthelsetjenesten.
- Avtaler om at pasienten vil bli innkalt til ny utredning, eller informasjon om forhold som tilsier at pasienten bør henvises på nytt for ny diagnostisk vurdering, bør beskrives i rapporten.

Metodebeskrivelsen skal være kort, men detaljert og transparent nok til at utredningen er etterprøvbar (33). Når kvalifisert tolk er benyttet i utredningen, må dette komme tydelig frem i rapporten, med oversikt over hvilke tester man har benyttet med tolk, samt på hvilken måte tolk ble benyttet (33).

Retningslinjen for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming anbefaler å bruke de kvalitative kategoriene fra WISC-V-manualen i beskrivelsen av IQ-/indeksskår (1). Beskrivelsene benyttes også hos voksenpopulasjonen. I 2024 kom Norsk nevropsykologisk forening med anbefaling om bruk av begreper i henhold til anbefalinger fra The American Academy of Clinical Neuropsychology (33;106). Begge begrepssettene kan benyttes. Se vedlegg 4 Kvalitative kategorier.

Medisinsk utredning kan ta lengre tid og vil ofte fortsette etter at evneutredning er gjennomført og eventuell diagnose er satt. Informasjon fra epikrise etter den medisinske utredningen blir da sammenfattet og ettersendt.

17 TILBAKEMELDING TIL PASIENTEN ETTER UTREDNING

Anbefalinger

- De som har vært ansvarlige for utredningen bør informere pasient om resultatet av utredningen i en egen samtale.
- Pasienter som vurderes å ha samtykkekompetanse, skal samtykke til at pårørende og relevante tjenesteytere får informasjon om konklusjon av utredningen. Det anbefales at en alltid forsøker å få samtykke til dette.
- Pasienter med lett utviklingshemming bør få informasjon om sin diagnose, selv om nærmeste pårørende og/eller andre pårørende/tjenesteytere kan være tvilende til det. Informasjon til pasienter med andre grader av utviklingshemming må vurderes individuelt.
- Tilbakemeldingen skal være tilpasset pasienten og pårørendes individuelle forutsetninger, som modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn.
- Tolk bør alltid benyttes når pasient eller pårørende med begrensede norskkunnskaper informeres etter utredning.
- Når pasienten får diagnosen utviklingshemming bør pasienten og/eller nærmeste pårørende/pårørende;
 - tilbys minst en oppfølgingssamtale etter tilbakemeldingen - videre behov for psykoedukasjon bør tilpasses den enkelte
 - få informasjon om relevante kompetansesenter og brukerorganisasjoner
 - avklare hvilke tjenester det ønskes skal få informasjon om pasientens tilstand etter utredning
 - avklare om og hvordan mindreårige søsken og mindreårige barn skal informeres
- Hvis pasient og/eller nærmeste pårørende motsetter seg at andre instanser skal motta informasjon om diagnose, bør det tilrettelegges for dialog om nytten av at andre instanser er informert.

Det er av stor betydning at HAVO har gode rutiner for å gi tilbakemelding etter utredning. Målet er at pasienten og pårørende/tjenesteytere skal få en god forståelse av diagnosen og hvilke konsekvenser funksjonsvanskene kan gi i hverdagen, og hvilke hjelpetiltak som kan være aktuelle.

Helsepersonell plikter å gi tilpasset informasjon om resultat av utredningen, om aktuell diagnose, om mulig årsak og hvilke hjelpetiltak som kan være aktuelle (39). 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 (43).

Pasienten 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 (43).

Dersom pårørende eller andre som kjenner pasienten godt får informasjon etter utredning uten at pasienten er til stede, må det avklares hvordan pasienten selv skal informeres om diagnosen. HAVO bør anbefale at pasienten får informasjon om sin diagnose selv om pårørende eller tjenesteytere fra andre tjenester er tvilende til det. Se også kapittel 7.1 Samtale med pasient før utredning.

Diagnosen utviklingshemming må formidles på en måte som både pasienten og de som skal følge opp pasienten videre kan forstå. For mange vil begrepene knyttet til utredning og diagnose være ukjente. Det anbefales å benytte visuell støtte og skriftlig informasjon, som tilpasses de som skal motta informasjonen. For eksempel kan samtaleverktøyet «Hva er utviklingshemming?» benyttes. Samtaleverktøyet er oversatt til flere språk (107).

17.1 Temaer som bør tas opp ved tilbakemelding etter utredning

I tilbakemeldingsmøtene bør en vektlegge de praktiske konsekvensene de kognitive vanskene kan føre til både på kort og lang sikt. Bruk av andre begrep i tillegg til utviklingshemming kan være nyttig. Begreper som forståelses- og lærevansker kan brukes, sammen med beskrivelsen av at en lærer saktere enn andre og trenger mer hjelp.

Det er viktig å få informasjon om at diagnosen ikke trenger å være til hinder for at pasienten kan få et godt og aktivt liv, samtidig som det er viktig at fagpersonene formidler tydelig at utviklingshemming er en varig tilstand som ikke kan trenes eller behandles bort.

Følgende tema bør alltid inkluderes ved tilbakemelding etter utredning

- resultatene fra den diagnostiske utredningen og informasjon om eventuell diagnose
- eventuell årsak til diagnosen
- hvilke konsekvenser aktuell diagnose kan ha for hverdagen, både på kort og lang sikt
- anbefalinger for videre oppfølging / aktuelle behandlingstiltak
- eventuelt videre medisinsk utredning og behandling
- hvilke instanser pasienten og nærmeste pårørende vurderer trenger informasjon om pasientens tilstand etter utredning
- aktuelle tilbud om pasientopplæring og brukerorganisasjoner
- informasjon om kompetansetjenester for sjeldne diagnoser dersom det er aktuelt

Andre tema som kan tas opp avhengig av pasientens utfordringer

- rettigheter (hjelpetønad, individuell plan og koordinator, støttekontakt, avlastning, kompenserende hjelpemidler, omsorgslønn, tannbehandling, uføretrygd, tilrettelagt arbeid, utdanning m.m.)
- vergemål

- samtykke- og beslutningskompetanse
- utfordrende atferd
- psykisk helse
- fysisk helse
- venner og fritidsaktiviteter - kartlegging av nettverk
- nettvett
- kropp og seksualitet
- prevensjon og graviditet
- helsekrav for førerkort og andre sertifikater – se kapittel 19

Hvis pasienten har mindreårige barn/søsken skal HAVO avklare om de har behov for informasjon og/eller oppfølging jf. helsepersonelloven § 10 (39).

17.2 Journalføring og informasjon til andre tjenester

Har pasienten eller nærmeste pårørende samtykket til helsehjelp, har helsepersonell plikt til å dokumentere helsehjelpen som er gitt jf. helsepersonelloven § 39 (39), eksempelvis konklusjon etter utredning. Pasient eller nærmeste pårørende kan ikke motsette seg at helsehjelpen journalføres.

Hvis det ikke er mulig å få samtykke fra pasient eller nærmeste pårørende til å utlevere informasjon om konklusjon etter utredning, er det begrensede muligheter til å gjøre dette. Det vil fortrinnsvis kunne være aktuelt dersom tungtveiende grunner taler for det jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 5-3 (43) og helsepersonelloven § 23 (39). Det kan dreie som opplysningsplikt til barnevernet jf. helsepersonelloven § 33 (39), og plikt til å gi opplysninger i forbindelse med førerkort og sertifikat jf. helsepersonelloven § 34 (39).

18 TILBAKEMELDING TIL FASTLEGE OG ANDRE EKSTERNE INSTANSER

Anbefalinger

- Epikrise bør sendes til instanser som har et ansvar for oppfølging av pasient etter utredning, forutsatt at det er innhentet nødvendig samtykke til det.
- For å sikre faglig forsvarlig oppfølging bør fagpersoner i relevante kommunale tjenester involveres i oppfølgingsamtaler om diagnoseforståelse og om hvilke konsekvenser funnene kan ha for pasienten.

Pasienter har rett på vern mot spredning av opplysninger jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-6 (46). Det er derfor viktig at helsepersonell er bevisst på hvem som trenger muntlig og skriftlig informasjon etter utredning, og hvilken informasjon de trenger.

Epikrisen sendes som hovedregel til pasientens fastlege, henvisende instans og til det helsepersonellet som trenger opplysninger for å kunne gi pasienten forsvarlig oppfølging. Det er ikke krav om samtykke fra pasienten før epikrise blir sendt ut, men pasienten bør få anledning til å opplyse om hvem epikrisen skal sendes til (38).

Det kan være aktuelt å invitere til et tilbakemeldingsmøte med fastlege og andre eksterne instanser, for gjennomgang av konklusjon fra utredning, drøfting av behov for tiltak, og ansvar for oppfølging av tiltakene. Fagpersoner i relevante tjenester i kommunen bør involveres i oppfølgingsamtaler om diagnoseforståelse og hvilke konsekvenser funnene har for pasient. 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 HAVO (108).

19 HELSEKRAV FOR FØRERKORT OG ANDRE SERTIFIKATER

Anbefalinger

- Fremkommer det i henvisningen, eller i samtaler med pasienten eller nærmeste pårørende, at øvelseskjøring og førerkort er et aktuelt tema, bør HAVO informere om helsekrav for førerkort.
- Pasienter som får fastsatt diagnosen lett eller moderat utviklingshemming, bør informeres om helsekrav for førerkort og andre sertifikater.

Erfaringsmessig er tema knyttet til vurdering av helsekrav mest aktuelt for vurdering av førerkort for ulike typer motorvogn hos pasienter som er henvist til habiliteringstjenesten. Men det er viktig at psykolog og lege er kjent med at det også gjelder for andre kjøretøy, sertifiseringer knyttet til ulike typer arbeid og våpenlisenser (33;39).

Allerede i forberedende samtale med pasient og pårørende/andre informanter kan det være aktuelt å informere om helsekravene for førerkort, jf. førerkortforskriften § 33 og § 34 (109).

Helsekrav er oppfylt for førerkortgruppe 1 dersom relevant spesialist vurderer at personen fyller helsekravene. Spesialisten skal være oppmerksom på om pasienten har tilleggs lidelser som kan omfattes av andre helsekrav i forskriften, herunder også somatiske tilstander. Dette er hovedsakelig aktuelt for pasienter som ligger omkring øvre grense for utviklingshemming. Førerkortgruppe 1 består av de lettere klassene motorvogner som moped, motorsykel, personbil, beltekjøretøy og traktor. For førerkortgruppe 2 og 3 er ikke helsekravet oppfylt på grunn av økte krav til trafiksikkerhet. Kravene er nærmere beskrevet i Helsedirektoratets førerkortveileder (44).

Når diagnosen utviklingshemming er fastsatt, kan det være aktuelt å informere pasient og nærmeste pårørende om at

- diagnosen kan ha betydning for valg av utdanning og fremtidig yrke på grunn av begrensningen knyttet til helsekrav for førerkort
- spesialist må vurdere om helsekravene er oppfylt, og om funksjonsnivået er forenlig med sikker føring av motorvogn jf. førerkortforskriften § 34 (109)
- dersom spesialist vurderer at helsekravene er oppfylt, kan personen gjennomføre føreropplæring – vedkommende må da bestå praktisk og teoretisk førerprøve under ordinære betingelser
- helsekravene også gjelder ved privat øvelseskjøring jf. vegtrafikkloven § 26 (110)
- trafikkskolene ikke krever helseattest før gjennomføring av trafikkalt grunnkurs eller ved oppstart av kjøreopplæring

- HAVO har meldeplikt til statsforvalteren hvis pasienten har førerkort for eksempel for bil, buss eller andre nyttekjøretøy, og at vedkommende vil motta en skriftlig anmodning fra HAVO om ikke å føre motorvogn før helsekravene er vurdert (44)

Pasientrettet informasjon om helsekrav til førerkort og om egenerklæringen om helse, som må fylles ut i forbindelse med søknad om førerkort, finnes på helsenorge.no.

19.1 Meldeplikt

Ved utredning og diagnostisering av utviklingshemming hos pasienter 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 pasienten. Vurderingen og at det er gitt slik informasjon, skal dokumenteres i journal. For mer informasjon, se også Førerkortveilederen kapittel 2 (44) og helsepersonelloven § 34 (39).

Dersom HAVO får kjennskap til at en pasient med diagnosen utviklingshemming øvelseskjører eller har kjøreopplæring med kjøreskole, anbefales det at pasienten, nærmeste pårørende (etter samtykke fra pasienten) og fastlegen informeres om at helsekravene for førerkort enten ikke er oppfylt, eller ikke er vurdert (44). HAVO har ikke meldeplikt til Statsforvalteren om at pasienten øvelseskjører eller har kjøreopplæring med kjøreskole.

20 METODERAPPORT

Versjon 1.0

En tverrfaglig arbeidsgruppe nedsatt av lederne for habiliteringstjenestene for voksne i Helse Sør-Øst, utviklet i 2020 en Regional retningslinje for diagnostisk utredning av voksne ved spørsmål om utviklingshemming. Retningslinjen ble publisert i mai 2021. Det var avklart med Regional kompetansetjeneste for habilitering (tidligere Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge) at arbeidsgruppen kunne ta utgangspunkt i Regional retningslinje for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming, som ble publisert i 2019.

Det ble gjort nødvendige tilpasninger og endringer, slik at retningslinjen kunne brukes for pasienter over 18 år. Det ble ikke gjennomført et eget litteratursøk, men vist til kunnskapsgrunnlaget i retningslinjen gjeldende for barn og unge.

Arbeidsgruppen bestod av:

Hanne Simensen, seksjonspesialist og ledet arbeidet, Vestre Viken
Børre Hansen, psykologspesialist, spesialist i nevropsykologi og habilitering, Akershus universitetssykehus
Liv-Unni Røraas, vernepleier, Oslo universitetssykehus
Ellen Kathrine Ruud, overlege/spesialist i nevrologi, Akershus universitetssykehus
Jutta Rummel, overlege, Oslo universitetssykehus
Bjørn Andre Torve, vernepleier, Sykehuset Innlandet
Truls Fagernes Olsen, psykologspesialist, Sykehuset i Vestfold

Versjon 2.0

Regional kompetansetjeneste for habilitering overtok i 2024 ansvaret for å holde retningslinjen oppdatert. Denne revisjonen er basert på revidert utgave av Regional retningslinje for utredning ved spørsmål om utviklingshemming hos barn og unge (november 2023). Det er ikke gjort et systematisk litteratursøk i forbindelse med denne revisjonen, men tekstene er oppdatert etter siste versjoner av nasjonale og internasjonale retningslinjer, gjeldende lovverk og innhenting av erfaringer fra praksisfeltet.

Organisering og gjennomføring av revideringsarbeidet

RKHAB ved Anett Olsen og Elin Nøkleby Andreassen har ledet arbeidet med revidering av retningslinjen og kvalitetssikring av innholdet.

En arbeidsgruppe med deltakere fra de fleste voksenhabiliteringstjenestene i Helse Sør-Øst har bidratt i arbeidet.

Arbeidsgruppen har bestått av

Hanne Simensen, psykologspesialist, Vestre Viken
Børre Hansen, psykologspesialist, spesialist i nevropsykologi og habilitering, Akershus universitetssykehus
Liv-Unni Røraas, vernepleier, Oslo universitetssykehus
Ellen Katrine Ruud, overlege/spesialist i nevrologi, Akershus universitetssykehus

Jutta Rummel, overlege/spesialist i nevrologi, Oslo universitetssykehus
Marius Bakken, vernepleier med spesialutdanning, Sykehuset Innlandet
Jacob Ring, psykolog, Sykehuset i Telemark
Rikke Emilie Fjeld Lilleby, psykolog, Sykehuset Østfold
Bjørg Øygarden, psykologspesialist, Sørlandet Sykehus

Det har blitt avholdt tre digitale møter med arbeidsgruppen. Deltakerne i arbeidsgruppen har bidratt med revidering av enkelte kapitler i retningslinjen, og tekst til kapitler eller avsnitt om nye temaer.

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

Andre som har bidratt underveis i arbeidet

En gruppe med spesialister fra Norsk forening for Medisinsk Genetikk har bidratt med oppdatert informasjon i kapittel 2 Etiologi og i kapittel 13 Medisinsk utredning. Kontaktperson har vært Asbjørg Stray-Pedersen, som er leder av foreningen.

PhD/psykologspesialist Kristine Stadsleiv, har bidratt med innspill til kapittel 11 Utredning av pasienter med omfattende og sammensatte vansker.

Høring

Utkast til retningslinjen var på høring i perioden 02.12.2025 – 03.02.2026. Utkastet til høring ble sendt til habiliteringstjenestene for voksne i regionen. Det ble mottatt 6 høringsvar.

21 REFERANSER

1. Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU). Regional retningslinje for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming [nettdokument]. 2.0 utg. Oslo: Oslo universitetssykehus HF; 2019. 7. juli 2025. Tilgjengelig fra: <https://www.oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/regional-kompetansetjeneste-for-habilitering-rkhab/diagnostisk-utredning-av-barn-og-unge-ved-sporsmal-om-utviklingshemming/>
2. Bakke KA, Helverschou SB, Skriverhaug T, Houge SD, Stray-Pedersen A. Persontilpasset medisin ved utviklingsforstyrrelser. Tidsskr Nor Legeforen 2023;143. DOI: <https://doi.org/10.4045/tidsskr.23.0351>
3. Pivalizza P, Lalani SR. Intellectual disability in children: Definition, diagnosis, and assessment of needs. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 24. februar 2024; lest 8. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6172>
4. Strømme P. Aetiology in severe and mild mental retardation: a population-based study of Norwegian children. Dev Med Child Neurol 2000;42(2):76–86.
5. Pivalizza P, Lalani SR. Intellectual disability in children: Evaluation for a cause. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 29. mai 2025; lest 19. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: https://www.uptodate.com/contents/intellectual-disability-in-children-evaluation-for-a-cause?source=see_link
6. Jansen S, Vissers L, de Vries BBA. The Genetics of Intellectual Disability. Brain Sci 2023;13(2). DOI: <https://doi.org/10.3390/brainsci13020231>
7. 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>
8. 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>
9. Vallance H, Sinclair G, Rakic B, Stockler-Ipsiroglu S. Diagnostic yield from routine metabolic screening tests in evaluation of global developmental delay and intellectual disability. Paediatr Child Health 2021;26(6):344–8. DOI: <https://doi.org/10.1093/pch/pxaa112>
10. Avdeling for nyfødtscreening. Nyfødtscreening [nettdokument]. Oslo universitetssykehus [lest 30. juni 2025]. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreeningen/nyfodtscreening>
11. Orsini M, Carolina A, Ferreira AdF, de Assis ACD, Magalhães T, Teixeira S, et al. Cognitive impairment in neuromuscular diseases: A systematic review. Neurol Int 2018;10(2):7473.
12. Liu JS, Schubert CR, Walsh CA. Rare genetic causes of lissencephaly may implicate microtubule-based transport in the pathogenesis of cortical dysplasias. I: Noebels JL, Avoli M, Rogawski MA, Olsen RW, Delgado-Escueta AV, red. Jasper's Basic Mechanisms of the Epilepsies. 4 utg. Bethesda (MD): National Center for Biotechnology Information (US); 2012. Tilgjengelig fra: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22787614/>
13. Fagerlund A, Autti-Ramo I, Kalland M, Santtila P, Hoyme HE, 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 & Adolescent Psychiatry 2012;21(4):221–31. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00787-012-0256-y>
14. Løhaugen GC, 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. Subst Abuse 2015;9(2):67–75. DOI: <https://doi.org/10.4137/sart.s23542>
15. 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://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/1096-8628\(20010115\)98:2%3C168::AID-AJMG1026%3E3.0.CO;2-O](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/1096-8628(20010115)98:2%3C168::AID-AJMG1026%3E3.0.CO;2-O)

16. 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>
17. García-Bermejo I, de Ory-Manchón F, García-Bermejo I. Serological diagnosis of congenital infections and algorithms to improve diagnostic efficacy. *Enferm Infecc Microbiol Clin* 2015;33(2):20–6. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0213-005X\(15\)30011-2](https://doi.org/10.1016/S0213-005X(15)30011-2)
18. 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>
19. Pentima CD, Kaplan SL, Armsby C. Viral meningitis in children: Management, prognosis, and prevention. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 12. mars 2025; lest 7. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6028>
20. 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 15. november 2024; lest 7. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6042>
21. Snoek L, Gonçalves BP, Horváth-Puhó E, van Kassel MN, Procter SR, Søggaard 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. *The Lancet Child & Adolescent 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)
22. 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>
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(1):223. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12974-018-1253-y>
24. Barkoudah E, Glader L, Patterson MC, Armsby C. Cerebral palsy: Epidemiology, etiology, and prevention. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 8. januar 2025; lest 8. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6173>
25. 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>
26. Ørstavik K, Solbakken G, Rasmussen M, Schandl PS, Fossmo HL, Bryne E, et al. Dystrofia myotonika type 1 – en multiorgansykdom. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2024;144. DOI: <https://doi.org/10.4045/tidsskr.23.0687>
27. Bird TD. Myotonic Dystrophy Type 1 [nettdokument]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle [oppdatert 14. november 2024; lest 13. august 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1165/>
28. 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>
29. Spesialsykehuset for epilepsi. Kunnskapsbasert retningslinje om epilepsi [database]. Oslo: epilepsibehandling.no [oppdatert 8. august 2025; lest 8. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.epilepsibehandling.no/index.php?action=showtopic&topic=5UZ9NGgq>
30. Helsedirektoratet. ICD-10 psykiske lidelser og atferdsforstyrrelser. Kliniske beskrivelser og diagnostiske retningslinjer [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 1. august 2018; lest 14. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/standarder/icd-10-psykiske-lidelser-og-atferdsforstyrrelse-kliniske-beskrivelser-og-diagnostiske-retningslinjer-blaboka>
31. 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 13. juni 2025]. Tilgjengelig fra: https://www.rcpsych.ac.uk/docs/default-source/members/faculties/intellectual-disability/id-assessment-guidance.pdf?sfvrsn=fd3c2aea_2
32. Cerebral parese (NorCP). Behandlingslinje ervervet hjerneskade for barn og unge 0-18 år - Kognisjon og kommunikasjon [database]. Oslo: metodebok.no [oppdatert 17. oktober 2025; lest 7. november 2025]

- 2026]. Tilgjengelig fra: [https://metodebok.no/emne/VD7wa8Zi/kognisjon-og-kommunikasjon/barnemedisin-\(hs%C3%98\)](https://metodebok.no/emne/VD7wa8Zi/kognisjon-og-kommunikasjon/barnemedisin-(hs%C3%98))
33. Norsk Nevropsykologisk Forening. Veileder i klinisk nevropsykologi - prinsipper for utøvelse av klinisk nevropsykologisk virksomhet [pdf]. Oslo: Norsk psykologforening [oppdatert 04. juni 2024; lest 8. juli 2025]. Tilgjengelig fra: <https://psykologforening.fra1.digitaloceanspaces.com/Foreningen/Utvalg-r%C3%A5d-og-interesseforeninger/Norsk-Nevropsykologisk-Forening/Veileder-i-klinisk-nevropsykologi-3-utgave.pdf>
34. ICD-11 6A00 Disorders of intellectual development [database]. World Health Organization: WHO [oppdatert januar 2025; lest 7. november 2025]. Tilgjengelig fra: <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fclid%2fentity%2f605267007>
35. Helsedirektoratet. Norges arbeid med overgang til ICD-11 [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 30. juni 2025; lest 13. august 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/om-oss/forsoksordninger-og-prosjekter/norges-arbeid-med-overgang-til-icd-11>
36. Helsedirektoratet. ICD-10 og ICD-11 [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [lest 26. november 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/digitalisering-og-e-helse/helsefaglige-kodeverk/icd>
37. Helsedirektoratet. Kven kan stille diagnosen psykisk utviklingshemming? [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 2. mai 2025; lest 8. juli 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/forebygging-diagnose-og-behandling/diagnose-og-behandling/utviklingshemming/kven-kan-stille-diagnosen-psykisk-utviklingshemming>
38. Helsedirektoratet. Helsepersonelloven med kommentarer [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 22. mai 2025; lest 07. mai 2025]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/helsepersonelloven-med-kommentarer>
39. Lov om helsepersonell m.v. (helsepersonelloven). LOV-2019-04-10-11. Sist endret i: LOV-2024-06-21-44 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-64>
40. Om prioritering i pasient- og brukerrettighetsloven og prioriteringsforskriften [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 31. mai 2024; lest 8. juli 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/prioriteringsveiledere/om-prioritering-i-pasient-og-brukerrettighetsloven-og-prioriteringsforskriften>
41. Helsedirektoratet. Henvisningsveileder: nasjonal veileder [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 6. august 2018; lest 7. juni 2025]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/henvisningsveileder>
42. Helsedirektoratet. Habilitering av voksne i spesialisthelsetjenesten - prioriteringsveileder [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 19. juni 2024; lest 8. juli 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/prioriteringsveiledere/habilitering-av-voksne-i-spesialisthelsetjenesten>
43. Lov om pasient- og brukerrettigheter (pasient- og brukerrettighetsloven). LOV-1999-07-02-63. Sist endret i: LOV-2024-06-25-53. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-63/>
44. Helsedirektoratet. Førerkort - veileder til helsekrav [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 11. mars 2025; lest 7. juli 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/forerkortveileder>
45. Helsedirektoratet. Veileder om pårørende i helse- og omsorgstjenesten [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 13. mars 2024; lest 07. november 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/parorendeveileder>
46. Helsedirektoratet. Pasient- og brukerrettighetsloven med kommentarer [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 8. mai 2025; lest 7. juni 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/rundskriv/pasient-og-brukerrettighetsloven-med-kommentarer>
47. Linde S. Veileder til Rammeverk for beslutningsstøtte [pdf]. Bergen: Utviklingssenter [oppdatert 2025; lest 27. februar 2026]. Tilgjengelig fra: <https://www.utviklingssenter.no/veileder-til-rammeverk-for-beslutningsstotte.pdf>

48. International Test Commission (ITC). International Guidelines on Guidelines on Test Use Norwegian Version. Translation authorized by the Norwegian Psychological Association [pdf]. 1.2 utg. Marlowes: International Test Commission; 2013. 7. juli 2025. Tilgjengelig fra: https://www.intestcom.org/files/guideline_test_use_norwegian2.pdf
49. 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>
50. 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>
51. 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>
52. Siqueland J, Dalsbø TK, Harboe I, Leiknes KA. Måleegenskaper ved den norske versjonen av Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI) [nettdokument]. Oslo: Folkehelseinstituttet [oppdatert 6. november 2014; lest 10. juni 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.fhi.no/publ/2014/maleegenskaper-ved-den-norske-versjonen-av-wechsler-abbreviated-scale-of-in/>
53. Flanagan DP, Alfonso VC. Essentials of WISC-V assessment. New Jersey: Hoboken: Wiley; 2017.
54. Kaufman AS, Raiford SE, Coalson DL. Intelligent testing with the Wisc-V. Hoboken, New Jersey: Wiley; 2016.
55. Wechsler D. WAIS-IV: Wechsler Adult Intelligence Scale-IV. Norsk versjon [manual]. 4 utg. Bromma: Pearson Assessment; 2011.
56. Folkehelseinstituttet. Helse hos eldre i Norge [nettdokument]. Oslo: Folkehelseinstituttet [oppdatert 13. mars 2023; lest 5. september 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.fhi.no/he/fr/folkehelse rapporten/grupper/eldre/?term=>
57. Larsen FK, Baksh RA, McGlinchey E, Langballe EM, Benezam B, Beresford-Webb J, et al. Age of Alzheimer's disease diagnosis in people with Down syndrome and associated factors: Results from the Horizon 21 European Down syndrome consortium. *Alzheimers Dement* 2024;20(5):3270–80. DOI: <https://doi.org/10.1002/alz.13779>
58. Malt EA, Dahl RC, Ulvestad IH, Emilsen NM, Hansen B, Cardenas YEG, et al. Helse og sykdom hos voksne med Downs syndrom. *Tidsskrift for Den norske legeforening* 2013;133(3):290–4.
59. Bunt CW, Bunt SK. Medical Care for Adults With Down Syndrome: Guidelines From the Global Down Syndrome Foundation. *Am Fam Physician* 2022;105(4):436–7. DOI: <https://doi.org/10.1001/jama.2020.17024>
60. 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>
61. Harrison PL, Oakland T. Adaptive behavior assessment system - Third Edition (ABAS-3) Norsk versjon [manual]. Hoegrefe; 2020. Tilgjengelig fra: <https://hogrefe.no/produkt/abas-3-2/>
62. Lorentzen LE, Stadskleiv K, Hollung SJ. Considerations when assessing cognition in children with cerebral palsy. *The Clinical Neuropsychologist* 2025:1–22. DOI: <https://doi.org/10.1080/13854046.2025.2547010>
63. Guidelines for Assessment of and Intervention With Persons With Disabilities. American Psychological Association [database]. Washington, DC: American Psychological Association, APA [oppdatert februar 2022; lest 6. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <http://www.apa.org/pi/disability/resources/assessment-disabilities.aspx>
64. 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 Psychology* 2017;4(1):1275416. DOI: <https://doi.org/10.1080/23311908.2016.1275416>
65. 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>

66. Bauer C, Lueck AH. CVI Interventions: A Call to Action in the United States. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2024;118(6):379–85. DOI: <https://doi.org/10.1177/0145482X241300818>
67. Roid GH, Miller LJ, Pomplun M, Koch C. *Leiter International Performance Scale-Revised* [manual]. 3 utg. Oslo: Hogrefe; 2013.
68. Integrerings- og mangfoldsdirektoratet. Veileder til tolkeloven og tolkeforskriften [nettdokument]. [oppdatert 10. november 2025; lest 11. mars 2026]. Tilgjengelig fra: <https://www.imdi.no/regelverk/veileder-til-tolkeloven-og-tolkeforskriften/>
69. 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>
70. Svensk neuropediatrik förening - Arbetsgruppen för utvecklingsstörning. Utviklingsstörning/intellektuell funktionsnedsättning. Riktlinjer för medicinsk utredning [pdf]. Svensk neuropediatrik förening: 2015. Tilgjengelig fra: <http://snpf.barnlakarforeningen.se/wp-content/uploads/sites/4/2014/10/femtonutvecklingsstorningtva.pdf>
71. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR, Carter NP, et al. Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies. *The American Journal of Human Genetics* 2010;86(5):749–64. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2010.04.006>
72. Lindstrand A, Ek M, Kvarnung M, Anderlid BM, Björck E, Carlsten J, et al. Genome sequencing is a sensitive first-line test to diagnose individuals with intellectual disability. *Genet Med* 2022;24(11):2296–307. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.07.022>
73. Wojcik MH, Lemire G, Berger E, Zaki MS, Wissmann M, Win W, et al. Genome Sequencing for Diagnosing Rare Diseases. *N Engl J Med* 2024;390(21):1985–97. DOI: <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2314761>
74. Mila M, Alvarez-Mora MI, Madrigal I, Rodriguez-Revenga 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>
75. Hunter JE, Berry-Kravis E, Hipp H, et al. *FMR1 Disorders* [nettdokument]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle [oppdatert 16. mai 2024; lest 18. november 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1384/>
76. Steyaert W, Sagath L, Demidov G, Yépez VA, Esteve-Codina A, Gagneur J, et al. Unravelling undiagnosed rare disease cases by HiFi long-read genome sequencing. *medRxiv* 2024. DOI: <https://doi.org/10.1101/2024.05.03.24305331>
77. Negi S, Stenton SL, Berger SI, Canigiula P, McNulty B, Violich I, et al. Advancing long-read nanopore genome assembly and accurate variant calling for rare disease detection. *Am J Hum Genet* 2025;112(2):428–49. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2025.01.002>
78. Cohen ASA, Farrow EG, Abdelmoity AT, Alaimo JT, Amudhavalli SM, Anderson JT, et al. Genomic answers for children: Dynamic analyses of >1000 pediatric rare disease genomes. *Genet Med* 2022;24(6):1336–48. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.02.007>
79. Frambu. Prader-Willis syndrom (PWS) [nettdokument]. Siggerud: Frambu [lest 30. juni 2025]. Tilgjengelig fra: <https://frambu.no/diagnose/prader-willis-syndrom/>
80. Frambu. Angelmans syndrom [nettdokument]. Siggerud: Frambu [lest 30. juni 2025]. Tilgjengelig fra: <https://frambu.no/diagnose/angelmans-syndrom/>
81. Stuppia L, Antonucci I, Palka G, Gatta V. Use of the MLPA assay in the molecular diagnosis of gene copy number alterations in human genetic diseases. *Int J Mol Sci* 2012;13(3):3245–76. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms13033245>
82. Hope S, Johannessen CH, Aanonsen NO, Strømme P. The investigation of inborn errors of metabolism as an underlying cause of idiopathic intellectual disability in adults in Norway. *Eur J Neurol* 2016;23(S1):36–44. DOI: <https://doi.org/10.1111/ene.12884>
83. Sutton VR. Inborn errors of metabolism: Epidemiology, pathogenesis, and clinical features [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 16. juni 2025; lest 9. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/2936>

84. Norsk barnelegeforening. Medfødte stoffskiftesykdommer [nettdokument]. helsebiblioteket.no: Norsk barnelegeforening [oppdatert 1. januar 2018; lest 9. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsebiblioteket.no/innhold/retningslinjer/pediatri/generell-veileder-i-pediatri/2.endokrinologi-metabolisme-og-genetikk/2.22-medfodte-stoffskiftesykdommer>
85. Koch H, Weber YG. The glucose transporter type 1 (Glut1) syndromes. *Epilepsy Behav* 2019;90–3. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2018.06.010>
86. 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.
87. Ramm-Pettersen A, Selmer KK, Nakken KO. Glukosetransportprotein type 1-mangel. *Tidsskrift for Den norske legeforening* 2011;131(8):828–31. DOI: <https://tidsskriftet.no/sites/default/files/pdf2011--828-31.pdf>
88. Defekter i aminosyremetabolisme og transport [nettdokument]. Oslo universitetssykehus: Seksjon for medfødte metabolske sykdommer [oppdatert 10. oktober 2024; lest 19. november 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/laboratorietjenester/medisinsk-biokjemi/seksjon-for-medfodte-metabolske-sykdommer/ulike-sykdomsgrupper/defekter-i-aminosyremetabolisme-og-transport/>
89. Mitokondriesykdommer [nettdokument]. Oslo: metodebok.no [oppdatert 6. mars 2026; lest 13. mars 2026]. Tilgjengelig fra: [https://metodebok.no/emne/sMhxCQqM/mitokondriesykdommer/medisinsk-genetikk-\(ous\)](https://metodebok.no/emne/sMhxCQqM/mitokondriesykdommer/medisinsk-genetikk-(ous))
90. Fellinger 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>
91. Regional kompetansetjeneste for autisme - ADHD - Tourettes syndrom og narkolepsi i Helse Sør-Øst. Regional retningslinje for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelse (ASF) [pdf]. Oslo: Oslo universitetssykehus [oppdatert 2012; lest 28. august 2025]. Tilgjengelig fra: https://www.oslo-universitetssykehus.no/4aa675/contentassets/c3c5cb6a2d0345d088e0b3cde04d1ba8/01025_region_al_retningslinje_asf_a41.pdf
92. Helsedirektoratet. ADHD/Hyperkinetisk forstyrrelse - Nasjonal faglig retningslinje for utredning, behandling og oppfølging [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 4. mai 2022; lest 29. august 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/retningslinjer/adhd>
93. Cooper S-A, McLean G, Guthrie B, McConnachie A, Mercer S, Sullivan F, et al. Multiple physical and mental health comorbidity in adults with intellectual disabilities: population-based cross-sectional analysis. *BMC Fam Pract* 2015;16(1):110. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12875-015-0329-3>
94. Pivalizza P, Lalani SR, Tehrani MD N. Intellectual disability (ID) in children: Clinical features, evaluation, and diagnosis. *UpToDate* [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 14. februar 2025; lest 29. august 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6172>
95. La Malfa G, Lassi S, Bertelli M, Pallanti S, Albertini G. Detecting attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) in adults with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2008;29(2):158–64. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2007.02.002>
96. Helsedirektoratet. Prioriteringsveileder – psykisk helsevern for voksne [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 19. juni 2024; lest 17. oktober 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/prioriteringsveiledere/psykisk-helsevern-for-voksne>
97. Nasjonal kompetansetjeneste for utviklingshemming og psykisk lidelse (NKUP). Tilgang til psykisk helsehjelp for voksne pasienter med utviklingshemming - En rapport med anbefalinger [pdf]. Asker: NKUP [oppdatert 8. januar 2024; lest 11. mars 2026]. Tilgjengelig fra: https://www.oslo-universitetssykehus.no/4914a1/contentassets/01805ce00df549cbbd6a3a0a0e110484/nkup_digital-oppslag.pdf
98. Ohi K, Sumiyoshi C, Fujino H, Yasuda Y, Yamamori H, Fujimoto M, et al. A Brief Assessment of Intelligence Decline in Schizophrenia As Represented by the Difference between Current and

- Premorbid Intellectual Quotient. *Front Psychiatry* 2017;8. DOI: <https://doi.org/10.3389/fpsy.2017.00293>
99. Augustyn M, Patterson MC, Torchia MM. Autism spectrum disorder (ASD) in children and adolescents: Terminology, epidemiology, and pathogenesis. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [opdatert 19. august 2024; lest 29. august 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/autism-spectrum-disorder-asd-in-children-and-adolescents-terminology-epidemiology-and-pathogenesis>
100. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5-TR) [manual]. Washington: American Psychiatric Association; 2022.
101. World Health Organization. International statistical classification of diseases and related health problems. 10th ed. utg. Geneva: WHO; 1992.
102. Salvador-Carulla L, García-Gutiérrez JC, Ruiz Gutiérrez-Colosía M, Artigas-Pallarès J, García Ibáñez J, González Pérez J, et al. Borderline intellectual functioning: consensus and good practice guidelines. *2013;6(3):109–20*. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rpsm.2012.12.001>
103. Wieland J, Zitman FG. It is time to bring borderline intellectual functioning back into the main fold of classification systems. *BJPsych Bulletin* 2016;40(4):204–6. DOI: <https://doi.org/10.1192/pb.bp.115.051490>
104. Nouwens PJG, Smulders NBM, Embregts PJCM, Nieuwenhuizen C. Meeting the support needs of persons with mild intellectual disability or borderline intellectual functioning: still a long way to go. *J Intellect Disabil Res* 2017;61(12):1104–16. DOI: <https://doi.org/10.1111/jir.12427>
105. Lezak MD. *Neuropsychological assessment*. 5 utg. Oxford: Oxford University Press; 2012.
106. Guilmette TJ, Sweet JJ, Hebben N, Koltai D, Mahone EM, Spiegler BJ, et al. American Academy of Clinical Neuropsychology consensus conference statement on uniform labeling of performance test scores. *The Clinical Neuropsychologist* 2020;34(3):437–53. DOI: <https://doi.org/10.1080/13854046.2020.1722244>
107. Regional kompetansetjeneste for habilitering (RKHAB). Samtaleverktøyet - Hva er utviklingshemming? [nettdokument]. Oslo: RKHAB [opdatert 4. april 2025; lest 8. juli 2025]. Tilgjengelig fra: <https://www.oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/regional-kompetansetjeneste-for-habilitering-rkhab/samtaleverktoy-om-utviklingshemming/>
108. Lov om spesialisthelsetjenesten m.m. (spesialisthelsetjenesteloven). LOV-1999-07-02-61. Sist endret i: LOV-2022-06-10-35 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-61>
109. Forskrift om førerkort m.m. (førerkortforskriften). FOR-2024-12-18-3272. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2004-01-19-298>
110. Lov om vegtrafikk (vegtrafikkloven - vtrl). LOV-1965-06-18-4. Sist endret i: LOV-2024-12-06-74 Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1965-06-18-4>

VEDLEGG 1 ANAMNESE

Forhold	Aktuell informasjon å spørre om
Sosialanamnese	
<i>Bakgrunn</i>	Nasjonalitet. Foreldres nasjonalitet. Språk. Kom til Norge. Sivil status. Søsken. Adoptert. Egne barn. Bosituasjon.
<i>Bistand</i>	Grad og type av bistand (selvstendig, bor hos familien, omsorgsbolig døgnbemannet/uten døgnbemannning). Avlastning. Støttekontakt. Vedtak om kommunale tjenester. Hol. kap. 9.
<i>Barnehage/skole/ utdanning</i>	Hvilke, når, utsatt skolestart, spesielle utfordringer/tiltak, PPT vurderinger. Tidligere utredninger av kognisjon, språk. Skoleprestasjoner.
<i>Arbeid</i>	Type, varighet, grunn til avslutning: NAV (VTA, bistand, ordinær, ufør). Verneplikt.
<i>Ansvarsgruppe og individuell plan</i>	Opprettet. Behov. Verge. Navn på koordinator og deltagere.
<i>Førerkort</i>	Fra når. Dispensasjon.
Familieanamnese	
<i>Hereditet</i>	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 og misdannelser. Psykiske lidelser og utviklingsforstyrrelse. Primært foreldre, søsken, besteforeldre, onkler, tanter, spesielt mannlige slektinger av mor. Lag gjerne slektstre/genogram. Tidligere spontanaborter eller dødfødsler.
Utviklingsanamnese	
<i>Svangerskap, fødsel</i>	Sykdommer hos mor, komplikasjoner, infeksjoner, medikamenter, alkohol, rus. Født uke i svangerskap. Apgar, fødselsvekt, lengde, hodeomkrets, misdannelser.
<i>Neonatalperiode</i>	Spesielle forhold f.eks. lavt blodsukker, hyperbilirubinemi, neonatale kramper, sugevansker, spesielt rolig eller urolig.
<i>Tidlig utvikling</i>	Motoriske milepeler, språk, lek, interesser, aktivitetsnivå, kontaktevne/sosial interaksjon, vekstkurver, renslighet.
Somatisk anamnese	
<i>Tidligere sykdommer, skader og utredning, inkludert anfallssuspekter hendelser</i>	Bevissthetstap, fjernhet, kramper, bevegelsesforstyrrelser, spesielle infeksjoner, hodetraumer. Operasjoner. Hva slags undersøkelser og utredning er gjort tidligere, for eksempel billediagnostikk, genetiske undersøkelser, EEG m.m. Andre aktuelle helsemessige problemer.
<i>Medikamenthistorikk</i>	Psykofarmaka, antiepileptika m.m.
<i>Mistanke om syns- eller hørselsvansker</i>	Hvilke undersøkelser er gjort.
<i>Sansing/persepsjon</i>	Kroppsformemmelse- reagerer på smerte. Sensoriske interesser (vår for høye lyder, liker lukten eller følelsen av bestemte ting).
Psykiatrisk anamnese	
<i>Tidligere og nåværende</i>	Tidligere behandlingskontakt/innleggelse. Angst-fobi. Oppmerksomhet/hyperaktivitet, uro. Depresjon-mani (initiativløs, språkfattig, sosial tilbaketrekning vs. hissig økt selvtillit, storhetstanker, mangler søvnbehov). Psykoser (merkelige ideer, vrangforestillinger, dissosiasjoner). Spiseforstyrrelse. Atferdsvansker (aggresjon og vold). Behov

	for bruk av tvang og makt. Ukritisk atferd. Autisme. Tilknytningsforstyrrelse (separert fra foreldre). Traumatisert (vold, overgrep, omsorgssvikt/vitne). Selvskading. Tvang (tanker, handlinger). Stimulantia/rus (narkotika, alkohol, tobakk, kaffe). Tics (vokale, motoriske, enkle, sammensatte). Stereotypier (helt spesielle interesser, ytringer eller bevegelser). Atferdsfenotyper (et handlingsmønster som ses ofte-fra tidlig barneår). Hukommelsesvansker (demens/forvirring/delir).
<i>Sucidalitet</i>	Ved indikasjon
<i>Voldsrisiko</i>	Ved indikasjon
Seksualitet	Utfordringer. Avvikende/ukritisk. Sterilisert- prevensjon. Ønske om barn.
Naturlige funksjoner	
<i>Kosthold, matlyst, spiseforstyrrelser</i>	Ensidig eller selektiv kost. Overspising eller liten matlyst. Spising av ting som ikke er mat. Tygge- og/eller svelgevansker.
<i>Fordøyelse og urinveier</i>	Tegn til obstipasjon eller diare. Renslighet, kontinens, enurese. Gastroøsofageal refluks.
<i>Søvn</i>	Innsøvn, uro eller oppvåkning på natt, uthvilthet på morgenen. Søvnighet på dagtid. Snorking eller andre symptomer assosiert med søvnapne.
Allergier/cave	
Faste medikamenter og v/behov	
Stimulantia	Alkohol, tobakk, illegale rusmidler.
Henvissningsårsak/nåværende fungering	
Aktuell problematikk	Hvem er bekymret nå. Når oppsto dette. Hva står dette i sammenheng med. Livssituasjon. Hvilke tiltak har gitt positiv effekt. Hva bør gjøres. Motivasjon-samtykke til utredning/behandling. Selvbilde (hvordan opplever pasienten sin egen situasjon, og seg selv).
ADL-ferdigheter/eksekutive funksjoner	Mestring i hverdagen (egenomsorg, hus og hjem, samfunnsdeltagelse, relasjoner, økonomi, transport). Evner å planlegge, igangsette, fullføre og se konsekvenser.
Sjekkliste for innhenting av opplysninger:	Helsestasjon, barnehage, skole, arbeidssted, PPT/OT, BUP/DPS Avdeling for kompleks epilepsi/SSE, PUA, SUA, Glenne regionale senter for autisme, Statped, Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser, Enhet Frambu og Enhet munnhelse, Enhet Sunnaas m.m., NAV, sykehusjournal, barnevern, nevropsykologisk undersøkelse. Journal fra fastlege.
Samtykke	Foreligger det samtykke til å innhente informasjon og samarbeide med andre? (foresatte, verge, fastlege, PPT/OT, BUP, barnevern, DPS, NAV, kommune, sykehus, barnehage/skole/arbeidsted m.fl.).

VEDLEGG 2 KLINISK UNDERSØKELSE

Forhold	Aktuell informasjon å spørre om
Høyde, vekt, hodeomkrets	
Vurdering av hud med mer	Hudforandringer, pigmentdefekter, striper, café au lait flekker, fibromer, unormal hårstruktur.
Vurdering og beskrivelse av dysmorfe trekk	F. eks. hypo- eller hypertelorisme, epikantus, nedskrånende øyespalter, lavtsittende og/eller avvikende formede ører, flat eller kort filtrum, spesielt fylldige eller smale lepper, forstørret tunge, grove ansiktstrekk, firfingerfurer, fetal finger pads, uvanlige fingre og tær, sandal gap, asymmetrier. Skoliose. Skjelettanomali.
Vanlig undersøkelse av hjerte, lunger og buk	Bilyd over hjerte. Hepatosplenomegali. BT. Puls.
Nevrologisk undersøkelse	Hjernenerver, muskeltonus, gange, koordinasjon, grov- og finmotorisk, styrke, bevegelsesforstyrrelser, tremor, ataksi. Reflekser.

VEDLEGG 3 METABOLSKE UNDERSØKELSER

ANALYSE	Organiske acidurier	Ureasyklus-defekter	Glykogenoser	Lysosomale avleiringsykdommer	Metabolsk acidose, ketoacidose	Mitokondriedefekter	Mitokondrielle fettsyre-oksidasjonsdefekter	Fettsyre-nedbrytingsdefekter	Peroxisomale sykdommer	Galaktosemi	Kolesterol syntese-defekter (f.eks. Smith-Lemli-Opitz syndrom)	Kreatinmangel syndrom	Glykoseringsdefekter (CDG)	Glycinecefalopati, serinmangel-sykdom	Defekter i GABA og Biopterin metabolismen	Mucopolysakkaridose (MPS) type 1 og 2	Refsums sykdom	Glukosetransporterprotein type-1-mangel
Hb, MVC, MCHC	✓	✓																
Leukocytter og diff. organiske acudurier	✓		✓	✓														
Trombocytter (TRC)	✓																	
Blodgass					✓													
Laktat/pyruvat (P, Sp)						✓	✓											
Glucose (P, Sp)			✓					✓										✓
Elektrolytter	✓				✓ ¹													
Kreatininkinase			✓															
Urinsyre																		
Leverenzym (P)	✓		✓			✓		✓	✓									
Kolesterol (P)										✓								
Ammoniak (P)		✓				✓												
Kreatin (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 neurotransmitter-undersøkelser														✓				
MR caput med spektroskopi			✓	✓							✓				✓			
Genetisk analyse	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓

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-plasma¹ Anion-gap

VEDLEGG 4 KVALITATIVE KATEGORIER

Kvalitative kategorier av skalerte skårer, FSIQ- og indeksskårer slik det står beskrevet i WAIS-IV manualen.

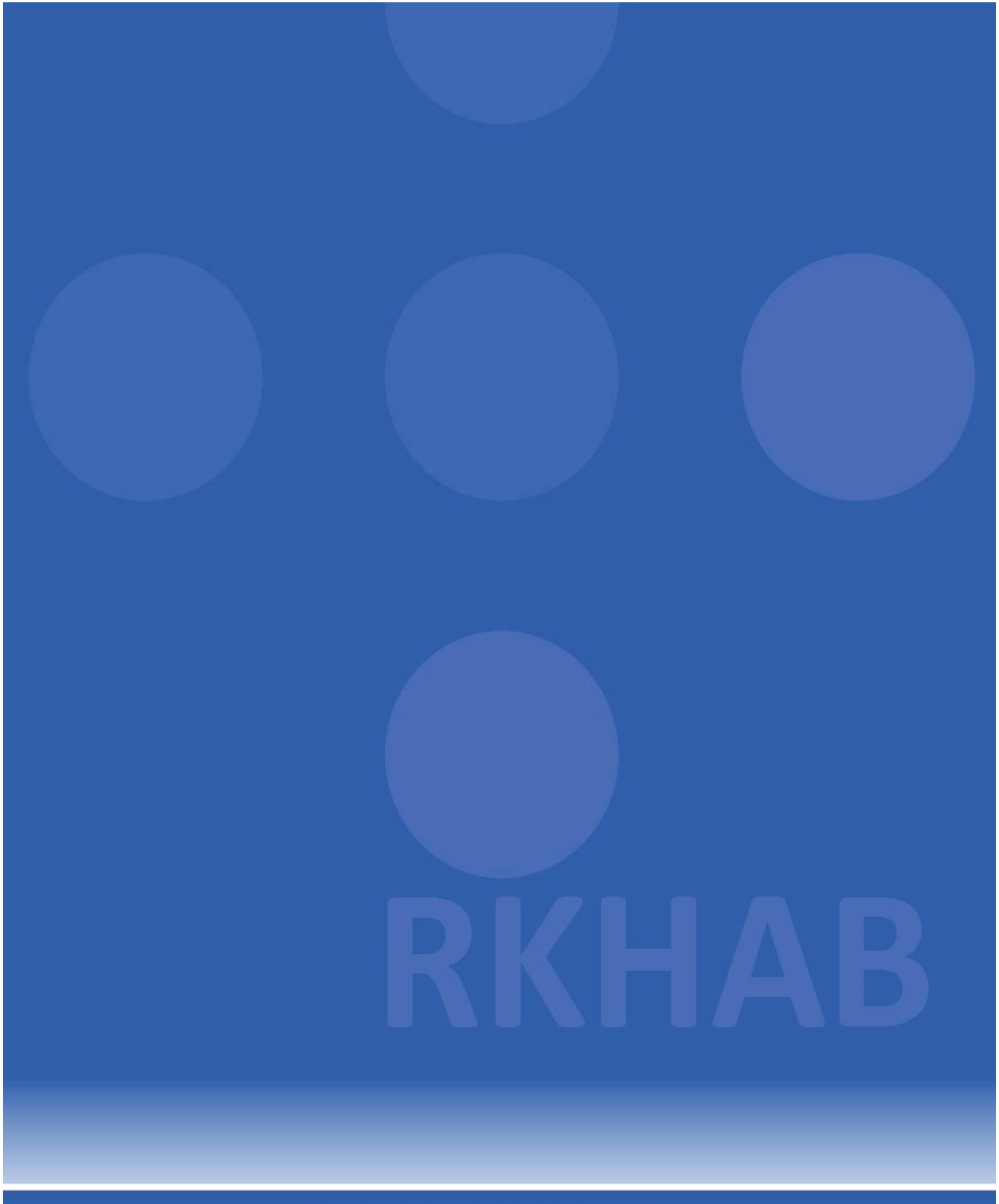
Kvalitative kategorier	Skalerte skårer	IQ/Indeksskårer	Persentiler	SD
Betydelig over gjennomsnittet	19	145	99.9	+ 3 SD
IQ-/Indeksskår $131 \geq$	18	140	99.6	
Skalert skår 17–19	17	135	99	
Klart over gjennomsnittet	16	130	98	+ 2 SD
IQ-/Indeksskår 116–130	15	125	95	
Skalert skår 14–16	14	120	91	
Gjennomsnittet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

Notat: Informasjonen er hentet fra WAIS-IV manualen (55)

Kvalitative betegnelser knyttet til skårenes plassering på en normalfordelingskurve.

Terminologi	Standard skåre	Prosentil
Svært høy skår	≥ 130	≥ 98
Over gjennomsnittlig skår	120-129	91-97
Høy gjennomsnittlig skår	110-119	75-90
Gjennomsnittlig skår	90-109	25-74
Lav gjennomsnittlig skår	80-89	9-24
Under gjennomsnittlig skår	70-79	2-8
Svært lav skår	< 70	< 2

Notat: Informasjonen i tabellen er hentet fra Veileder i klinisk nevropsykolog (33)



Utgitt av Regional kompetansetjeneste for habilitering (RKHAB)

Oslo universitetssykehus – Ullevål

Mars 2026

Retningslinjen kan lastes ned gratis fra RKHAB sine nettsider

[Regional kompetansetjeneste for habilitering \(RKHAB\) - Oslo universitetssykehus HF](#)