

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

Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge
Oslo universitetssykehus - Ullevål

RHABU

Forord

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

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

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

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

Oslo 19. september 2019

Anett Olsen
rådgiver RHABU

Bjørg Halvorsen
leder RHABU

Sist oppdatert 20.09.2019

Innhold

FORORD	1
1 INNLEDNING	6
2 ANBEFALINGER FOR HABU – ALLE TEMA.....	7
3 ETIOLOGI OG FOREKOMST.....	15
3.1 Ulike årsaker til utviklingshemming	15
3.1.1 Kromosomale årsaker	15
3.1.2 Strukturelle hjerneforandringer	16
3.1.3 Nevromuskulære sykdommer.....	16
3.1.4 Mitokondriell og metabolsk sykdom.....	16
3.1.5 Pre- og perinatale faktorer.....	16
3.1.6 Toksiner og medisiner	17
3.1.7 Medfødte infeksjoner.....	17
3.1.8 Postnatale infeksjoner.....	18
3.1.9 Epilepsi	18
4 ICD-10.....	19
4.1 ICD-11	20
5 ANSVARFORHOLD VED DIAGNOSTISERING.....	22
5.1 Avklaring av ansvarsforhold	22
5.1.1 Psykologens ansvarsområde	22
5.1.2 Legens ansvarsområde.....	23
5.1.3 Tverrfaglig utredning.....	23
5.1.4 Avklaring av ansvarsområde	23
6 INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE.....	24
6.1 Barn og unges rett til informasjon, medvirkning og samtykke.....	24
6.2 Dialog med barnet og foreldrene	24
6.3 Samtykke til henvisning.....	25
6.4 Vurdering av samtykkekompetanse	25
6.5 Innhenting av informasjon fra andre helse- og omsorgstjenester	25
6.6 Innhenting av informasjon fra aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten.....	26
6.7 Utveksling av informasjon etter utredning.....	26
7 FORVENTNINGER TIL HENVISNING OG UTREDNING I KOMMUNEN.....	27
7.1 Kommunen og fastlegens ansvar	27
7.2 Forventning til henvisningen	28
7.3 Utredning foretatt av PPT før henvisning til HABU	28
7.4 Henvisninger uten utredning fra PPT	28
7.5 Opplysninger som kan påvirke utredningsforløp og resultat	29
7.6 Samtykke til innhenting av informasjon	29

8	INDIKASJONER FOR UTREDNING I HABU	30
8.1	Indikasjoner for å gjennomføre utredning	30
8.2	Alder ved utredning	31
8.3	Forholdet til andre retningslinjer og oppfølgingsprogram	31
8.4	Grunner for å avvente eller utsette diagnostisering	31
9	SAMTALE MED BARN, UNGDOM OG FORELDRE FØR UTREDNING	32
9.1	Forberedelse før utredning	32
9.2	Informasjon til barn og ungdom	32
9.3	Temaer som bør tas opp i den forberedende samtalen	33
10	TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJON	34
10.1	Testleder	34
10.2	Fysiske rammebetingelser i testsituasjonen	34
10.3	Barnets behov for tilrettelegging	35
10.4	Testadministrering	35
10.5	Dokumentasjon av observasjoner og tilpasninger	36
11	VURDERING AV EVNENIVÅ	37
11.1	Valg av evnetest	37
11.2	Vurdering av generelt evnenivå	38
11.3	Sprikende evneprofiler	38
11.4	Bruk av erstatningsdeltester og supplerende tester	39
11.4.1	<i>Testvalg ved utredning av barn med språkvansker og/eller hørselsvansker</i>	39
11.4.2	<i>Oversikt over tester</i>	39
12	KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING	41
12.1	Om adaptive ferdigheter	41
12.2	Verktøy for kartlegging av adaptive ferdigheter	41
12.3	Egenskaper ved Vineland-II	42
12.4	Egenskaper ved ABAS-II	42
12.5	Samtale/intervju	43
12.6	Systematisk observasjon	43
13	SYSTEMATISK OBSERVASJON	44
13.1	Vurdering av behov for observasjon	44
13.2	Fordeler ved observasjon	44
13.3	Gjennomføring av systematisk observasjon	45
13.4	Spesielle forhold å ta hensyn til ved observasjon	45
14	BARN OG UNGE MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER	46
14.1	Omfattende og sammensatte vansker	46
14.2	Endret responsmodalitet	47
14.2.1	<i>Partnerassistert skanningsteknikk</i>	48
14.2.2	<i>Alternative måter å peke på</i>	48
14.3	Tilrettelagt utredning ved sansetap	49
14.4	Modifisert evneutredning	50
14.5	Utredning av sosiale og adaptive ferdigheter	50

15 MINORITETSSPRÅKLIGE BARN ELLER BARN MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER.....	51
15.1 Evneutredning og profilvurdering	51
15.1.1 Valg av testverktøy.....	51
15.1.2 Reliabilitet og validitet	52
15.1.3 Verbalsvake profiler	52
15.1.4 Nonverbale lærevansker.....	52
15.2 Språkkartlegging	53
15.2.1 Faktisk språkbruk	53
15.2.2 Kartlegging av morsmål	53
15.3 Bruk av tolk ved utredning	53
15.4 Om utviklingen av andrespråk.....	54
16 MEDISINSK UTREDNING	55
16.1 Anamnese og klinisk undersøkelse.....	55
16.2 Genetisk utredning	56
16.2.1 Kromosomal microarray.....	57
16.2.2 Fragilt X-undersøkelse	57
16.2.3 Eksomsekvensering	57
16.2.4 Helesomsekvensering og helgenomsekvensering.....	58
16.2.5 Karyotyping	58
16.2.6 MLPA	58
16.2.7 Sangersekvensering.....	58
16.2.8 Prøvetaking og utfylling av rekvisisjoner til genetisk analyse	58
16.2.9 Nyttige nettsider.....	59
16.3 Andre undersøkelser	59
16.3.1 Metabolske undersøkelser	59
16.3.2 MR og CT	59
16.3.3 EEG	59
16.3.4 Spinalpunksjon	60
16.3.5 Urin.....	60
16.3.6 Syn og hørsel	60
17 DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET.....	61
17.1 Hyperkinetiske forstyrrelser	61
17.1.1 Om ADHD og utviklingshemming	61
17.2 Autismespekterforstyrrelser.....	63
17.2.1 Om autismespekterforstyrrelser og utviklingshemming	63
17.3 Spesifikke utviklingsforstyrrelser	64
17.3.1 Om spesifikke utviklingsforstyrrelser og utviklingshemming	64
17.4 Psykiske vansker	65
17.4.1 Om psykisk helse og utviklingshemming	65
18 SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON.....	66
18.1 Diagnostisering av utviklingshemming.....	66
18.2 Gradering av psykisk utviklingshemming	67
18.3 Vurdering av fjerdetegnsnivå	68
18.4 Diagnostisering ved svakere adaptive ferdigheter enn evnenivå	69
18.5 Diagnostisering ved svakere evnenivå enn adaptive ferdigheter	69
18.6 Bruk av klinisk skjønn.....	69

18.7	Uenighet om testresultatene	71
18.8	Retesting i HABU.....	71
19	SKRIFTLIG RAPPORT	72
19.1	Innhold i rapporten.....	72
19.2	Bruk av kvalitative begreper.....	73
19.3	Resultatbeskrivelser	74
19.4	Tilpasset informasjon til barn og ungdom.....	74
20	HELSEKRAVENE FOR FØRERRETT.....	75
20.1	Informasjon til ungdom og foreldre før og etter utredning	75
20.2	Tidspunkt for vurdering av helsekravene	76
20.3	Meldeplikt.....	76
21	TILBAKEMELDING TIL BARN, UNGDOM OG FORELDRE	77
21.1	Tilbakemelding etter utredning.....	77
21.2	Temaer som bør tas opp ved tilbakemelding etter utredning	78
21.3	Bruk av tolk ved formidling av diagnose	79
21.4	Mindreårige søsken	79
21.5	Tilbud om flere samtaler	79
21.6	Informasjon om opplæringstilbud og brukerorganisasjoner	79
21.7	Journalføring og informasjon til andre instanser	80
22	TILBAKEMELDING TIL FASTLEGE OG KOMMUNALE INSTANSER	81
22.1	Tilbakemelding etter utredning.....	81
23	METODERAPPORT	82
	REFERANSER.....	84
	VEDLEGG 1 ANAMNESE OG KLINISK UNDERSØKELSE	
	VEDLEGG 2 METABOLSK UNDERSØKELSE	

1 INNLEDNING

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

2 ANBEFALINGER FOR HABU – ALLE TEMA

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

ANSVARSFORHOLD VED DIAGNOSESETTING - KAPITTEL 5

- Psykolog bør ha hovedansvaret for å diagnostisere og klassifisere graden av psykisk utviklingshemming.
- Lege bør undersøke alle barn og unge hvor det er spørsmål om utviklingshemming, og har ansvaret for å utrede årsaksdiagnose.
- Utredning av barn og unge ved spørsmål om psykisk utviklingshemming bør skje i tverrfaglige team. Det bør vurderes individuelt hvilken fagkompetanse, ut over psykolog og lege, det er behov for ved utredning av det enkelte barnet.
- Psykolog og lege som har diagnostisert barnet, har ansvar for å informere barnet og foreldrene om barnets tilstand og eventuelle årsaksforhold.
- Dersom flere psykologer er involvert i utredningen av samme barn, bør det i starten av utredningen avklares hvilken psykolog som skal ha det avsluttende ansvaret for å stille diagnosen

INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE – KAPITTEL 6

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

FORVENTNINGER TIL HENVISNING OG UTREDNING I KOMMUNEN – KAPITTEL 7

- HABU bør forvente at kommunale instanser og fastlege samarbeider om henvisningen til spesialisthelsetjenesten, slik at grunnlaget for å vurdere om det er indikasjon for å utrede barnet er best mulig.
- Informasjon om barnets livssituasjon, anamnestic informasjon (utviklingshistorikk), resultater av somatiske undersøkelser samt utredninger og vurderinger fra PPT og andre instanser bør følge med henvisningen.
- Ved mangelfull informasjon i henvisningen bør HABU, etter samtykke fra foreldrene, innhente andre relevante opplysninger fra henviser eller andre aktuelle instanser.
- Henvisningsskjema og sjekklister som er utarbeidet for HABU bør gjøres kjent for henvisende instanser. Skjemaet kan også benyttes når det er nødvendig å innhente supplerende informasjon om barn som er henvist.

INDIKASJONER FOR UTREDNING I HABU - KAPITTEL 8

- I henvisningen bør det fremkomme informasjon om betydelig utviklingsforsinkelse hos barnet, at aldersadekvate utviklingsmilepæler ikke er nådd, eller at utvikling av ferdigheter er uteblitt.
- Bekymring hos foreldrene og/eller fagpersoner som kjenner barnet bør vektlegges i vurderingen om det skal gjennomføres en utredning.
- Valg av tidspunkt for utredning bør basere seg på en samlet vurdering av forhold ved barnets ferdighetsutvikling og helsemessige tilstand, barnets alder, forhold ved barnets lærings- og utviklingsmiljø, pågående behandlingstiltak og hva foreldrene ønsker.
- Barn og unge med syndromer og tilstander som innebærer økt forekomst av utviklingshemming bør utredes dersom det foreligger informasjon som indikerer en mulig utviklingshemming.
- Eksisterende retningslinjer for utredning av kognitiv fungering for barn med ulike syndromer eller tilstander bør følges.
- Diagnostisk utredning av barn og unge bør utsettes dersom det er tilstander hos barnet, eller faktorer i barnets miljø som i betydelig grad kan påvirke barnets fungering og ytelse i en test- og observasjonssituasjon.

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

- Det bør alltid være en forberedende samtale med foreldrene før utredningen starter, med dialog om bakgrunnen for henvisningen, hvordan utredning gjennomføres, hvordan utredningsresultatene kan komme barnet og familien til gode, og på hvilken måte barnet eller ungdommen skal informeres før utredning.
- Ungdom (16-18 år) skal alltid få tilbud om en egen samtale før utredning og skal kunne gjøre valg når det gjelder utredningen, forutsatt at de har samtykkekompetanse.
- Barn og unge med språk- og/eller forståelsesvansker skal få tilpasset informasjon om utredningen.

TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJON - KAPITTEL 10

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

VURDERING AV EVNENIVÅ - KAPITTEL 11

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

KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING - KAPITTEL 12

- Adaptiv fungering bør kartlegges ved hjelp av kartleggings skjema eller intervju. Det anbefales å benytte Vineland-II eller ABAS-II/III. Vineland-II anbefales som førstevalg.
- Personen som besvarer spørsmålene må kjenne barnet godt og ha observert barnets typiske atferd i ulike sammenhenger.
- Testleder bør avklare om foreldrene ønsker å fylle ut kartleggings skjemaene sammen med en fagperson.
- Dersom kartlegging av adaptive ferdigheter ikke bidrar med tilstrekkelig informasjon, bør utredningen suppleres med observasjon av barnet.

SYSTEMATISK OBSERVASJON - KAPITTEL 13

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

BARN OG UNGE MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER - KAPITTEL 14

- Barn med omfattende og sammensatte vansker bør utredes med tilrettelagt eller modifisert utredning, slik at tiltak baserer seg på kunnskap om det enkelte barns fungering.
- Den som utreder bør ha diagnosespesifikk kunnskap om den aktuelle barnegruppen, og kjennskap til kartleggingsinstrumentene som benyttes.
- For barn med omfattende tale- og bevegelsesvansker bør responsmodaliteten endres slik at de kan svare på oppgavene.
- Fordi det kan være vanskelig å vite om et barn med store motoriske vansker også har store kognitive vansker, bør en forsøke testoppgaver med endret responsmodalitet før en modifiserer utredningen.
- Barn med multifunksjonshemming/mental alder under 2 ½ år har behov for en modifisert utredning.
- Barn med omfattende sansetap må få benytte sine hjelpemidler under utredningen, og testingen bør legges særskilt til rette slik at en ikke måler barnets sensoriske vansker, men evnenivået. Om mulig bør en

samarbeide om utredningen med fagavdelinger innenfor Statped som har spesialkompetanse på sasetap.

- Standardiserte kartleggingsverktøy for vurdering av adaptive ferdigheter bør brukes med forsiktighet.
- Ved tolking og vurdering av resultatene bør det tas særlig hensyn til hvordan variasjoner i allmenntilstand, ernæringsstatus, smerter og epilepsi kan påvirke testresultatene.

MINORITETSSPRÅKLIGE BARN ELLER BARN MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER – KAPITTEL 15

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

MEDISINSK UTREDNING – KAPITTEL 16

- En fullstendig medisinsk anamnese bør innhentes før en setter i gang andre medisinske undersøkelser.
- Det bør gjennomføres en standard nevrologisk legeundersøkelse av alle barn som utredes for mulig utviklingshemming.
- Det bør gjennomføres en genetisk utredning av barn med sterk mistanke om eller bekreftet utviklingshemming med fragilt X-undersøkelse og kromosomal mikroarray. Deretter er det aktuelt å vurdere eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler.
- Alle barn med mulig utviklingshemming bør ha fått kartlagt syn og hørsel.
- Ved nevrologiske funn kan det være indikasjon for ulike tilleggsundersøkelser:
 - MR-undersøkelse av hodet er kun indisert dersom det foreligger tilleggssymptomer.
 - Spinalpunksjon bør vurderes når en ikke finner annen årsak, for eksempel ved mistanke om encefalopati og nevrometabolske sykdommer. Det bør tas celletall, glukose, protein, antistoffer, immunoglobuliner samt aminosyrer, laktat og pyruvat og eventuelle spesialprøver.
 - EEG bør kun utføres ved klinisk mistanke om epileptiske anfall eller forstyrrende epileptisk aktivitet.
- For barn født før 2012, og barn som ikke er født i Norge, bør det på indikasjon gjennomføres en metabolsk screening i blod/plasma, urin og spinalvæske samt MR-undersøkelse av hodet med spektroskopi.
- Ved progresjon av utviklingsforsinkelse eller tap av ferdigheter bør det gjennomføres MR-undersøkelse av hodet og metabolske undersøkelser.

DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET – KAPITTEL 17

Hyperkinetiske forstyrrelser

- Ved mistanke om ADHD som tilleggstilstand hos barn og unge med utviklingshemming, bør en nærmere utredning gjennomføres i HABU eller psykisk helsevern for barn og unge (BUP).
- Utredningen bør skje i henhold til Nasjonal faglig retningslinje for utredning og diagnostikk av ADHD.
- Ved kartlegging av ADHD-symptomer bør atferd og resultater fra tester relatert til oppmerksomhet vurderes i kontekst av kognitiv nivå/grad av utviklingshemming.
- Miljømessige faktorer som kan påvirke barnets atferd bør vurderes.

- Testsituasjonen bør tilpasses slik at den tar hensyn til barnets oppmerksomhetsvansker.
- Ved usikkerhet knyttet til validiteten av den kognitive vurderingen, bør HABU foreta en ny vurdering av mulig utviklingshemming på et senere tidspunkt og etter at tilrettelegging/behandling av ADHD-symptomer er etablert.

Autismespekterforstyrrelse

- Ved mistanke om ASF bør utredning gjennomføres i tråd med Regional retningslinjene for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelser.
- For barn med alvorlig utviklingshemming eller andre tilleggsvansker, kan det være behov for å bruke tilpassede eller egne kartleggingsskjema ved utredning av ASF.
- Barn og unge med diagnostisert ASF og mistanke om mulig utviklingshemming bør gjennomgå en kognitiv utredning rundt skolestart.
- Diagnostisering av mulig utviklingshemming bør foretas etter at tilrettelegging av omgivelser med tanke på ASF er etablert.

Spesifikke utviklingsforstyrrelser

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

Psykiske vansker

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

SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON - KAPITTEL 18

- Diagnosen psykisk utviklingshemming skal stilles når evnenivå og adaptive ferdigheter er pålitelig utredet, samsvarer og tilfredsstillende kriteriene for diagnosen.
- Diagnostiseringen bør bygge på en tverrfaglig vurdering, slik at psykososiale, motoriske og medisinske forhold som kan påvirke prestasjoner på tester inngår.
- Fra 5-årsalderen, og senest i løpet av barneskolealder, bør diagnosen utviklingshemming som hovedregel kunne stilles og grad av utviklingshemming vurderes.
- Hos barn under 5 år anbefales det at en ved åpenbar utviklingshemming, benytter diagnosen F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming i påvente av en mer pålitelig vurdering av evnenivå og adaptive ferdigheter.
- Dersom evnenivået er høyere enn de adaptive ferdighetene, bør evnenivået benyttes for å presisere grad av utviklingshemming.

- Dersom de adaptive ferdighetene med sikkerhet er høyere enn evnenivået bør de adaptive ferdighetene styre vurderingen av grad av utviklingshemming. Dette er en kompleks vurdering, og i disse situasjonene må en ta stilling til følgende aspekter og mulige feilkilder:
 - Evnetestene er i hovedsak psykometrisk sterkere og mer presise enn skjønnsmessige og standardiserte vurderinger av adaptiv atferd.
 - Kunstig høye resultater på vurdering av adaptiv atferd er vanlig, mens det forekommer svært sjelden på evnetester.
 - Det kan være svært vanskelig å vurdere presist omfanget av hjelp et barn mottar i et beskyttende sosialt miljø.
- 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.
- Atferdsvansker bør kodes med bruk av underklassifikasjon på fjerdetegnsnivå sammen med diagnosene F70-F79.
- Enkelte barn bør innkalles til retesting og eventuelt fornyet årsaksutredning i HABU innen tre år. Det gjelder:
 - Barn som får diagnosen F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming.
 - Barn under 5-6 år hvor en har skjellig grunn til å anta at barnet har utviklingshemming, men hvor en av ulike grunner ikke har kunnet konkludere.
 - Barn med utviklingsforstyrrelse av skoleferdigheter, eller blandet utviklingsforstyrrelse av spesifikke ferdigheter, og som er i grenseland for utviklingshemming (F80-83).

SKRIFTLIG RAPPORT - KAPITTEL 19

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

HELSEKRAVENE FOR FØRERRETT – KAPITTEL 20

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

TILBAKEMELDING TIL BARN, UNGDOM OG FORELDRE – KAPITTEL 21

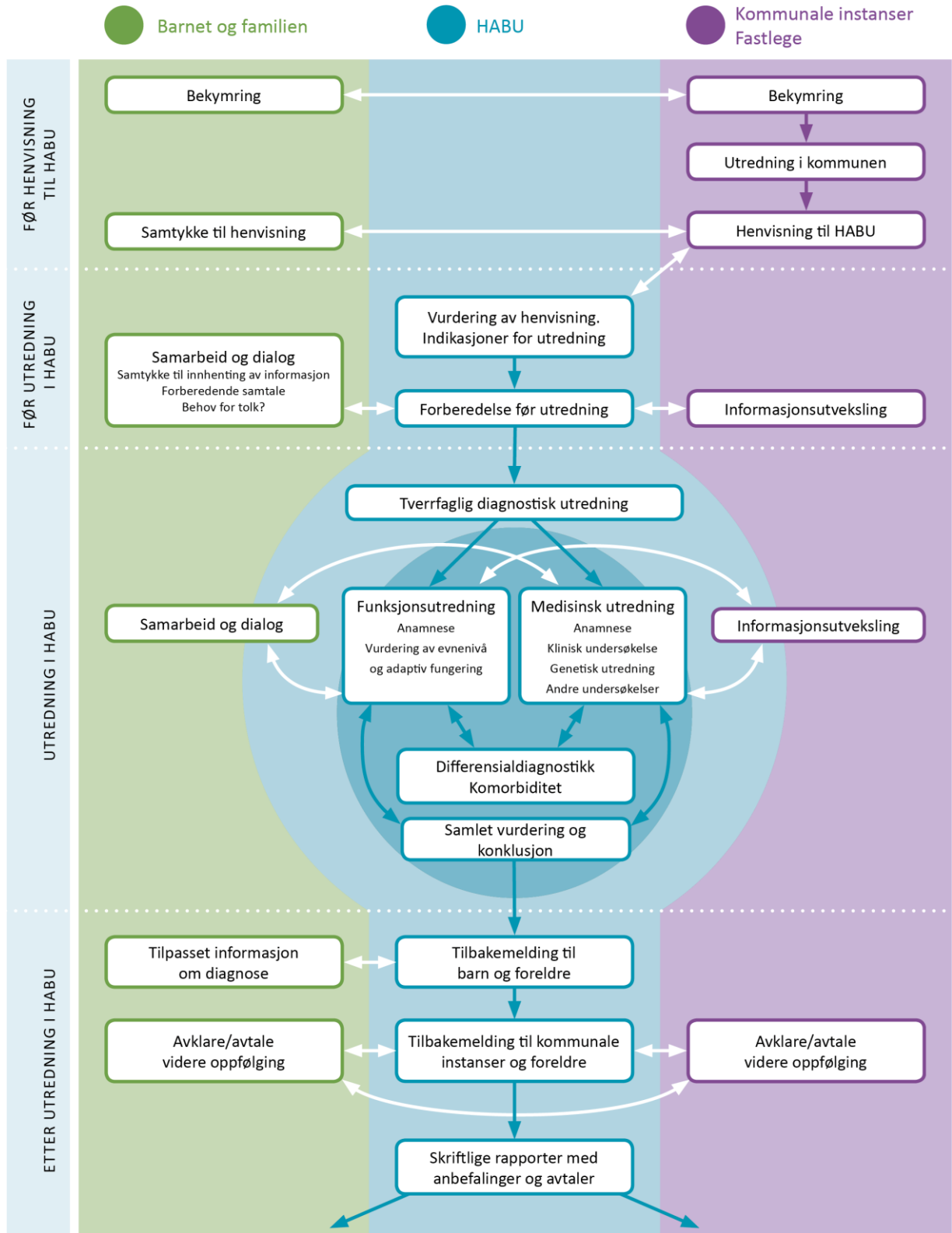
- De som har vært ansvarlige for utredningen bør informere foreldrene om resultatet av utredningen i en egen samtale. De bør også informeres om at barnet selv uavhengig av alder har rett til informasjon om sin helsetilstand og videre oppfølging.
- Foreldre med delt foreldreansvar bør informeres sammen.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

TILBAKEMELDING TIL FASTLEGE OG KOMMUNALE INSTANSER - KAPITTEL 22

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

Utredning i HABU

- Diagnostisk utredning ved spørsmål om utviklingshemming



3 ETIOLOGI OG FOREKOMST

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

For at diagnosen psykisk utviklingshemming skal kunne stilles, må tilstanden ha oppstått før personen er fylt 18 år. Utviklingshemming regnes som en livslang tilstand.

«Global developmental delay» beskrives som en tilstand med forsinkelse på minst to eller flere funksjonsområder som for eksempel språk, motorikk og kommunikasjon hos barn under 5 års alder (1). Tilstanden har ingen diagnosekode i ICD-10, men diagnosen R62.0 Forsinket oppnåelse av utviklingsmilepæl kan brukes selv om den ikke er helt dekkende.

Prevalens for «global developmental delay» er estimert til 1-3 % hos barn under 5 års alder (2). Ikke alle disse vil få diagnosen psykisk utviklingshemming. Derfor vil prevalensen for utviklingshemming ligge noe lavere i den generelle befolkningen og er estimert til 1 % (3). Den siste norske epidemiologiske undersøkelsen viste at 0,62 % av alle 8-12 åringer i kohorten fra Akershus fylke hadde psykisk utviklingshemming (4).

3.1 Ulike årsaker til utviklingshemming

Det kan være mange årsaker til psykisk utviklingshemming. En oversikt publisert i 1997 (5) viser at størst andel er forårsaket av genetiske forstyrrelser av kromosomal og monogenetisk art. Publikasjonen viser også at årsaker som perinatale problemer, metabolske og strukturelle, inkludert ervervede hjerneskader, spiller en rolle i etiologien av utviklingsforsinkelse og utviklingshemming. En norsk undersøkelse fra 1997 viser at det hos 35 % av personer med utviklingshemming kan påvises genetiske årsaker til utviklingshemmingen (4). Muligheten for genetisk diagnostikk har økt, og nyere litteratur viser til at genetiske årsaker til utviklingshemming kan påvises hos over 50 % av personer med utviklingshemming (1).

3.1.1 Kromosomale årsaker

Blant de kromosomale årsakene er trisomi 21 (Down syndrom) den hyppigste årsaken til utviklingshemming. En rekke kromosomforandringer som (mikro)delesjoner, (mikro)duplikasjoner, ringkromosomforandringer og translokasjoner gir økt sannsynlighet for utviklingshemming. Personer med Angelmans syndrom, Pitt-Hopkins' syndrom, Williams syndrom og Cri du Chat syndrom har alltid utviklingshemming som en del av syndromet. Hos personer med 16p11.2 delesjon, 22q11 delesjon, Prader Willi syndrom og andre, er det økt sannsynlighet for utviklingshemming. Det er nå kjent at en rekke x-kromosomal, og autosomal bindende mutasjoner i enkelte gener, også gir økt risiko for utviklingshemming (6). Mens Retts syndrom oftest er betinget av en monogenetisk mutasjon i MECP2 gen, har fragilt-X syndrom sin årsak i sterkt forøket kopitallsrepetisjon.

Fragilt X-syndrom er en relativt hyppig årsak til forsinket utvikling, med prevalens ca 1/4000 hos gutter og ca. 1/8000 hos jenter (7). Tilstanden skyldes en utvidelse av CGG-tripletter i FMR1-genet. En skiller mellom premutasjon med 45-200 repetisjoner og fullmutasjon med >200 repetisjoner. Antall repetisjoner kan øke, og endres fra premutasjon til fullmutasjon når mutasjonen nedarves fra mor til barn. Gutter med fullmutasjon har ofte utviklingshemming, gir dårlig øyekontakt, har stort hode, store ører og store testikler. De typiske utseendemessige trekkene kan være lite synlige i ung alder. Jenter er vanligvis mindre affisert, men kan også ha betydelige utfordringer.

3.1.2 Strukturelle hjerneforandringer

En del hjernemisdannelser forekommer sammen med utviklingshemming uten at de nødvendigvis representerer en direkte årsak til den. Eksempler på strukturelle hjerneforandringer som kan være assosiert med utviklingshemming er migrasjonsforstyrrelser, fravær av corpus callosum (hjernebroen) eller lillehjerneatrofi (vekstforstyrrelse) (8). Tidlig oppståtte globale hjernemisdannelser som for eksempel lissencefali kan også forårsake utviklingshemming (9).

3.1.3 Nevromuskulære sykdommer

Dystrofinopater, medfødte myopater og enkelte arvelige nevropatier medfører økt sannsynlighet for utviklingshemming (10). Dette gjelder for eksempel Duchenne muskeldystrofi, Dystrofia myotonica og Charcot-Marie-Tooths sykdom.

3.1.4 Mitokondriell og metabolsk sykdom

Mitokondrielle og metabolske sykdommer er sjeldne. Det estimeres at metabolsk sykdom er årsak til utviklingshemming hos 1 til 3 av 100 barn med utviklingshemming (11). Symptomatikken vil, foruten utviklingsforsinkelse eller utviklingshemming, inkludere muskelsvakhet, avvikende atferd og nevrologiske symptomer som for eksempel epilepsi. Hepatomegali (forstørret lever) og unormal kroppslukt er andre viktige symptomer ved metabolsk sykdom (12).

Barn som er født i Norge har siden 2012 gjennomgått en utvidet nyfødtscreening, som for tiden inkluderer 25 sykdommer (13). Før 2012 var det bare fenylketonuri og kongenitt hypotyreose som ble testet ved nyfødtscreening. Screeningen etter 2012 inkluderer organiske acidurier, feil i omsetning av aminosyrer og endokrinologiske forstyrrelser, som kan medføre utviklingshemming. Mange sjeldne metabolske sykdommer vil derfor oppdages i nyfødtp perioden og vil kunne behandles, men ikke alle. For eksempel er screening av peroksisomale sykdommer ikke en del av nyfødtscreeningen, men kan påvises gjennom en egen metabolsk undersøkelse. Mitokondriesykdommer, kreatintransporterdefekter og neurotransmitterforstyrrelser er også sykdommer som ikke omfattes av dagens nyfødtscreening.

3.1.5 Pre- og perinatale faktorer

Den hyppigste perinatale faktoren som kan føre til utviklingshemming er asfyksi, som er antatt å ha en insidens på 2,5 pr. 1000 fødsler (14).

Perinatal asfyksi fører til hypoksi og acidose og kan føre til en hypoksisk iskemisk encefalopati (HIE) og dermed uttalt celledød og substansskade i hjernen. Mer enn 25 % av barna som rammes av asfyksi har en intelligens-skår på <70 (15). Hjerneslag hos nyfødte kan føre til substansskade i hjernen. (16).

Cerebral parese (CP) omfatter tilstander med sentralmotoriske ikke-progressive dysfunksjoner og ulik grad av tilleggsvansker. CP har forskjellige årsaker, for eksempel tidlig fødsel særlig kombinert med lav fødselsvekt (< 1000 gram), asfyksi og infeksjoner (17). Lav APGAR hos premature eller terminbarn er også en risikofaktor.

Forekomsten av CP i Norge er 2 av 1000. Rundt 30 % av personer med diagnosen CP har psykisk utviklingshemming. Forekomsten er høyere ved spastisk bilateral CP enn med spastisk unilateral CP. Forekomst av epilepsi øker risikoen for utviklingshemming (18).

3.1.6 Toksiner og medisiner

Utviklingshemming kan ha sin årsak i at fosteret har vært utsatt for toksiner eller medisiner. Det kan være vanskelig å vurdere hvilke toksiner mor har vært eksponert for i svangerskapet og som kan føre til utviklingshemming hos barnet. Det er ofte flere faktorer som spiller inn i tillegg til mulige toksiner, for eksempel sosioøkonomiske faktorer, mors alder, utdanningsnivå og overvekt.

Alkoholbruk i svangerskapet kan føre til føtalt alkohol spektrum vansker (FASD) som i sin tur fører til økt risiko for utviklingshemming. Forekomsten for FASD er usikker. Den oppgis i forskjellige land til å være 2 til 5 av 1000 barn, og er muligens underdiagnostisert (19). I Norge antas det at forekomsten er 1 til 2 pr. 1000 levendefødte barn (20).

Bruk av benzodiazepiner i svangerskapet er en risikofaktor for psykisk utviklingshemming. Bruk av antiepileptiske medisiner som Carbamazepin, Phenytoin, Valproat og Polyterapi kan også føre til lavere kognitivt evnenivå hos barnet (21). Valproat er nok best undersøkt og kan føre til Føtalt Valproat syndrom som kan innbefatte psykisk utviklingshemming (22).

Bly og PBC (polyklorerte bifenyl) fører til lavere evnenivå ved eksponering i svangerskap og tidlig barnealder. Det er ikke funnet sammenheng mellom bruk av kokain, opiater eller marihuana i svangerskapet og utviklingshemming, men bruk av disse stoffene kan føre til psykiske vansker hos barnet (23).

3.1.7 Medfødte infeksjoner

Kongenitale (medfødte) infeksjoner overføres fra mor til fosteret. Patogener kan passere via placentaen før, under eller rett etter fødsel. Infeksjonene kan være forårsaket av virus (for eksempel cytomegalo, rubella, herpes simplex, hepatitt B og C, hiv, Erythrovirus B19), bakterier (for eksempel *Treponema pallidum*) eller parasitter (for eksempel *Toxoplasma gondii/ cruzi*) (24).

Barn født med en infeksjon viser ofte kliniske forandringer, vekstretardasjon eller misdannelser, og noen infeksjoner kan føre til utviklingshemming. Det finnes ingen direkte sammenheng mellom infeksjoner med rubella, erythrovirus B 19, hepatitt og psykisk utviklingshemming, men patogenene kan føre til alvorlig sykdom og/eller prematur fødsel. For flere infeksjoner finnes det profylaktiske strategier eller behandling. Derfor er det viktig med prenatal screening og kunnskap om sykdommene (25). Det er ofte vanskelig å stille infeksjonsdiagnosen i etterkant av nyfødtp perioden på grunn av forandringer i den immunologiske profilen (25).

Forekomst av cytomegalovirus (CMV) angis til rundt 2-20 pr. 1000 nyfødte globalt, 15-20 % er symptomatiske (26). Størst risiko for smitte er intrauterint tidlig i svangerskapet. Klinisk manifestasjon kan være intrakranielle kalsifikasjoner, mikrocefali, hørselstap, hepatosplenomegali og trombopeni. 43 % av de barna som er infiserte får psykisk utviklingshemming. Dermed er CMV den hyppigste infeksiøse årsak til utviklingshemming (27). Diagnosen kan kun stilles sikkert ved CMV i urin av affiserte nyfødte.

Smitte med herpes simplex virus type 1 og 2 ved vaginal fødsel kan føre til alvorlig sykdom hos barnet. Syke nyfødte som får encefalitt eller disseminert sykdom, har en høy mortalitet eller får ofte nevrologiske sequeler og psykisk utviklingshemming (28;29).

Treponema pallidum (syfilis) er en sjelden infeksjon som kan behandles. Uten medikamentell behandling er det fare for at den nyfødte kan få for eksempel meningitt, hydrocefalus, syn- og hørselshemming og forandringer på skjelettet (30).

Humant immunsviktvirus (hiv) kan passere placentaen fra hiv- positive mødre til hiv- negative barn. Det er anbefalt at hiv- positive gravide begynner, eller fortsetter antiretroviral behandling og at barnet også får

behandling rett etter fødsel. For mer informasjon se Faglige retningslinjer for oppfølging og behandling av hiv (31). Uten profylaktisk behandling er sjansen for at infiserte barn kan få spesifikke vansker eller psykisk utviklingshemming betydelig økt (32).

Toxoplasma gondii infeksjon tidlig i svangerskapet kan føre til mikrocefali, hørselshemming, epilepsi og psykisk utviklingshemming (25).

Nyoppdaget ZIKA-virus med høy forekomst i Asia og Afrika må også nevnes som medfødt infeksjon som forårsaker mikrocefali og alvorlig utviklingshemming (33).

3.1.8 Postnatale infeksjoner

Viral meningitt har ofte en god prognose uten permanente skader (34). Viral encefalitt varierer avhengig av agens og om hjernen får substansskader (35).

Bakterielle meningitter (utløst av forskjellige patogener) hos barn har en mortalitet rundt 9-12 % (36). Nevrologiske komplikasjoner, for eksempel cerebralt ødem, epileptiske anfall, cerebrovaskulære anomalier og hørseltap sees ofte. Opptil 5 % får en psykisk utviklingshemming (37).

Nyfødte som får bakteriell meningitt har høy mortalitet og morbiditet. Det er beskrevet at inntil 20 % har en funksjonsnedsettelse (38).

3.1.9 Epilepsi

Pasienter med utviklingshemming har høyere forekomst av epilepsi enn befolkningen for øvrig og ved en del syndromer og tilstander er epilepsi en del av symptombildet (39).

Epilepsitilstander kan i seg selv være årsak til utviklingshemming og eventuelt tap av ferdigheter, særlig i spedbarnsalder (infantile spasmer), men også ellers (epileptisk encefalopati). Det kan være bakenforliggende årsaker som fører til både utviklingshemming og epilepsi, for eksempel ved kjente strukturelle forandringer i hjernen og sammensatt symptomatikk, eller ved metabolske og en del genetisk betingede epilepsier. Oppmerksomhet rundt mulig epilepsi er viktig med tanke på etiologisk vurdering av utviklingshemming, men også fordi epileptisk aktivitet og epileptiske anfall kan påvirke selve gjennomføringen av funksjonsutredningen og testresultatene (40).

4 ICD-10

Kapitlet om psykisk utviklingshemming (F70-F79) i ICD-10 (41) er retningsgivende for all utredning og diagnostikk av barn og ungdom med en mulig utviklingshemming. Føringerne er på enkelte punkter så generelle at det kan oppstå uønsket variasjon i gjennomføring av utredningene.

Selv om ikke ICD-10 er helt tydelig på kriteriene for å stille diagnosen psykisk utviklingshemming, er det i dag enighet om at diagnosen forutsetter at følgende tre kriterier er til stede (42):

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

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

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

Anbefalingen om en bred vurdering av barnet eller ungdommens ferdighetsnivå innen ulike utviklingsområder, tilsier at det bør foretas en tverrfaglig utredning av barnet. Med tverrfaglig utredning menes det at habiliteringstjenestene skal tilrettelegge for at ulike faggrupper deltar i utredningen med sin fagkompetanse på spesifikke områder. Psykolog og lege bør alltid delta i utredningen ved spørsmål om utviklingshemming. Andre faggrupper, som eksempelvis vernepleier, fysioterapeut, ergoterapeut, logoped og spesialpedagog har supplerende fagkompetanse som kan være viktig for å danne seg et helhetsinntrykk av barnet eller ungdommen.

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 (42).

Evnenivået skal fastsettes ut fra standardiserte, individuelt administrerte evnetester. Testene skal være tilpasset lokale og kulturelle normer. Dette må tolkes som at introduksjon og tilrettelegging, psykometriske egenskaper og normgrunnlag må være tilpasset og relevant for den kulturen barnet tilhører. I dag er det Wechsler-testene som tilfredsstillende de generelle føringerne fra ICD-10 best. I tillegg til å vurdere de kvantitative dataene, må fagpersonen gjøre en kvalitativ vurdering av resultatene, testprofilen og av testsituasjonen (43).

ICD-10 anbefaler at underklassifikasjonen av grad av utviklingshemming hos barnet (lett, moderat, alvorlig og dyp) primært skjer på bakgrunn av de kognitive nivåene som fremkommer som et resultat av testing av barnets intellektuelle ferdigheter (se tabell 1). Her har det de siste årene skjedd en utvikling som gjenspeiler seg i ICD-11, hvor fokus for underklassifisering baserer seg på en mer likeverdig vektig av barnets IQ-skår og skår for adaptive funksjoner (44).

For å bestemme barnets adaptive nivå, anbefaler ICD-10 bruk av standardiserte kartleggingsverktøy, som baserer seg på intervju av foreldre eller omsorgspersoner som kjenner barnets ferdigheter i dagliglivet. Ved kartlegging av adaptive funksjoner anbefales Vineland Adaptive Behavior Scales-Second Edition (Vineland-II) og Adaptive Behavior Assessment System - Second Edition (ABAS-II). Kartleggingsverktøyene er standardiserte for norsk eller skandinavisk barnepopulasjon. Se også kapittel 12. Kartlegging av adaptiv fungering.

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

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

Det anbefales at underklassifisering på fjerdetegnsnivå, for å identifisere og gradere eventuelle atferdsproblemer, også vurderes. Utredning og diagnostikk av eventuelle atferdsvansker vil kunne sikre barn med utviklingshemming et bedre tilpasset tiltak- og tilretteleggingstilbud. Se kapittel 18. Samlet vurdering og konklusjon.

4.1 ICD-11

WHO publiserte i juni 2018 en forhåndsvisning av ICD-11 som vil tre i kraft januar 2022 (45). Den publiserte utgaven skal gi medlemslandene mulighet til å begynne planlegging av oversettelse og innføring av ICD-11.

Denne regionale retningslinjen om diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming forholder seg til diagnosekriteriene i ICD-10. Når ICD-11 blir innført i Norge, vil retningslinjen bli revidert i henhold til de nye kriteriene.

Tabell 1. Oversikt over diagnosekoder for psykisk utviklingshemming hentet fra 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 bevegelse.

F78 Annen psykisk utviklingshemming

Inkl: vanskelig registrerbar psykisk utviklingshemming
Ekskl: IQ-område 70-85 (R-4.8)

F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming

Inkl: psykisk mental retardasjon INA
psykisk oligofreni INA
psykisk utviklingshemming INA

5 ANSVARFORHOLD VED DIAGNOSTISERING

Klare ansvarsforhold ved diagnostisering er viktig for at utredningen skal kunne planlegges og gjennomføres i tråd med kravet til faglig forsvarlighet (46).

Helsedirektoratet har gitt anbefaling om at diagnostisering av psykisk utviklingshemming bør gjøres i spesialisthelsetjenesten, og at utredningen bør være tverrfaglig (47).

Anbefalinger

- Psykolog bør ha hovedansvaret for å diagnostisere og klassifisere graden av psykisk utviklingshemming.
- Lege bør undersøke alle barn og unge hvor det er spørsmål om utviklingshemming, og har ansvaret for å utrede årsaksdiagnose.
- Utredning av barn og unge ved spørsmål om psykisk utviklingshemming bør skje i tverrfaglige team. Det bør vurderes individuelt hvilken fagkompetanse, ut over psykolog og lege, det er behov for ved utredning av det enkelte barnet.
- Psykolog og lege som har diagnostisert barnet, har ansvar for å informere barnet og foreldrene om barnets tilstand og eventuelle årsaksforhold.
- Dersom flere psykologer er involvert i utredningen av samme barn, bør det i starten av utredningen avklares hvilken psykolog som skal ha det avsluttende ansvaret for å stille diagnosen.

5.1 Avklaring av ansvarsforhold

Helsepersonelloven sier ikke noe direkte om hvem eller hvilke faggrupper som kan stille diagnoser, det må utledes av forsvarlighetskravet (46;48). 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 (46).

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

5.1.1 Psykologens ansvarsområde

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

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

5.1.2 Legens ansvarsområde

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

5.1.3 Tverrfaglig utredning

Det vil ofte være behov for en tverrfaglig utredning for å få et helhetlig bilde av hvordan barnet fungerer kognitivt, språklig, motorisk, sosialt og når det gjelder ADL-ferdigheter (41).

Eksempelvis har vernepleier, fysioterapeut, ergoterapeut, logoped og spesialpedagog fagkompetanse som kan være relevant for å danne seg et helhetsinntrykk av barnet og ungdommen. Hvilken supplerende fagkompetanse det er behov for, bør vurderes individuelt.

5.1.4 Avklaring av ansvarsområde

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

Fagpersonen som har de beste faglige kvalifikasjonene skal ta diagnostiske beslutninger når flere helsepersonellgrupper samarbeider (46;48). Ved uklarhet om hvilken fagperson som har de beste faglige kvalifikasjonene, avgjøres dette av enhetsleder.

Ved eventuell faglig uenighet i det tverrfaglige teamet, må medisinskfaglig rådgiver eller annen særlig kompetent fagperson, kvalitetssikre den diagnostiske prosessen og gi enhetsleder råd om hva som bør være den endelige avgjørelsen i saken.

6 INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE

De fleste barn og unge som henvises til HABU med spørsmål om utviklingshemming er under 16 år. Det er da som hovedregel foreldrene eller andre med foreldreansvaret som har rett til å samtykke til helsehjelp på barnets vegne, jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4. Den som samtykker, skal ha fått nødvendig informasjon om innholdet i helsehjelpen som planlegges, jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-5. Se også Barne-, ungdoms- og familiedirektoratet sine nettsider for mer informasjon om samtykke til helsehjelp.

Anbefalinger

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

6.1 Barn og unges rett til informasjon, medvirkning og samtykke

Barn har fra senest 7 års alder rett på tilpasset informasjon om sin helsetilstand, bli hørt og delta i beslutninger om innholdet i helsehjelpen. I samsvar med barnets alder og modenhet skal det legges vekt på hva barnet mener, og fra fylte 12 år skal det legges stor vekt på hva barnet mener (49).

For barn og unge under 16 år, er det som hovedregel den eller de med foreldreansvaret som kan samtykke til helsehjelp på vegne av barnet (49;50).

Ungdom over 16 år har som hovedregel rett til å samtykke til helsehjelp selv. Foreldre eller andre med foreldreansvaret har rett til å samtykke til helsehjelp for ungdom mellom 16 og 18 år som blir vurdert å ikke ha samtykkekompetanse (49;50). Selv om en ungdom blir vurdert å ikke ha samtykkekompetanse, har de rett til å bli hørt og medvirke i beslutningsprosessen (51).

6.2 Dialog med barnet og foreldrene

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

Selv om bare én av foreldrene samtykker til helsehjelpen, gjelder fortsatt de alminnelige reglene i pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4, om foreldres rett til informasjon og medvirkning ved ytelse av helsehjelp til barn. Dette betyr for eksempel at helsepersonell ikke kan unnlate å informere, eller nekte en forelder informasjon om helsehjelpen, fordi vedkommende i utgangspunktet ikke ønsket å samtykke til helsehjelpen (52). Dette gjelder også for retten til informasjon og skriftlig rapport etter utredning.

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

Det bør fremgå av journalen hvordan brukermedvirkning er ivaretatt gjennom hele utredningsforløpet, jf. pasientjournalforskriften § 4 Krav til journalens innhold.

6.3 Samtykke til henvisning

Den som henviser er ansvarlig for å innhente samtykke fra ungdommen (16-18 år) og foreldrene til at det sendes henvisning til spesialisthelsetjenesten. Ungdom over 16 år skal selv samtykke til at henvisning blir sendt, med mindre henviser vurderer at pasienten ikke har samtykkekompetanse (49;53).

Hovedregelen er at når foreldre har delt foreldreansvar, skal begge foreldrene samtykke til henvisning til spesialisthelsetjenesten. Dersom det er uenighet om henvisningen, er det tilstrekkelig at en av foreldrene, eller andre som har foreldreansvaret, samtykker til helsehjelp når kvalifisert helsepersonell mener det er nødvendig for at barnet ikke skal ta skade (49). Bestemmelsen gjelder også helsehjelp i form av henvisning (52).

Den som har samtykket til henvisning har også rett til å trekke samtykket tilbake (52). Blir samtykket trukket tilbake, skal den som yter helsehjelp, gi nødvendig informasjon om betydningen av at helsehjelpen ikke gis jf. pasient- og brukerrettighetsloven (49).

6.4 Vurdering av samtykkekompetanse

Dersom behandlingsansvarlig ved HABU er i tvil om ungdom mellom 16 og 18 år har kompetanse til å samtykke til helsehjelp, skal samtykkekompetansen vurderes faglig (50). Vurderingen og konklusjonen skal journalføres. Samtykkekompetanse skal vurderes konkret i forhold til den helsehjelpen som skal gis. I pasient- og brukerrettighetsloven med kommentarer finnes informasjon om sentrale momenter for vurdering av samtykkekompetanse (52).

6.5 Innhenting av informasjon fra andre helse- og omsorgstjenester

Taushetsbelagte opplysninger som er nødvendige for å yte forsvarlig helsehjelp til pasienten kan utveksles mellom samarbeidende personell, både innad i behandlingsinstitusjonen og utad til andre virksomheter som yter helsehjelp til pasienten (48). Det er ingen plikt til å innhente et eksplisitt samtykke før opplysningene utleveres, men dersom det er grunn til å tro at pasienten vil motsette seg det, må helsepersonell undersøke dette nærmere med pasienten før eventuell utlevering av pasientinformasjon skjer (54).

Det anbefales at HABU uansett innhenter muntlig eller skriftlig samtykke fra ungdommen (16-18 år) eller foreldrene, når det er behov for å innhente supplerende informasjon fra annen spesialisthelsetjeneste og/eller kommunale helse- og omsorgstjenester. Det kan bidra til felles forståelse for behovet for informasjon og tilrettelegge for et godt samarbeid i utredningsforløpet. Muntlig samtykke er like gjeldende som et skriftlig samtykke jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 4-2.

6.6 Innhenting av informasjon fra aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten

Regler for utlevering av taushetsbelagte opplysninger fra andre aktører, som for eksempel barnevernstjenesten, barnehage, skole og pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT), beror på den aktuelle tjenestens regelverk, og kan innebære at det må innhentes et eksplisitt samtykke før opplysningene utleveres (54).

6.7 Utveksling av informasjon etter utredning

HABU bør avklare med ungdommen (16-18 år) og foreldrene hvilke instanser som skal motta informasjon etter utredning. Det bør anbefales at faglige rapporter og epikriser sendes til fastlege, henvisende helsepersonell og til annet helsepersonell som trenger opplysningene for å gi barnet eller ungdommen forsvarlig oppfølging etter utredning (48).

Utteksling av taushetsbelagte opplysninger til sektorer utenfor helsetjenesten skal alltid basere seg på samtykke fra ungdommen (16 – 18 år) eller foreldrene (54).

7 FORVENTNINGER TIL HENVISNING OG UTREDNING I KOMMUNEN

Spesialisthelsetjenesten forventer at henvisende lege samarbeider med andre aktuelle kommunale instanser om henvisningen, eksempelvis pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT), helsestasjon og fysioterapitjenesten (53;55).

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

Det skal i henvisningen fremkomme om ungdommen (16-18 år) og/eller foreldrene er informert og har samtykket til henvisningen.

Anbefalinger

- HABU bør forvente at kommunale instanser og fastlege samarbeider om henvisningen til spesialisthelsetjenesten, slik at grunnlaget for å vurdere om det er indikasjon for å utrede barnet er best mulig.
- Informasjon om barnets livssituasjon, anamnestisk informasjon (utviklingshistorikk), resultater av somatiske undersøkelser samt utredninger og vurderinger fra PPT og andre instanser bør følge med henvisningen.
- Ved mangelfull informasjon i henvisningen bør HABU, etter samtykke fra foreldrene, innhente andre relevante opplysninger fra henviser eller andre aktuelle instanser.
- Henvisningsskjema og sjekklister som er utarbeidet for HABU bør gjøres kjent for henvisende instanser. Skjemaet kan også benyttes når det er nødvendig å innhente supplerende informasjon om barn som er henvist.

7.1 Kommunen og fastlegens ansvar

Det er viktig at barn som er forsinket i sin utvikling blir fanget opp av fastlege og de kommunale instansene, og at det blir satt i gang nødvendige tiltak for å fremme god utvikling. Alle barn får tilbud om regelmessig kontakt med helsestasjonen (56), hvor målet blant annet er å avdekke utviklingsavvik tidlig og sørge for oppfølging og henvisning for videre utredning ved behov.

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

I følge Forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator er det kommunen sitt ansvar å sørge for nødvendige undersøkelser og utredninger, og ved behov for videre utredning henvise til spesialisthelsetjenesten. Dette gjelder også når et barn eller en ungdom vurderes henvist til HABU med spørsmål om utviklingshemming (47). Fastlege eller den som henviser, må innhente samtykke fra ungdommen (16-18 år) eller foreldrene, før henvisning sendes til spesialisthelsetjenesten.

7.2 Forventning til henvisningen

Det forventes at henvisende lege har gjort en medisinsk vurdering av barnet.

I henvisningen bør det følge med informasjon om:

- aktuelt funksjonsnivå
- utviklingshistorikk
- sosiale forhold som kan ha betydning for barnets forsinkelse
- medisinske opplysninger og resultater av somatisk undersøkelse, inklusive undersøkelse av syn og hørsel
- informasjon om eventuelle tidligere utredninger
- ved forsinket motorisk utvikling bør det foreligge rapport fra fysioterapeutvurdering
- for barn i førskolealder bør det følge med opplysninger fra helsestasjon, inkludert vekstkurver (vekt, lengde og hodeomkrets) og resultat fra eventuell screening, for eksempel med Ages & Stages Questionnaires (ASQ) (57)
- utrednings- og testrapporter samt beskrivelse av tiltak fra PPT
- psykisk helse

HABU bør oppfordre henvisende instans til å bruke henvisningsskjema utarbeidet av barne- og ungdomshabiliteringstjenestene i regionen og sjekklister for henvisning (58). Henvisningsskjemaet kan bidra til å sikre at nødvendige opplysninger om barnet blir lagt ved henvisningen, og dokumentere at foreldre har samtykket til henvisningen.

7.3 Utredning foretatt av PPT før henvisning til HABU

PPT skal sørge for å utrede barns behov for spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning, og for å utarbeide sakkyndig vurdering jf. opplæringsloven § 5-6. Før henvisning til HABU bør PPT som hovedregel ha foretatt en evnevurdering med bruk av standardiserte tester, og kartlegging av barnets funksjon i barnehage eller skole. Skårer og testprofiler bør legges ved henvisningen. Vurdering av barnets språklige ferdigheter bør inngå. Beskrivelse av tiltak som er iverksatt, eventuell sakkyndig vurdering av de særlige behovene til barnet, pedagogiske vurderinger og IOP, bør legges ved henvisningen.

Enkelte PPTer har henvisningsrett til habiliteringstjenesten. PPT har da ansvar for å informere ungdom (16-18 år) og foreldre om behovet for utredning. Før henvisning sendes til HABU, bør PPT i samråd med ungdommen (16-18 år) og/eller foreldrene, samarbeide med fastlege slik at det blir foretatt en somatisk undersøkelse og at relevante helseopplysninger følger med henvisningen.

7.4 Henvisninger uten utredning fra PPT

I enkelte tilfeller vil det på grunn av kompleksiteten i utredningen ikke være rimelig å forvente at PPT har kompetanse til å gjennomføre en kognitiv vurdering med standardiserte tester. Eksempelvis vil testing av barn med store sammensatte funksjonsnedsettelse kreve spesiell kompetanse for å gjennomføre en pålitelig og valid utredning (55).

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

7.5 Opplysninger som kan påvirke utredningsforløp og resultat

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

7.6 Samtykke til innhenting av informasjon

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

8 INDIKASJONER FOR UTREDNING I HABU

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

Anbefalinger

- I henvisningen bør det fremkomme informasjon om betydelig utviklingsforsinkelse hos barnet, at aldersadekvate utviklingsmilepæler ikke er nådd, eller at utvikling av ferdigheter er uteblitt.
- Bekymring hos foreldrene og/eller fagpersoner som kjenner barnet vektlegges i vurderingen om det skal gjennomføres en utredning.
- Valg av tidspunkt for utredning bør basere seg på en samlet vurdering av forhold ved barnets ferdighetsutvikling og helsemessige tilstand, barnets alder, forhold ved barnets lærings- og utviklingsmiljø, pågående behandlingstiltak og hva foreldrene ønsker.
- Barn og unge med syndromer og tilstander som innebærer økt forekomst av utviklingshemming bør utredes dersom det foreligger informasjon som indikerer en mulig utviklingshemming.
- Eksisterende retningslinjer for utredning av kognitiv fungering for barn med ulike syndromer eller tilstander bør følges.
- Diagnostisk utredning av barn og unge bør utsettes dersom det er tilstander hos barnet, eller faktorer i barnets miljø som i betydelig grad kan påvirke barnets fungering og ytelser i en test- og observasjonssituasjon.

8.1 Indikasjoner for å gjennomføre utredning

Det er vesentlig å skille mellom en utviklingsforsinkelse der utviklingen av en eller annen grunn har stoppet opp midlertidig, og en utviklingsforsinkelse som er en vedvarende tilstand (59). Det kan være somatiske, psykiske og/eller miljømessige faktorer som gjør at barnets utvikling bremses eller delvis stopper opp i en utviklingsperiode. Det er av stor betydning at barn og unge tidligst mulig får avklart sin tilstand og at det blir satt inn relevante tiltak (60).

Hvis det fremkommer informasjon i henvisningen om foreldrenes bekymring for barnets utvikling, må dette tas på alvor ved vurdering av henvisningen.

Indikasjon på at det foreligger en betydelig utviklingsforsinkelse kan være at barnet (61):

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

Før utredningen starter, bør følgende forhold vurderes:

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

8.2 Alder ved utredning

Barn med utviklingshemming vil ha et funksjonsnivå som tilsvarer to standardavvik eller mer under gjennomsnittet for egen aldersgruppe, når det gjelder evnenivå og adaptive ferdigheter. Klinisk erfaring tilsier at hos barn med moderat og mer alvorlig grad av utviklingshemming, vil dette vises relativt tidlig i førskolealderen, og da som uttalt forsinkelse på mange utviklingsområder. Derimot vil barn med lett utviklingshemming erfaringsmessig ikke vise tydelige tegn på utviklingsforsinkelse før rundt skolestart (39;62;63). Kravene til læringstempo, selvstendighet og sosial fungering øker betraktelig i overgangen fra barnehage til skole, og da begynner flere av barna med lett utviklingshemming å vise tegn på at de har vansker med å mestre lærings- og tilpasningsutfordringer (64).

Endelig diagnostisering og gradering av utviklingshemming kan være vanskelig å gjennomføre før etter 5 års alder. Årsaksutredning kan gjøres tidligere, og særlig er det viktig at eventuelle medisinske tilstander som kan behandles avdekkes tidlig. Se også kapittel 16. Medisinsk utredning og kapittel 18. Samlet vurdering og konklusjon.

8.3 Forholdet til andre retningslinjer og oppfølgingsprogram

Enkelte tilstander og sykdommer hos barn innebærer økt forekomst av utviklingshemming. Se kapittel 3. Etiologi og forekomst. For noen tilstander foreligger det norske anbefalinger for når omfanget av utviklingsforsinkelsen bør utredes. Disse anbefalingene bør følges. Dette gjelder blant annet barn med autismespekterforstyrrelser (65), Down syndrom (66) og cerebral parese (67). Det bør uansett før utredning foreligge informasjon om det enkelte barnet som indikerer en mulig utviklingshemming.

8.4 Grunner for å avvente eller utsette diagnostisering

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

- Medisinsk eller psykisk helsetilstand, blant annet nylig påvist eller dårlig kontrollert epilepsi, eller posttraumatisk stresslidelse (PTSD).
- Relativt nylig ervervet hjerneskade eller hodetraume. Vurdering og konklusjon bør tidligst skje et år etter skadetidspunktet (43).
- Manglende eller variabel motivasjon for å arbeide konsentrert og målrettet med arbeidsoppgavene under evnetestingen (7).
- Minoritetsspråklig bakgrunn med kort oppholdstid i Norge.
- Alvorlig omsorgssvikt eller forhold ved det psykososiale miljøet rundt barnet som påvirker barnets fungering i negativ retning.
- Relativt nylig omsorgsovertakelse.
- Andre traumatiske opplevelser.

9 SAMTALE MED BARN, UNGDOM OG FORELDRE FØR UTREDNING

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

Anbefalinger

- Det bør alltid være en forberedende samtale med foreldrene før utredningen starter, med dialog om bakgrunnen for henvisningen, hvordan utredning gjennomføres, hvordan utredningsresultatene kan komme barnet og familien til gode, og på hvilken måte barnet eller ungdommen skal informeres før utredning.
- Ungdom (16-18 år) skal alltid få tilbud om en egen samtale før utredning og skal kunne gjøre valg når det gjelder utredningen, forutsatt at de har samtykkekompetanse.
- Barn og unge med språk- og/eller forståelsesvansker skal få tilpasset informasjon om utredningen.

9.1 Forberedelse før utredning

Det er viktig at barnet eller ungdommen og foreldrene får tid til å forberede seg på det som skal skje under utredning og informeres om at et mulig utfall av utredningen kan være at barnet/ungdommen får diagnosen psykisk utviklingshemming (3;52). Tydelig informasjon er nødvendig for å unngå misforståelser og for å bidra til at utredningen oppleves som nyttig og meningsfull. Barn og foreldre skal også ha fått mulighet til å medvirke til hvordan utredningen gjennomføres (43;49).

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

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

9.2 Informasjon til barn og ungdom

Det er fagpersonene i HABU som har ansvaret for å informere barn og unge før, under og etter utredning. For barn under 16 år bør det avklares med foreldrene på hvilken måte det er mest hensiktsmessig at barnet får informasjon jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-4. Se også kapittel 6. Informasjon, medvirkning og samtykke.

Ungdom over 16 år skal, med mindre de mangler samtykkekompetanse, selv gjøre aktuelle valg i forhold til utredningen og spørres om hvilken rolle de ønsker at foreldrene skal ha i utredningen. Dette innebærer at samtykkekompetanse alltid bør vurderes før utredningen starter.

Mange av barna som henvises til HABU har språkvansker, eller så store lærevansker, at bruk av bildestøtte kan være nødvendig for å gi tilpasset informasjon.

9.3 Temaer som bør tas opp i den forberedende samtalen

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

- habiliteringstjenestens rolle og hvordan utredningen gjennomføres, både innhenting av anamnese, klinisk undersøkelse og evneutredning
- avklare hvordan begge foreldrene kan delta i utredningen
- avklare og gi råd om hvordan foreldre kan informere barnet sitt om utredningen hvis barnet ikke er med på samtalen
- hensikten med utredningen, mulige utfall av utredning og informasjon om hva utviklingshemming er
- informasjon om hvilken nytte barnet og familien kan ha av å få stilt en diagnose, og hvilken betydning det kan ha for tilrettelegging for barnets læring og utvikling
- hvilke instanser familien vurderer trenger informasjon om barnets tilstand etter utredning
- for ungdom fra 12 år og oppover kan det også være aktuelt å orientere om helsekravene for førerrett

For best mulig kunne planlegge utredningen, trenger HABU informasjon om:

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

Informasjon om forberedelser til utredningsdagen(e):

- plan for og hvordan utredningen i praksis er tenkt gjennomført
- at barnet bør ha spist og møte mest mulig uthvilt
- at hjelpemidler som barnet bruker (eksempelvis kommunikasjonshjelpemidler/ASK, briller, høreapparat) må tas med
- ved legeundersøkelsen er det ønskelig at barnet er avkledd, så oppfordre gjerne foreldre til å ta med shorts og t-skjorte til barnet

10 TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJON

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

Anbefalinger

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

10.1 Testleder

Testleder er den som administrerer den aktuelle testen. Testleder kan være psykolog eller annen fagperson med nødvendig sertifisering (68). Norsk Psykologforening har vedtatt International Test Comissions (ITC) Guidelines on Test-Use som standard for norske psykologers bruk av tester. Retningslinjen gir en oversikt over hvilken kompetanse brukere av tester trenger og er oversatt til norsk (69).

Det forutsettes at testleder er kjent med opplysningene som foreligger om barnet, og om det er behov for særskilt tilrettelegging eller tiltak. Testleder bør også kjenne til om foreldrene har spesielle forventninger til hvordan testingen gjennomføres og/eller hva som kan bli resultatet av testingen (68).

10.2 Fysiske rammebetingelser i testsituasjonen

For at barnet skal få vist sitt potensiale i testsituasjonen, er det viktig at risikoen for å bli forstyrret underveis i testingen er minimal (68).

- Testrommet bør være tilrettelagt med god lydisolering for å hindre støy utenfra, gode lysforhold og god ventilasjon.
- Møblene bør kunne tilpasses barnet for å sikre god arbeidsstilling (hev/senk løsning på stol og bord).
- Testleder bør under administrering av testene kunne plassere seg slik i rommet at det muliggjør gode observasjoner av barnets strategier og arbeidsmåte.
- Vinduer/glassvegger bør kunne skjermes med gardiner/markiser slik at barnet ikke avledes av synsinntrykk utenfor.

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

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

10.3 Barnets behov for tilrettelegging

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

Noen barn og unge bruker medisiner som kan påvirke kognitiv fungering, og det bør tas hensyn til hvor i behandlingsforløpet barnet er; i oppstart, behandling eller nedtrapping (42). Dersom det vurderes at medisinene kan påvirke testresultatene, bør det i samråd med lege vurderes om barnet skal avstå fra å ta medisinene, eller om tidspunkt for testing bør endres.

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

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

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

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

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

I enkelte tilfeller kan det være nødvendig for barnet at testingen gjennomføres i kjent miljø, for eksempel ved utredning av mulig utviklingshemming hos barn med diagnostisert ASF. For mer informasjon, se kapittel 17. Differensialdiagnostikk og komorbiditet.

10.4 Testadministrering

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

Personer som skal sitte i testrommet bør plasseres slik at barnet ikke blir forstyrret, og instrueres om å forholde seg passive.

Erfaringsmessig kan enkelte barn bli veldig opptatt av hvordan foreldre reagerer på testsvarene de gir, og ønske bekreftelse på at de har svart eller gjennomført en oppgave riktig. Testleder må forebygge at dette skjer. Erfaring viser at det kan være vanskelig for noen foreldre å innta en passiv rolle, da de ønsker at barnet skal få vist sitt beste. Det er viktig at testleder presiserer for foreldrene at testen skal følge standardiserte retningslinjer for administrering.

10.5 Dokumentasjon av observasjoner og tilpasninger

De ulike testene har sine retningslinjer for hvordan testen skal gjennomføres og hvordan protokollen skal føres, herunder dokumentere om andre personer har vært til stede i rommet, samt observasjoner av atferd som kan ha betydning for tolkningen av resultatene (68;70).

Observasjoner og vurderinger av barnets atferd før, under og etter testing er viktig informasjon i vurderingen og tolkningen av testresultatene (71). Strukturen i en standardisert testsituasjon gjør at det særegne ved barnets problemløsningsstrategier kommer frem. Testleder vil kunne se noen av barnets styrke- og vanskeområder, ferdighetsnivå, læringsstrategier, tilpasningsdyktighet, reguleringsfunksjon, utholdenhet/trettbarhet og egenledelsesfunksjoner. Testleder vil også få innblikk i hva som distraherer eller hjelper barnet til å holde konsentrasjonen, og barnets reaksjoner på det å ikke mestre en oppgave.

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

Alle tilpasninger av testsituasjonen skal dokumenteres i protokollen og tas med i tolkningen av resultatene (68). Det samme gjelder hjelp og forstyrrelser fra andre i rommet.

11 VURDERING AV EVNENIVÅ

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

Anbefalinger

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

11.1 Valg av evnetest

Evnenivå bør måles med individuelt administrerte evnetester som oppfyller følgende kriterier (42):

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

I Norge er det testene WPPSI-IV, WISC-V og WAIS-IV som i tilstrekkelig grad tilfredsstill disse kriteriene. De er også de mest brukte evnetestene i Norge i dag, (42;72-75), har god teoretisk forankring (76;77) og høy validitet og reliabilitet (78). De gir i de aller fleste tilfeller et tilstrekkelig pålitelig estimat av individets evnenivå, i tråd med beskrivelsene gitt i ICD-10. Testene gir også mål på sentrale kognitive funksjonsområder som er relevante for mange praktiske vurderinger for eksempel i skolesammenheng og ved differensialdiagnostikk.

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

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

Dersom en ønsker et estimat på nonverbalt evnenivå, anbefales det å benytte skalaen Nonverbal Indeks fra testbatteriene WPPSI-IV eller WISC-V. Nonverbal indeks måler de samme teoretiske konstruktene som Leiter-3 er ment å måle, og har skandinaviske normer.

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

11.2 Vurdering av generelt evnenivå

Generell intelligens er et hierarkisk organisert teoretisk konstrukt, som består av brede kognitive områder, blant annet flytende intelligens, krystallisert intelligens, arbeidshukommelse, arbeidstempo og visuospatiale evner, som igjen er uttrykk for snevre kognitive funksjoner, for eksempel induksjonsresonnering, minnespenn og visualisering (79).

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

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

Wechlertestene gir, i tillegg til fullskalamålet, to andre mål på generelt evnenivå: Nonverbal indeks (NVI) og Generell evneindeks (GEI). Statistisk sett vil personer med lavt evnenivå ofte prestere bedre på arbeidsminne- og tempoprøvene i evnebatteriene. Ved å bruke GEI er det mulig å få et mål på generelle evner som i mindre grad er påvirket av arbeidsminne og tempo (76;78). Nonverbal indeks brukes blant annet ved utredning av barn med annen språk- og kulturbakgrunn. Se også kapittel 15. Minoritetsspråklige barn, eller barn med begrensede norskkunnskaper.

11.3 Sprikende evneprofiler

Fullskalamål på generelt evnenivå er av sterk prediktiv verdi for skoleprestasjon og dagliglivsfungering, på tross av eventuelle sprik i evneprofilen (77), men fullskalamål alene gir ikke grunnlag for å sette diagnosen utviklingshemming når det er store sprik i evneprofilen. Mål på generelt evnenivå bør nesten alltid rapporteres, på tross av eventuelle sprik i evneprofilen. Det er viktig at spredningen beskrives og forklares i tillegg til at fullskalamålet rapporteres (77).

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

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

Vanligvis fordeler sprik innad i indeksene seg langs grensene mellom snevre kognitive domener. Siden de fleste indeksskårer består av mål på flere kognitive underdomener, vil det ved sprik innad i en bred funksjonsindeks, være relevant å styrke indeksen med flere deltester som måler de samme snevre kognitive domenene som utgjør indeksen. Slik kan en avklare om resultatet skyldes tilfeldigheter eller systematiske forskjeller i kognitiv funksjon mellom snevre funksjonsdomener (76). Dersom det fremkommer sprik mellom deltester som er antatt å måle den samme snevre kognitive funksjonen, også etter supplerende testing, kan det være indikasjon for en bredere nevropsykologisk undersøkelse.

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

11.4 Bruk av erstatningsdeltester og supplerende tester

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

Ved erstatning av deltester som bidrar til estimatet av generell intelligens, kan tester fra andre testbatterier benyttes, for eksempel NEPSY-II, så lenge de måler det samme underliggende kognitive konstruktet. Slik praksis forutsetter at den som tolker testresultatene har god kjennskap til verktøyet som benyttes, hva det måler og testens psykometriske egenskaper (80).

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

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

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

11.4.2 Oversikt over tester

Følgende tester bør være førstevalg ved vurdering av evnenivå:

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

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

Barn under 6 år

- **WNV** (Wechsler Nonverbal Scale of Ability)
Normert for 4:0 år-21:11 år.
- **Leiter-3** (Leiter International Performance Scale - Third Edition).
Normert for 2:0 år-20:11 år.
- **SON-R 2 ½ - 7** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test)
Normert for 2:6 år -7:11 år.

Barn 6-15 år

- **WNV** (Wechsler Nonverbal Scale of Ability)
Normert for 4:0 år-21:11 år.
- **Leiter-3** (Leiter International Performance Scale - Third Edition).
Normert for 2:0 år-20:11 år.
- **SON-R 6-40** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test)
Normert for 6:0-40:11 år.
- **Raven's Educational CPM/SPM Plus**
Normert for 7:0-18:11 år.

Ungdom 16-18 år

- **WNV** (Wechsler Nonverbal scale of ability)
Normert for 4:0 år-21:11 år.
- **Leiter-3** (Leiter International Performance Scale - Third Edition).
Normert for 2:0 år-20:11 år.
- **SON-R 6-40** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test)
Normert for 6:0 år - 40:11 år.
- **Raven's Educational CPM/SPM Plus**
Normert for 7:0-18:11 år.

Språkvansker og/eller hørselsvansker

- **WNV** (Wechsler Nonverbal Scale of Ability).
Normert for 4:0 år-21:11 år.
- **Leiter-3** (Leiter International Performance Scale -Third Edition).
Normert for 2:0 år-20:11 år.
- **SON-R 2 ½-7** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test).
Normert for 2:6 år -7:11 år.
- **SON-R 6-40** (Snijders-Oomen Nonverbal intelligence test).
Normert for 6:0 år - 40:11 år.
- **Raven's Educational CPM/SPM Plus**
Normert for 7:0-18:11 år.

12 KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING

I følge ICD-10 er ett av de tre kriterier for diagnosen utviklingshemming at barnet har en signifikant svekkelse i adaptiv fungering (42). Kartlegging av hvordan barnet fungerer i hverdagen er derfor en viktig del av utredningen og bør gjøres ved bruk av anerkjente kartleggingsverktøy, eventuelt supplert med systematisk observasjon på arenaer der barnet er. Kartlegging og vurdering av adaptiv fungering vil ofte være mer krevende enn vurdering av evnenivå, og krever mer bruk av klinisk skjønn og erfaring.

Anbefalinger

- Adaptiv fungering bør kartlegges ved hjelp av kartleggingsskjema eller intervju. Det anbefales å benytte Vineland-II eller ABAS-II/III. Vineland-II anbefales som førstevalg.
- Personen som besvarer spørsmålene må kjenne barnet godt og ha observert barnets typiske atferd i ulike sammenhenger.
- Testleder bør avklare om foreldrene ønsker å fylle ut kartleggingsskjemaene sammen med en fagperson.
- Dersom kartlegging av adaptive ferdigheter ikke bidrar med tilstrekkelig informasjon, bør utredningen suppleres med observasjon av barnet.

12.1 Om adaptive ferdigheter

Adaptive ferdigheter deles vanligvis inn i tre domener: Konseptuelle, sosiale og praktiske ferdigheter (80;81). For at diagnosen utviklingshemming skal kunne settes, må personen ha store begrensninger eller svekkelser (minst to standardavvik under gjennomsnittet) i adaptive ferdigheter for minst en av de tre typene adaptive ferdigheter (3;80).

Konseptuelle ferdigheter handler om evnen til å forstå og kommunisere språklig og nonverbalt, planlegge daglige aktiviteter og akademiske ferdigheter som lesing og skrivning.

Sosiale ferdigheter handler om evnen til mellommenneskelige relasjoner, det å starte samtaler for å kommunisere ideer, eller egne behov/ønsker. Det inkluderer også forståelse og evne til å følge lover og regler som gjelder i samfunnet.

Praktiske ferdigheter handler om selvhjelpsferdigheter eller dagliglivets ferdigheter (ADL), som for eksempel personlig selvhjulpenhet, orientering i nærmiljøet og å hjelpe til med praktiske oppgaver hjemme.

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

12.2 Verktøy for kartlegging av adaptive ferdigheter

Verktøy som kartlegger adaptive ferdigheter ved utredning med spørsmål om diagnosen psykisk utviklingshemming, bør oppfylle følgende kriterier (42):

- Være standardisert på et representativt utvalg av befolkningen.
- Ha så gode psykometriske egenskaper (reliabilitet og validitet) som mulig.

- Være basert på en multidimensjonal, hierarkisk modell av adaptiv atferd som ikke bare gir en samleskår, men også indeksskårer/ferdighetsskårer innen de tre ulike domene.
- Være tilpasset alder, kjønn, sosiokulturell bakgrunn, religion og det samfunnet personen som kartlegges lever i.

Det er ingen verktøy for kartlegging av adaptiv atferd som tilfredsstillende alle de nevnte kriterier, men de som kommer nærmest og dermed anses som de beste å benytte, er Vineland Adaptive Behavior Scales, Second Edition (Vineland-II) og Adaptive Behavior Assessment System, Second Edition (ABAS-II) (42).

Vineland-II og ABAS-II er tilgjengelige som intervju-skjema og skjema for utfylling av foreldre og lærere. Hvilken versjon en bør benytte avhenger av informantens forhold til personen som kartlegges.

Resultatene fra skjemaene presenteres som en skår for hvert domene, og som en samleskår for hele skjemaet. Det gjør det mulig å se om skårene er to standardavvik eller mer under gjennomsnittet.

For barn med store og sammensatte behov kan Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) være aktuelt å benytte. Se kapittel 14. Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker.

12.3 Egenskaper ved Vineland-II

Vineland-II er mye brukt, blant annet ved diagnostisering av psykisk utviklingshemming (81). Det gir et mål på et individs (aldersgruppe 2-21 år) generelle adaptive ferdigheter og på ferdigheter innen de mer spesifikke funksjonsområdene kommunikasjon, dagliglivets ferdigheter, sosiale ferdigheter og motorikk (under 7 år). Tidsbruken er stipulert til 30-60 minutter, men erfaringsmessig tar den ofte noe lengre tid å gjennomføre.

Funksjonsområdene er delt inn i ulike delskalaer som gjør det mulig å få en bedre forståelse av et individs sterke og svake sider. I foreldre- og intervju-skjemaet finnes i tillegg den valgfrie indeksen maladaptiv adferd som muliggjør en kvalitativ vurdering av eventuelle atferdsvansker. Se kapittel 18.3 om atferdsvansker.

Psykometriske analyser indikerer gode psykometriske egenskaper for foreldreskjema (82). Det har skandinavisk tilpasning og skandinaviske normer (normert for aldersintervallet 2:0-21:11 år) og bør derfor være førstevalget ved kartlegging av adaptiv fungering. Normene er samlet inn ved hjelp av foreldreskjemaet, men da foreldre- og intervju-skjemaet kun skiller seg fra hverandre med hensyn til administreringsmetoden, kan en ifølge Vineland-II manualen bruke normene for intervju-skjemaet (83).

Lærerskjemaet er språklig og kulturelt tilpasset skandinaviske forhold og anbefales brukt for aldersintervallet 3-21 år. Det har imidlertid ikke skandinaviske normer, så resultatene kan kun tolkes kvalitativt.

12.4 Egenskaper ved ABAS-II

ABAS-II kartlegger atferd innen ti ferdighetsområder som inngår i de tre overordnede domene konseptuelle, sosiale og praktiske ferdigheter, og angir på en skala hvor ofte respondenten utfører aktiviteter innenfor hvert ferdighetsområde. Ut fra besvarelsen beregnes en skår for hver av de ti adaptive ferdighetsskalaer og de tre domeneskalaer, i tillegg til en samleskår for generelt tilpasningsnivå. ABAS-II er kortere enn Vineland-II, og tar 15-20 minutter å gjennomføre.

Alle versjoner, også lærerversjonene, er normerte (svenske normer) og har gode psykometriske egenskaper (84).

12.5 Samtale/intervju

Informasjon om barns adaptive ferdigheter bør innhentes fra personer som kjenner barnet godt og som observerer hans/hennes typiske atferd i ulike sammenhenger. I tillegg til foreldrene kan det for eksempel være andre familiemedlemmer, førskolelærer, kontaktlærer eller avlaster.

Ved gjennomføring av intervju er det viktig å presisere at kartleggingen skal gi et bilde av hva barnet faktisk gjør, og ikke hva en tror barnet kan klare. Respondentene blir spurt om, og i hvilken grad, barnet utfører ulike aktiviteter i hverdagen. Selv om barnet selv kan fungere som respondent, anbefales det at en primært baserer seg på å intervju personer som kjenner barnet godt (42). Barnet eller ungdommen kan imidlertid bidra med informasjon som supplerer den voksnes vurdering av barnets faktiske fungering.

Enkelte foreldre kan oppleve det som krevende å besvare spørsmålene i skjemaet alene. De bør da få tilbud om å fylle ut skjemaene med en fagperson til stede.

12.6 Systematisk observasjon

Dersom kartleggingen med de ovennevnte kartleggingsverktøyene ikke bidrar med tilstrekkelig informasjon om barnet eller ungdommens adaptive ferdigheter, bør utredningen suppleres med observasjon i barnehage, skole eller en annen arena hvor barnet oppholder seg mye. Se også kapittel 13. Systematisk observasjon.

13 SYSTEMATISK OBSERVASJON

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

Anbefalinger

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

13.1 Vurdering av behov for observasjon

Systematisk observasjon gir mulighet for at den som har ansvar for utredning og diagnostikk kan danne seg et bedre bilde av barnets adaptive fungering, og om barnets fungering samsvarer med resultater fra testing. (42).

Systematisk observasjon bør vurderes dersom det foreligger:

- Sprikende, usikker eller mangelfull informasjon for å kunne vurdere barnets funksjonsnivå.
- Behov for å vurdere grad av atferdsvansker hos barnet. Observasjon gir mulighet for å velge situasjoner der atferden med stor sannsynlighet vil vise seg.
- Behov for å gjøre differensialdiagnostiske vurderinger. Barnet kan føle seg tryggere i sitt naturlige miljø enn i en testsituasjon, noe som kan bidra til at det blir lettere å sortere ulike vansker fra hverandre.

Observasjon kan bidra med informasjon på følgende områder:

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

13.2 Fordeler ved observasjon

I barnehage, skole og fritidsaktiviteter er barnet i sitt kjente og trygge miljø, og i et mer naturlig samspill med sine omgivelser og andre barn. Det vil ofte være andre barn til stede som kan fungere som referanse i forhold til hva som er forventet ferdighetsnivå og normalutvikling. Barnet er også sammen med voksne som kjenner

ham/henne godt, noe som gir mulighet til å få supplert observasjonene med informasjon fra samtaler med disse nærpersionene.

Enkelte ganger kan informasjonen som er samlet inn peke i retning av at barnet har et høyere funksjonsnivå i barnehage eller på skole sammenlignet med hjemme. Årsaken kan være at foreldre tilbyr mer hjelp eller stiller mindre krav til barnet hjemme. Det kan også være at barnet utenfor hjemmet har flere rollemodeller de ønsker å sammenligne seg med, og som gjør at barnet strekker seg ferdighetsmessig. Barnet kan også vise bedre fungering i hjemmemiljøet, hvis barnehage eller skole oppleves uoversiktlig.

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

13.3 Gjennomføring av systematisk observasjon

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

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

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

Ved strukturert observasjon defineres og operasjonaliseres målatferden slik at den kan observeres og måles. Det er sentralt å inkludere miljømessige faktorer som kan utløse og forsterke atferden (85). Atferden registreres enten kvantitativt i form av frekvens over en avgrenset tidsperiode eller intervaller, eller kvalitativt i form av beskrivelser. Nock & Kurtz gir eksempler på ulike registreringskjemaer som kan benyttes og tilpasses (85).

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

13.4 Spesielle forhold å ta hensyn til ved observasjon

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

14 BARN OG UNGE MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER

Barn og unge med omfattende og sammensatte vansker bør ideelt sett utredes med en av testene som er anbefalt som førstevalg i kapittel 11. Vurdering av evnenivå. For noen barn er det ikke mulig å gjennomføre oppgavene fra Wechslertestene på standardisert måte, og det vil kunne være behov for å tilrettelegge eller modifisere utredningen. En grundig utredning og rapport som drøfter alle relevante aspekter knyttet til utredningen er å foretrekke fremfor ingen testing av barna og ungdommene.

Anbefalinger

- Barn med omfattende og sammensatte vansker bør utredes med tilrettelagt eller modifisert utredning, slik at tiltak baserer seg på kunnskap om det enkelte barns fungering.
- Den som utreder bør ha diagnosespesifikk kunnskap om den aktuelle barnegruppen, og kjennskap til kartleggingsinstrumentene som benyttes.
- For barn med omfattende tale- og bevegelsesvansker bør responsmodaliteten endres slik at de kan svare på oppgavene.
- Fordi det kan være vanskelig å vite om et barn med store motoriske vansker også har store kognitive vansker, bør en forsøke testoppgaver med endret responsmodalitet før en modifiserer utredningen.
- Barn med multifunksjonshemming/mental alder under 2 ½ år har behov for en modifisert utredning.
- Barn med omfattende sansetap må få benytte sine hjelpemidler under utredningen, og testingen bør legges særskilt til rette slik at en ikke måler barnets sensoriske vansker, men evnenivået. Om mulig bør en samarbeide om utredningen med fagavdelinger innenfor Statped som har spesialkompetanse på sansetap.
- Standardiserte kartleggingsverktøy for vurdering av adaptive ferdigheter bør brukes med forsiktighet.
- Ved tolking og vurdering av resultatene bør det tas særlig hensyn til hvordan variasjoner i allmenntilstand, ernæringsstatus, smerter og epilepsi kan påvirke testresultatene.

14.1 Omfattende og sammensatte vansker

Utredning av barn med omfattende og sammensatte vansker stiller store krav til kjennskap til instrumentene og varsomhet ved tolkning av testresultatene. Barna har store behov for tiltak. Skal tiltakene være utviklingsfremmende, må de være tilpasset det enkelte barns forståelses- og utviklingsnivå.

Det er ikke mulig å slutte noe om kognitiv fungering hos det enkelte barn ut fra informasjon om fungering på andre områder. Det er ikke et 1:1 forhold mellom motorikk og kognisjon, slik at vi finner barn med normalt evnenivå, også blant de barna med cerebral parese (CP) som har de mest omfattende motoriske vanskene (86). Vi må derfor utrede intellektuelle funksjoner hos hvert enkelt barn for å kunne si noe om deres kognitive fungering.

Kapittelet omhandler eksempelvis barn og unge:

- med så omfattende tale- og bevegelsesvansker at de ikke kan svare med tale på spørsmål, eller peke på et svaralternativ i en flervalgsoppgave (eksempelvis barn med dyskinetisk cerebral parese)
- med så omfattende kognitive vansker (mental alder under 2 ½ år) at det ikke gir mening å administrere en standardisert evnetest (eksempelvis barn med Retts syndrom)

- med omfattende sansetap (eksempelvis barn som er døv-blinde)
- med omfattende kognitive, motoriske og sensoriske vansker (eksempelvis barn som har en multifunksjonshemming)

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

Wechsler-testene forutsetter at barnet ikke har vesentlige utfordringer med å peke med en finger, håndtere gjenstander, skrive med blyant eller snakke. Flere av deltestene forutsetter at barnet ikke har vesentlig nedsatt responstid. Selv om barnet kan klare å gjennomføre en oppgave, er det ingen garanti for et valid resultat. Hos eksempelvis barn med CP er det funnet et fullskalaresultat som lå 5 IQ-poeng lavere selv for de barna som kunne gjennomføre testoppgavene, enn om barnet ble testet med oppgaver som stilte mindre krav til finmotorikk og tempo (87). Dette aspektet er det viktig å være oppmerksom på ved tolkning av testresultatene.

En skiller mellom tilrettelagt og modifisert utredning (88). Tilrettelegging er å tilpasse hvordan oppgaven gis, uten å endre på hva oppgaven måler. Tilrettelegging omfatter å endre hvordan en test presenteres, responsmodalitet, tidsrammer og testsetting. Modifisering (forenkling) betyr at testen endres på en måte som påvirker hva den måler, eksempelvis ved å bare holde opp to gjenstander om gangen som et barn skal identifisere, og ikke presentere fem gjenstander på en gang som beskrevet i manualen. Ved modifisert utredning kan ikke testens normer brukes. Modifisert utredning må derfor bare brukes når formålet er å finne frem til hva som er potensialet hos barn med omfattende kognitive vansker.

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

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

Barn med omfattende og sammensatte vansker har ofte kompliserte helseutfordringer. Ved utredning av kognisjon er det derfor særlig viktig å være oppmerksom på hvordan allmenntilstand, ernæringsstatus, smerter og epilepsi kan påvirke barnets fungering. Det er viktig å tilrettelegge testsituasjonen med hyppige pauser og muligheter for stillingsforandring. Har barnet hatt et stort epileptisk anfall natten før utredning, bør utredningen om mulig utsettes (89).

14.2 Endret responsmodalitet

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

Wechsler-testene (90;91) inneholder flervalgsoppgaver (Matriser, Figurvekter, Visuelle Puslespill), men også ikke-språklige evnetester som Ravens's farge- og standardmatriser (92) inneholder oppgaver som ikke krever mer enn evnen til å peke. For å undersøke språkforståelse kan Ordgjenkjenningssoppgaven fra Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Fourth Edition (WPPSI-IV) benyttes. For aldersgruppen 1:7 -7:6 år kan den norske versjonen av ord og setningsforståelsestesten Computer-Based Instrument for Low motor Language Testing (C-BiLLT-NO) benyttes (93). For noe større barn kan også ordforståelsestesten British

Picture Vocabulary Scale (BPVS 2) (3:0 – 16:11 år) (94) og setningsforståelsestesten Test for Reception of Grammar (TROG-2) (4:0 – 16:11) (95) benyttes.

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

14.2.1 Partnerassistert skanningsteknikk

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

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

Barnet kan svare bekreftende/avkreftende ved lyd, bruk av blikk, bruk av blikkpeking på grafiske JA og NEI symboler (se figur 1), eller ved ulike bevegelser barnet har kontroll over. Hva som er barnets ja og nei må være klart før oppgaven administreres. Det kan være hensiktsmessig å la en voksen som kjenner barnet godt tolke barnets respons. Den voksne må da være plassert slik i rommet at vedkommende ikke ser testoppgavene, kun barnets respons.

Figur 1. Eksempel på symboler for JA og NEI



Figur 1. Eksemplene for JA og Nei er utarbeidet av PhD, psykologspesialist Kristine Stadskleiv. Piktogrammene eies av Aragon Government og er utviklet av Sergio Palao for ARASAAC (<http://arasaac.org>) som distribuerer dem under Creative Commons License (BY-NC-SA.)

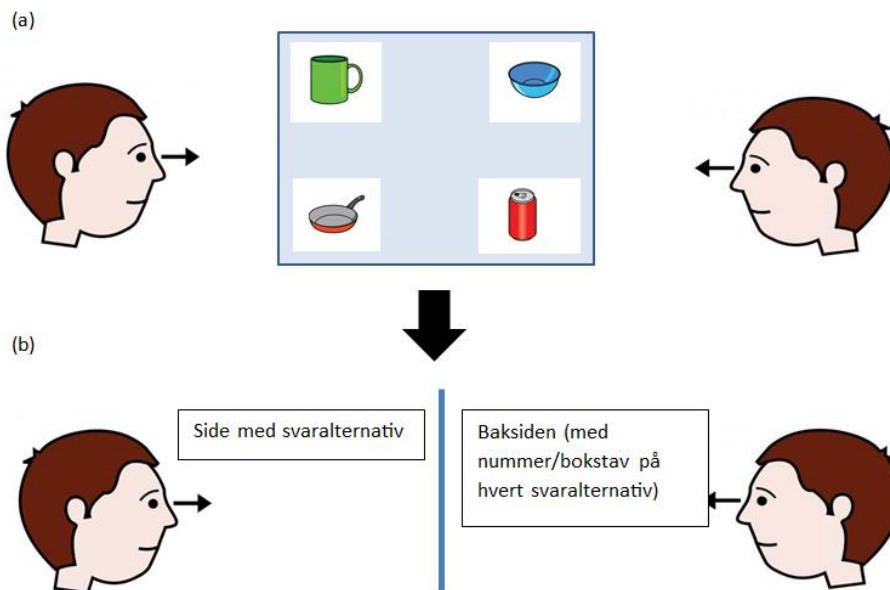
Partnerassistert skanning har den fordelen at testmateriellet kan benyttes i originalt format. Ulempen er at det er en tidkrevende administrasjonsform, noe som er særlig uheldig når en tester barn med omfattende motoriske vansker, siden de ofte har økt trettbarhet. Direkte valg er en raskere responsmåte enn skanningsløsninger, og kan også være enklere å forstå (96).

14.2.2 Alternative måter å peke på

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

For at blikkpeking skal være vellykket, må testmateriellet tilrettelegges. Benyttes papirbasert versjon av testen, må svaralternativene plasseres i en blikkpekeramme. Se figur 2. Eksempelvis om oppgaven har fire svaralternativer kan en lage oppgaveark der hvert svaralternativ er plassert i hvert sitt hjørne av et laminert ark i A4-størrelse (a). Holdes det laminerte arket opp mellom barn og testleder, slik at feltet i midten er i øyehøyde og svaralternativene er vendt mot barnet (b), er det lett å se hvor barnet retter blikket.

Figur 2. Eksempel på hvordan tilrettelegge for blikkpeking.



Figur 2. Modell for blikkpeking er utarbeidet av PhD, psykologspesialist Kristine Stadskleiv. Piktogrammene eies av Aragon Government og er utviklet av Sergio Palao for ARASAAC (<http://arasaac.org>) som distribuerer dem under Creative Commons License (BY-NC-SA.)

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

Det er ingen signifikant forskjell på testresultater når barn som ikke har motoriske vansker besvarer testoppgaver med å peke med en finger, blikkpeking eller partnerassistert skanning (97).

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

14.3 Tilrettelagt utredning ved sansetap

Barn med store synsvansker kan svare på språklige oppgaver, mens taktile oppgaver kan erstatte de visuelle. Det er utviklet evnetester for blinde og sterkt svaksynte, som Intelligence test for visually impaired children (ITVIC) (98). Det er ikke kjent om det foreligger norske eller skandinaviske normer for disse oppgavene.

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

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

14.4 Modifisert evneutredning

Noen barn har for store kognitive utfordringer til at de klarer å besvare oppgaver fra standardiserte evnetester. Eksempelvis er WPPSI-IV normert fra 2 år og 6 måneders alder, noe som innebærer at oppgavene vil være i vanskeligste laget for barn som kognitivt fungerer under 2 ½ års nivå. Disse barna og ungdommene kan en utrede med en modifisert versjon av en utviklingsskala. Før en går i gang med en modifisert utredning, bør en sjekke at barnet faktisk har et forståelsesnivå under 2 ½ års nivå. En kan gjøre dette eksempelvis ved å administrere Ordgjenkjenning fra WPPSI-IV og se om barnet klarer noen av disse oppgavene.

I Norge er det utviklingsskalaen Bayley Scales of Infant and Toddler Development – Third Edition (Bayley-III) (99) som er vanligst å bruke. Denne har ikke norske normer, men originalnormene, som dekker alderen 1 - 42 måneder kan benyttes. Testprotokollen og manualen er oversatt til norsk. Et alternativ til Bayley-III er Mullen Scales of Early Learning (MSEL) (100). Heller ikke MSEL har norske normer. Mange av oppgavene i Bayley-III og MSEL stiller store krav til både motorikk og syn, så det vil ofte være aktuelt å plukke ut noen få oppgaver, og da særlig fra den kognitive skalaen og språkforståelsesskalaen. Funksjoner som det er særlig interessant å få informasjon om, er bruk av sansene, forståelse av årsak-virkning, objektpermanens, sosial orientering og forståelse for talte ord utenfor kontekst. Det vil ofte gi et riktigere bilde å se på hva den vanskeligste oppgaven barnet mestret, tilsvarer i mental alder, enn å legge sammen skårene for de oppgavene barnet har klart, som en ville gjort når en undersøker yngre barn uten store motoriske vansker.

Opgaver tilsvarende de vi finner i Bayley-III og MSEL brukes i Carter Neurocognitive Assessment (CNA) for å gi informasjon om sosial oppmerksomhet, ikke-verbal kommunikasjon, visuell oppmerksomhet, auditiv forståelse og vokal kommunikasjon (101). Oppgavene er tilrettelagt på en måte som har til formål å «minimalize the impact of severely impaired motor skills and expressive language on performance» (101).

14.5 Utredning av sosiale og adaptive ferdigheter

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

For barn i førskolealder med motorisk vansker anbefales Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) (102). Instrumentet har norske normer for aldersgruppen 1-6 år og gir informasjon om evne til egenomsorg, forflytning og sosial fungering, samt hvor mye bistand barnet trenger fra omsorgsgivere (103).

For barn over skolealder med alvorlige motoriske vansker er det pr. i dag ingen anbefalte verktøy. Vurderingen avhenger derfor av observasjon og innhenting av komparentopplysninger.

Erfaringer tilsier at det kan være hensiktsmessig å se på resultatene fra enkelte delspørsmål fra Vineland Adaptive Behavior Scales - Second Edition (Vineland-II). Eksempelvis vil et barn på 10 år som har en samleskår på 27-29 poeng på delskalaen «lytte og forstå» få indeksskåren 9. Om barnet lytter til en fortelling i minst 30 minutter (spørsmål 16) og vurderes å forstå uttrykk som ikke er ment å forstås bokstavelig (spørsmål 19), bør dette legges mer vekt på, enn om samleskåren på skalaen blir lav fordi barnet har vansker med å snu hodet, peke og fysisk vise at det kan følge oppfordringer. Denne bruken av Vineland-II krever varsomhet, siden praksisen ikke er forskningsmessig undersøkt.

15 MINORITETSSPRÅKLIGE BARN ELLER BARN MED BEGRENSEDE

NORSKKUNNSKAPER

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

Anbefalinger

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

15.1 Evneutredning og profilvurdering

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

Barn har en biologisk forankret evne til å utvikle språk uten fonetiske avvik og kan derfor i motsetning til voksne, lære seg et andrespråk så godt at det lyder som majoritetsbarnas førstespråk. Hvis en ikke undersøker barnets ord og begrepsrikdom, kan en feilaktig anta at minoritetsbarna behersker majoritetsspråket jevngodt med majoritetsbarna. Dette kan lede til uberettiget mistanke om spesifikke språkvansker eller forsinket kognitiv utvikling (104).

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

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

15.1.1 Valg av testverktøy

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

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

15.1.2 Reliabilitet og validitet

Bruk av norske tester på barn med minoritetsbakgrunn svekker ikke testens reliabilitet, men gir store validitetsutfordringer. Det vil si at det er usikkerhet knyttet til om det er kognitiv funksjon eller andrespråksferdigheter som måles (105). Selv om lave skårer på en evnetest alltid er prediktive for prestasjon i skole og utdanning, er det ofte uklart hva som har forårsaket de svake resultatene hos barn med annen kultur- og språkbakgrunn. Bruk av tolk gjør lite for å bøte på truslene mot validiteten. Selv tester som er normert på barn med annen etnisk og kulturell bakgrunn har sterkt svekket validitet ved bruk på barn som testes på et andrespråk i utvikling (105).

15.1.3 Verbalsvake profiler

Minoritetsspråklige barn presterer gjennomgående svakere på verbale delprøver enn på ikke-verbale delprøver (106;107), det vil si at de gjør det bedre på domenefrie mål på flytende intelligens, enn de gjør på mål for krystallisert intelligens og ervervet kunnskap (79). På gruppenivå er det et nesten lineært negativt forhold mellom graden av språk- og kulturbelastning og prestasjon på en deltest. Størrelsen på differansen avhenger særlig av eksponering for norsk og oppholdstid i Norge (105).

En slik verbalsvak evneprofil betyr vanligvis at barnet har normal evneutrustning, men dårlig norskbeherskelse, og er så hyppig forekommende at den kan regnes som en jevn profil for minoritetsspråklige barn (104). I disse tilfellene vil totalskår på evnetesten (fullskala-IQ i WISC-V) være kunstig drevet ned av svak språkbeherskelse, og derfor være et ugyldig mål på evnenivå (104;105). Fullskala-IQ bør derfor ikke alene være utslagsgivende for diagnose. Selv hos barn med minoritetsspråklig bakgrunn og utviklingshemming vil en forvente relativt sett svakere prestasjon på verbale deltester enn på nonverbale mål og selvhjelpsferdigheter.

En praktisk, relevant og nyttig måte å bruke WISC-V på, er å ta de flytende og domenefrie intelligensmålene som inngår i nonverbal indeks (NVI) på WISC-V og WPPSI-IV som en mulig indikasjon på evnenivå, mens verbaldelen heller inngår i kartleggingen av norskbeherskelse (107;108). En slik vurdering vil styrkes dersom en bruker flere mål på nonverbale evner, for eksempel Beery VMI-6 eller deltester fra NEPSY II, og det fremgår av anamnesen at barnet hadde normal tidlig språkutvikling på morsmålet. Det er likevel risikabelt å bruke nonverbale tester til å si noe sikkert om språkfunksjonen. I tillegg er en stor andel av henvisningene til habiliteringstjenesten knyttet til nettopp språk- og kommunikasjonsvansker, og nonverbal testing må i disse tilfellene alltid suppleres med troverdige mål på språkfunksjon (105).

15.1.4 Nonverbale lærevansker

Når minoritetsspråklige barn har nonverbale kognitive vansker, kan det komme til uttrykk som en jevn evneprofil og lavt evnenivå (104;105). Dette skyldes at de forventede andrespråkvanskene trekker ned prestasjonen på de verbale deltestene, mens de nonverbale deltestene svekkes av de nonverbale kognitive vanskene. Disse barna står i fare for å bli feildiagnostisert med generelle lærevansker eller lett psykisk utviklingshemming, mens de i realiteten har spesifikke, ikke-språklige lærevansker (104).

Ved en jevnt svak evneprofil må det også tas med i betraktningen at flere nonverbale tester er sterkt kultursensitive, blant annet de som innebærer abstraksjon og hypotesetesting, for eksempel deltestene Matriseresonnering og Figurveker. Abstraksjon og hypotesetesting er ferdigheter som styrkes av læring, og barn som ikke har hatt anledning til å lære disse ferdighetene vil prestere dårligere på slike tester enn barn som har hatt den muligheten. En analyse av slike resultater bør derfor også innebære en vurdering av hvorvidt barnet har hatt anledning til å lære ferdigheten som testes.

15.2 Språkkartlegging

En avgjørende faktor for språklæring er erfaring med og eksponering for språket som skal læres (105). Det innebærer at mange norskfødte barn av foreldre med annet morsmål, som primært eksponeres for andre språk enn norsk før de begynner på skolen, i praksis har et annet morsmål enn norsk. Dette vil ha de samme konsekvensene som for barn med kort oppholdstid i Norge. Det er derfor svært viktig at en vurderer omfanget av eksponering for norsk og andre språk i den tidlige språkutviklingen, også hos barn som er født i Norge.

Språkkartleggingen bør i tillegg til språkdelen av Wechsler-testene, bestå av for eksempel Test for Reception of Grammar (Trog-2), British Picture Vocabulary Scale II (BPVS 2), Reynell språktest eller Clinical Evaluation of Language Fundamental (CELF-4).

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

15.2.1 Faktisk språkbruk

Det bør kartlegges hvordan barnet bruker og har brukt sine to eller flere språk. Sentrale spørsmål i denne delen av språkkartleggingen er oppholdstid i Norge, tid i barnehage, hjemmespråk, hvem som snakker hvilket språk med hvem og hvor hyppig. Kartleggingen av faktisk språkbruk gir innsikt i omfanget av og kvaliteten på både norsk- og morsmåls eksponeringen barnet har hatt (104). Se også vedlegg 1. Sjekkliste anamnese og klinisk undersøkelse.

15.2.2 Kartlegging av morsmål

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

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

Hvis kartleggingen viser svakere språkerferdigheter enn alderstypiske ferdigheter, eller svakere språkerferdigheter enn prestasjon på nonverbale tester, kan det skyldes minst to forhold. Den ene forklaringen er at barnet kan ha genuint forsinket språkutvikling. Den vanligste årsaken er imidlertid at barnet er i en samtidig prosess av morsmålstap og etablering av norsk, en prosess som tar mange år. Den som utreder må være oppmerksom på dette slik at ikke normalt morsmålstap automatisk tas som tegn på lærevansker (104).

15.3 Bruk av tolk ved utredning

Evneutredning bør primært skje på norsk. Bruk av tolk under standardisert testadministrasjon bør i minst mulig grad benyttes, fordi det kan bidra til en ukjent mengde usystematisk feilvariasjon som vanskeliggjør profilanalysen. Bevisst og kritisk bruk av tolk kan likevel være nyttig innen rammen av en kvalitativ vurdering. Særlig kan det være nyttig ved utprøving av grenser eller utforskning av spesifikke hypoteser knyttet til årsakene til et barns vansker. Tolken bør forberedes på testsituasjonen. Truslene mot testvaliditet ved bruk av tolk er størst ved språktunge tester.

Tolk bør alltid brukes når foreldre og barn med begrensede norskkunnskaper skal informeres etter utredning, se kapittel 21.3 Bruk av tolk ved formidling av diagnose

15.4 Om utviklingen av andrespråk

Når barn snakker første- og andrespråket sitt like godt som barn som har disse språkene som morsmål, vil de to språkene ofte påvirke og forsterke hverandre positivt. Dette kalles additiv tospråklighet. Mange flerspråklige barn har både svakere morsmål- og norskbeherskelse enn ettspråklige barn. (104). Dette kalles subtraktiv tospråklighet og kan ha negative konsekvenser for den språklige og kognitive utviklingen. Disse barna har ofte en helt typisk og forutsigbar kognitiv evneprofil.

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

Når barn lærer et andrespråk, skjer det blant annet ved at de lærer nye ord for begreper de allerede kan på morsmålet. Det er vanskeligere å lære nye ord på andrespråket hvis du ikke kan det tilsvarende ordet på morsmålet (104;107;109). Hvis skolen hjelper barnet med å videreutvikle førstespråket sitt, samtidig som barnet lærer og bruker andrespråket, vil alderstypisk begrepskunnskap fra morsmålet overføres effektivt til andrespråket. Dette er en viktig mekanisme for additiv, balansert tospråklighet, for rask innlæring av andrespråket, for sammenheng i begrepsutviklingen og er et viktig argument for morsmålsopplæring i skolen.

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

Andrespråkervervelse består blant annet av innlæring av dagligspråk og skolespråk. Dagligspråk er de sidene ved språket som etableres når barnet leker med og omgås andre barn. Når innlæring av andrespråket starter før 8-10 årsalder, vil barn vanligvis snakke andrespråket grammatisk korrekt og uten påfallende aksent etter 2-3 år. På dette tidspunktet har de vanligvis mye mindre ordforråd og et fattigere nett av ordassosiasjoner enn sine ettspråklige jevnaldrende.

Skolespråk er de sidene ved språket som lar barnet bruke språket som intellektuelt verktøy for tenking og problemløsning, og som er nødvendig i videre utdanning og arbeidsliv. Denne typen språkbruk kan, i motsetning til dagligspråk, bare utvikles ved målrettet undervisning og trening. Fra et barn begynner å lære et andrespråk tar det minst 5-7 år før ordforråd og begrepsutvikling er jevnbyrdig med majoritetsbarnas skolespråk, hvis det i det hele tatt blir jevnbyrdig. Et fullverdig skolespråk er en forutsetning for at barnet skal ha et normalt godt utbytte av undervisningen (104).

Andrespråklæringen foregår i situasjoner med lite eller mye støtte i konteksten, og under tyngre eller lettere kognitiv belastning (107). Dagligspråket utvikles for eksempel med rik kontekststøtte fra andre barn og med lett kognitiv belastning. Derimot skjer utviklingen av skolespråk, for eksempel matematisk resonnering, med liten kontekststøtte og høy kognitiv belastning. Matematisk resonnering er avhengig av et godt utviklet skolespråk, og det velfungerende dagligspråket er bare til liten hjelp.

Fordi det kan ta 5 til 7 år før et minoritetsspråklig barn oppnår et skolespråk som er rikt nok til å gi dem vanlig godt utbytte av opplæringen, vil de i løpet av den tiden de har brukt på å lære andrespråket, bli undervist på et språk de ennå ikke behersker (104). Derfor har de ofte svekket læringsutbytte i de formelle fagene, sammenlignet med de majoritetsspråklige barna. Dette kan ha konsekvenser for andre kognitive funksjonsområder enn de rent språklige, og kan mistolkes til støtte for en feilaktig antakelse om at barnet har genuine lærevansker.

16 MEDISINSK UTREDNING

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

Anbefalinger

- En fullstendig medisinsk anamnese bør innhentes før en setter i gang andre medisinske undersøkelser.
- Det bør gjennomføres en standard nevrologisk legeundersøkelse av alle barn som utredes for mulig utviklingshemming.
- Det bør gjennomføres en genetisk utredning av barn med sterk mistanke om eller bekreftet utviklingshemming med fragilt X-undersøkelse og kromosomal mikroarray. Deretter er det som hovedregel aktuelt å vurdere eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler.
- Alle barn med mulig utviklingshemming bør ha fått kartlagt syn og hørsel.
- Ved nevrologiske funn kan det være indikasjon for ulike tilleggsundersøkelser:
 - MR-undersøkelse av hodet er kun indisert dersom det foreligger tilleggssymptomer.
 - Spinalpunksjon bør vurderes når en ikke finner annen årsak, for eksempel ved mistanke om encefalopati og nevrometabolske sykdommer. Det bør tas celletall, glukose, protein, antistoffer, immunglobuliner samt aminosyrer, laktat og pyruvat og eventuelle spesialprøver.
 - EEG bør kun utføres ved klinisk mistanke om epileptiske anfall eller forstyrrende epileptisk aktivitet.
- For barn født før 2012, og barn som ikke er født i Norge, bør det på indikasjon gjennomføres en metabolsk screening i blod/plasma, urin og spinalvæske samt MR-undersøkelse av hodet med spektroskopi.
- Ved progresjon av utviklingsforsinkelse eller tap av ferdigheter bør det gjennomføres MR-undersøkelse av hodet og metabolske undersøkelser.

16.1 Anamnese og klinisk undersøkelse

En grundig anamnese skal sammen med den kliniske undersøkelsen bekrefte behovet for utredning av en mulig utviklingshemming (3;43;63;110). De skal også gi holdepunkter for en eventuell identifiserbar årsak, hvis den ikke allerede er kjent og avdekke mulige differensialdiagnoser, komorbiditet og komplikasjoner. Se vedlegg 1. Sjekkliste anamnese og klinisk undersøkelse.

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

I utgangspunktet bør det gjøres vanlig klinisk og nevrologisk undersøkelse med barnet eller ungdommen mest mulig avkledd. Det kan i enkelte tilfeller være utfordrende å få til samarbeid om målrettet undersøkelse av barn eller ungdom med utviklingshemming. Det er derfor viktig at barnet eller ungdommen og foreldrene er godt informert om hva som skal skje. Se også kapittel 9. Samtale med barn, ungdom og foreldre før utredning.

16.2 Genetisk utredning

Muligheten for genetisk diagnostikk øker i takt med tekniske nyvinninger og ny kunnskap. Mer effektive undersøkelsesmetoder har langt på vei erstattet det som var vanlig metodikk for få år siden. En regner nå med at en genetisk årsak kan identifiseres hos over 50 % av pasientene med utviklingshemming (1). Ved genetisk utredning av årsak til utviklingshemming er den generelle anbefalingen å utføre fragilt X-undersøkelse og kromosomal mikroarray, med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle (111). Deretter er det som hovedregel aktuelt å vurdere eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler.

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

Tabell 2. Oppsummering av de beskrevne genetiske utredningene i kapittelet.

Undersøkelse	Utføres når?
Kromosomal mikroarray (aCGH)	Alltid med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle.
Fragilt X-undersøkelse	Alltid med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle.
Eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler, mest relevante er DDD-panelet (deciphering developing disability)	Etter at fragilt X-undersøkelse og kromosomal mikroarray er gjort. Ved moderat PU, og ved lett PU med tilleggstilstander, for eksempel epilepsi, dysmorfe trekk, misdannelser osv. Ved eksomsekvensering, spesielt ved store paneler, bør det også sendes med prøver fra (biologiske) foreldre.
Heleksomsekvensering og helgenomsekvensering	Brukes for tiden bare i studiesammenheng.
Karyotyping	Er langt på vei erstattet av kromosomal microarray. Kan være aktuelt for å kartlegge store kromosomale strukturforandringer som translokasjoner, balanserte og ubalanserte, og ringkromosomer. Kan også være aktuelt ved helt spesifikk mistanke om visse kromosomfeil som trisomi 21 eller kjønnskromosomavvik, selv om de også vil vises på kromosomal mikroarray.
MLPA (multiplex ligand-dependent probe amplification)	Kan brukes til å identifisere delesjoner av et enkeltgen eller et eller flere eksoner i et gen, og kan være aktuelt ved spesifikk mistanke.
Sangersekvensering	Er langt på vei erstattet av eksomsekvensering. Kan være aktuelt ved helt spesifikk mistanke til sykdomsgivende varianter i et spesielt gen (f eks GLUT1-mangel ved påvist lavt spinalsukker).

16.2.1 Kromosomal microarray

Array-based comparative genomic hybridization (aCGH) er basert på sammenlikning av pasientens genom med et kontrollgenom og er egnet til å identifisere kopitallsvariasjoner i genomet, det vil si delesjoner og duplikasjoner av en gitt størrelse (p.t. 50 kB). SNParray (SNP=single nucleotide polymorfism) er en undersøkelse basert på identifikasjon av kjente polymorfismer gjennom hele genomet. Denne gir i praksis omtrent det samme som aCGH, men kan i tillegg til å finne kopitallsvariasjoner, også identifisere homozygote områder som kan være av betydning for å lete etter sykdomsgivende varianter i recessive gener og avsløre uniparentale disomier. Undersøkelsen gir 15-20 % diagnostisk utbytte, brukt som primær undersøkelse ved utviklingshemming eller medfødte anomalier, mens konvensjonell karyotyping gir ca 3 % diagnostisk utbytte (111). Kromosomal mikroarray bør være gjort før en eventuell eksomsekvensering.

16.2.2 Fragilt X-undersøkelse

På grunn av hyppig forekomst, stor potensiell betydning for pasientens familie og at det er en relativt rimelig undersøkelse, skal det gjøres fragilt X-undersøkelse før eventuell eksomsekvensering. Triplett-utvidelser fanges ikke opp av eksomsekvensering.

16.2.3 Eksomsekvensering

Eksomsekvensering er egnet til å identifisere sekvensvarianter i enkelt gener, men fanger ikke opp kopitallsvariasjoner, hverken av eksoner eller større forandringer. Derfor skal kromosomal mikroarray gjøres først. Eksomet er de kodende delene (genene) av DNAet og utgjør ca 1-2 % av det totale arvematerialet (genomet). Ved eksomsekvensering er de kodende delene hentet ut og det sekvenseres mange gener parallelt. Det vanlige er å vurdere utvalgte gener (paneler) ut fra spørsmålsstilling. Det kan prinsipielt gjøres på to måter, enten ved å plukke ut og sekvensere de genene som er interessante, eller ved å sekvensere hele eksomet og deretter bioinformatisk filtrere ut og åpne de genene (det panelet) som er relevant for problemstillingen. Bioinformatisk filtrering innebærer også at en ved manglende funn kan gjøre ny filtrering mot et annet panel og åpne dette uten å gjøre selve sekvenseringen på nytt. En skal være oppmerksom på at denne typen sekvensering bare identifiserer sekvensvariasjoner i genene, men ikke delesjoner eller duplikasjoner av hele eksoner. Alle gener som inngår dekkes heller ikke alltid like godt. Det betyr at dersom det er spesifikk mistanke om sykdom knyttet til spesielle gener, kan det være aktuelt med andre undersøkelser, for eksempel MLPA (vurdering av delesjon av et eller flere eksom) dersom dette er tilgjengelig for det aktuelle genet. En kan heller ikke finne triplett-utvidelser som for eksempel fragilt X.

Det mest relevante genpanelet ved utredning av mulig utviklingshemming er DDD-panelet (Deciphering Developmental Disorders) (112), som for tiden inneholder ca. 1600 gener. Dette kan benyttes ved moderat utviklingshemming, men også ved lett utviklingshemming med tilleggstilstander, for eksempel epilepsi, dysmorfe trekk og misdannelser. I dette panelet inngår en rekke kjente gener for epileptisk encefalopati. Det finnes for eksempel også et panel for cortikale misdannelser (herunder også mikro- og makrocefali) og primære ciliære forstyrrelser. Utvalget endres kontinuerlig, og informasjon om panelene finnes på laboratorienes nettsider, eller ved å kontakte dem direkte.

En utfordring ved undersøkelse av så mange gener på en gang, er funn av varianter med usikker betydning. En del varianter kan siles ut ved hjelp av databaser over kjente normalvarianter. Det gjøres også vurdering av hvilken praktisk betydning en variant har for det endelige genproduktet (proteinet), for eksempel et forkortet produkt, eller om det gir forandringer på bindingssteder. Dersom en usikker forandring sitter i et område som er konservert (uendret) hos mange arter, øker det også sannsynligheten for at det kan være av betydning. Ved eksomsekvensering, spesielt ved store paneler, skal det også sendes med prøver fra biologiske foreldre, så fremt det er mulig. Dette for å kunne sammenlikne funn hos barnet med foreldrenes arvestoff (trio-undersøkelse). Ved utilgjengelige foreldreprøver bør undersøkelsen drøftes med genetiker.

16.2.4 Heleksomsekvensering og helgenomsekvensering

Heleksomsekvensering og helgenomsekvensering er ikke allment tilgjengelig i klinikken, men brukes til forskningsformål. Slik omfattende sekvensering vil kunne innebære store antall varianter av usikker klinisk betydning og dessuten utilsiktede funn av sykdomsgivende varianter uten behandlingsmulighet og uten relasjon til den aktuelle problemstillingen.

16.2.5 Karyotyping

Karyotyping er langt på vei erstattet av kromosomal microarray som kan identifisere forandringer av langt mindre størrelse. Karyotyping kan fremdeles være aktuelt 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.

16.2.6 MLPA

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

16.2.7 Sangersekvensering

Sangersekvensering er sekvensering av enkeltgener, som langt på vei er erstattet av eksomsekvensering ved etiologisk utredning av mulig utviklingshemming. Ved slik sekvensering av flere gener, vil kostnaden etter hvert overstige prisen for en eksomsekvensering og er dermed lite lønnsom. Det kan også være vanskelig å treffe riktig gen, ettersom genotype og fenotype kan vise stor variasjon ved mange tilstander. Sangersekvensering kan være aktuelt ved helt spesifikk mistanke til sykdomsgivende varianter i et spesielt gen (for eksempel GLUT1-mangel ved påvist lavt spinalsukker). Enkelte gener kan også være dårlig dekket ved eksomsekvensering, og igjen kan det ved spesifikk mistanke være aktuelt med undersøkelse av enkeltgener.

16.2.8 Prøvetaking og utfylling av rekvisisjoner til genetisk analyse

På rekvisisjonen er det viktig å få med eventuelt slektskap mellom foreldrene og eventuelt inngifte bakover i generasjonene. Opplysninger om liknende tilstander i familien er også relevant. Tegn gjerne et slektstre (pedigree). Nøyaktige og utfyllende kliniske opplysninger gir grunnlag for bedre svar og rådgivning om andre aktuelle undersøkelser fra laboratoriets side. Det kan også være nyttig å kontakte genetiker/laboratorielege for veiledning og forslag dersom det er usikkerhet om hva det er hensiktsmessig å rekvirere.

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

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

16.2.9 Nyttige nettsider

For informasjon om analyser og genetiske laboratorier i Norge, se nettsiden til genetikkportalen. Se også nettsidene til Online mendelian inheritance in man og Genereviews.

16.3 Andre undersøkelser

16.3.1 Metabolske undersøkelser

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

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

Det anbefales en trinnvis undersøkelse for metabolske sykdommer. Generelt trengs det heparinplasma og urin som fryses ned så fort den kommer til laboratoriet. Barnet bør være fastende (12;113;114).

Se vedlegg 2 for oversikt over aktuelle metabolske undersøkelser.

16.3.2 MR og CT

Hos de fleste barn med utviklingshemming er det ikke behov for MR-undersøkelse, med mindre det foreligger tilleggssymptomer.

Screeningundersøkelser av personer med utviklingshemming avdekker sjelden strukturelle forandringer i hjernen (2;115;116). Følgende tilleggssymptomer vil bidra til at det er aktuelt med MR-bilde av hodet og/eller hele spinalkanalen (1;2;63;115;116):

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

Sistnevnte kan spesielt være symptom på en progredierende nevrologisk lidelse.

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

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

16.3.3 EEG

Ved utredning av utviklingshemming må en være oppmerksom på og etterspørre eventuelle anfallssuspekterte episoder og tap av ferdigheter. Epilepsi er en klinisk diagnose, og EEG er et hjelpemiddel for å understøtte diagnose og klassifisere anfall og epilepsitype. Indikasjon for EEG er primært mistanke om epileptiske anfall eller forstyrrende epileptisk aktivitet, og bør ikke utføres rutinemessig av barn uten klinisk mistanke (2).

16.3.4 Spinalpunksjon

Spinalpunksjon er anbefalt hos barn med mistanke om nevrodegenerative og nevrometabolske sykdommer. Disse pasientene har ofte tilleggssymptomer, som for eksempel epilepsi og/eller bevegelsesforstyrrelse (117).

Det er også anbefalt å ta celletall, glukose, protein, antistoffer, immunglobuliner samt aminosyrer, laktat og pyruvat og eventuelt spesialprøver (113).

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 (118;119).

16.3.5 Urin

Urinundersøkelser vil i all hovedsak brukes for å avdekke metabolske tilstander hos barn med psykisk utviklingshemming. Indikasjon og mulige metabolske årsaker til utviklingshemming omhandles i avsnittet om mitrokondriell og metabolsk sykdom i kapittel 3.1.4.

16.3.6 Syn og hørsel

Det er dokumentert at barn med psykisk utviklingshemming oftere har en kombinert syns- og hørselshemming enn andre barn på samme alder (120).

Barn som er født blinde har en økt risiko for psykisk utviklingshemming, for eksempel barn med optisk nerve hypoplasi (ONH), særlig ved bilateral ONH. Det er også beskrevet høyere forekomst av utviklingshemming hos barn som er blinde av andre årsaker (121;122).

Derimot finnes det evidens for at døvhet ikke har noe sammenheng med akademisk prestasjon og at disse barna ofte har normalt evnenivå (123).

Døvblindhet finnes oftere hos barn med dyp eller alvorlig utviklingshemming. Derfor er det diskutert om syns- og hørselshemming er underdiagnostisert hos barn med utviklingshemming (120;124).

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

17 DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET

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

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

Barn med utviklingshemming har ofte økt forekomst av flere samtidige tilstander. Autismespekterforstyrrelser, hyperkinetiske forstyrrelser og psykiske lidelser, eksempelvis depresjon, angst og tvangslidelser forekommer hos 30-70 % av barn med utviklingshemming (3;125). Det er forstyrrelser som i høy grad påvirker funksjon og livskvalitet hos barnet og er derfor viktig å fange opp.

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

Noen av de mest vanlige komorbide og mulige differensialdiagnostiske tilstandene hos barn med utviklingshemming er hyperkinetiske forstyrrelser, autismespekterforstyrrelse, spesifikke utviklingsforstyrrelser og psykiske vansker.

17.1 Hyperkinetiske forstyrrelser

I ICD-10 beskrives hyperkinetiske forstyrrelser i F90. I diagnosemanualen DSM-5 (126) benyttes Attention Deficit/Hyperactivity Disorder (AD/HD) som betegnelse for tilstanden. Forkortelsen ADHD brukes ofte i klinisk sammenheng.

Anbefalinger

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

17.1.1 Om ADHD og utviklingshemming

Det beskrives høyere forekomst av ADHD i populasjonen med utviklingshemming enn i befolkningen generelt, og høyere forekomst ved mer alvorlige grader av utviklingshemming. ADHD ved alvorlig eller dyp

utviklingshemming er ofte preget av høyere forekomst av hyperaktivitet. Det beskrives betydelig økt forekomst av ADHD ved enkelte kjente tilstander, som ASF, fragilt X-syndrom og Williams syndrom (127;128).

Hos noen barn er ADHD-diagnosen satt først, mens en senere får mistanke om at det også foreligger en utviklingshemming. ADHD kan også være en mulig differensialdiagnose til utviklingshemming. Barn med ADHD kan fungere innen alle evnenivåer, både over og under gjennomsnittet. I litteraturen beskrives det et generelt redusert nivå på evnetester hos en stor del av populasjonen med ADHD. Det kan dels skyldes at oppmerksomhets- og hyperaktivitetsforstyrrelsen påvirker kognisjon, og dels at det er flere med utviklingshemming som ikke har fått diagnosen blant barn med ADHD (128;129).

Ved mistanke om ADHD bør barnet utredes nærmere, enten i HABU eller i psykisk helsevern for barn og unge (130). Ansvarsfordelingen bør være avklart ved det enkelte helseforetak. Ved utredning bør Nasjonal faglig retningslinje for utredning, behandling og oppfølging av ADHD/Hyperkinetisk forstyrrelse (131) benyttes.

Det er vanlig å benytte anerkjente skjemaer for kartlegging av atferd i utredningen, for eksempel ADHD Rating Scale – IV (ADHD-RS-IV) (65). For barn med en lettere grad av utviklingshemming bør disse benyttes. Det er imidlertid få kartleggingsverktøy som er tilpasset personer med utviklingshemming, spesielt de mer alvorlige gradene (127). Sjekklistene Aberrant Behaviour Checklist-Community supplementary manual (ABC-C) (132) og Developmental Behavior Checklist (DBC) (133) er utviklet for å måle atferdsmessige/følelsesmessige vansker hos personer med utviklingshemming. Det kan være aktuelle kartleggingsverktøy selv om de også har begrensninger, som at de er utviklet basert på små utvalg og at barn med de alvorligste grader av utviklingshemming ikke er inkludert i normeringsgrunnlaget (132), eller at det er få spørsmål som er knyttet til ADHD (133).

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

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

Oppmerksomhetsproblematikk vil kunne påvirke testprestasjoner negativt. Det er viktig å være oppmerksom på at barn og unge som har en ADHD-diagnose og som har store oppmerksomhetsvansker, kan underyte på standardiserte evnetester. Det kan være behov for ekstra tilpassing av testsituasjonen, for eksempel å dele den opp i kortere økter. Når det gjelder disse barna er det viktig å legge vekt på informasjon om adaptiv fungering. Observasjon i barnets vante miljø vil kunne gi nyttig informasjon om barnets fungering.

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

17.2 Autismespekterforstyrrelser

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

Anbefalinger

- Ved mistanke om ASF bør utredning gjennomføres i tråd med Regional retningslinjene for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelser.
- For barn med alvorlig utviklingshemming eller andre tilleggsvansker, kan det være behov for å bruke tilpassede eller egne kartleggingsskjema ved utredning av ASF.
- Barn og unge med diagnostisert ASF og mistanke om mulig utviklingshemming bør gjennomgå en kognitiv utredning rundt skolestart.
- Diagnostisering av mulig utviklingshemming bør foretas etter at tilrettelegging av omgivelser med tanke på ASF er etablert.

17.2.1 Om autismespekterforstyrrelser og utviklingshemming

Det er en høy samtidig forekomst av ASF hos barn med utviklingshemming. En studie refererer til en komorbiditet på 28 % i en gruppe barn med utviklingshemming (3). 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 % (134).

ASF kan diagnostiseres ved 2-3 årsalder, og i en del tilfeller enda tidligere (65). Mange barn med dobbeltdiagnosen vil dermed få en ASF-diagnose før en eventuell utviklingshemming blir diagnostisert. Samtidig vil det ved en del tilstander hvor det er kjent årsak til utviklingshemmingen, som for eksempel Down syndrom, oftere bli satt en diagnose innen autismespekteret senere enn ellers (135).

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

Ved mistanke om ASF, bør barnet utredes i tråd med Regional retningslinjer for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelse (65). Det kan være nødvendig å tilpasse eller anvende egne kartleggingsskjema for vurdering av ASF hos barn med alvorlig eller dyp utviklingshemming, for eksempel Developmental Behavior Checklist (DBC) (133) i stedet for, eller i tillegg til øvrige verktøy.

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

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

17.3 Spesifikke utviklingsforstyrrelser

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

Anbefalinger

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

17.3.1 Om spesifikke utviklingsforstyrrelser og utviklingshemming

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

Ved spesifikke utviklingsforstyrrelser har barnet vansker med læring på et eller flere områder som ikke samsvarer med det generelle kognitive nivået (41). Det åpnes for at en spesifikk utviklingsforstyrrelse kan være en tilleggsdiagnose ved utviklingshemming, for eksempel ved en betydelig svekkelse i språklige ferdigheter i forhold til ikke-språklige funksjoner. Spesifikke utviklingsforstyrrelser defineres imidlertid ofte som en spesifikk lærevanske med evnenivå innenfor normalområdet (136) og er viktig differensialdiagnostisk i utredning av mulig utviklingshemming.

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

Spesifikke utviklingsforstyrrelser følges oftest opp i 1. linjetjenesten/PPT, men det kan være behov for videre utredning av barn med omfattende vansker, for eksempel ved store språk- og kommunikasjonsvansker. Det bør være avklart på systemnivå i det enkelte HABU om videre utredning i slike tilfeller foretas i HABU eller Statped.

17.4 Psykiske vansker

I ICD-10 beskrives atferdsforstyrrelser og følelsesmessige forstyrrelser hos barn under F90-99.

Anbefalinger

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

17.4.1 Om psykisk helse og utviklingshemming

Det beskrives en betydelig økt forekomst av psykiske lidelser blant personer med utviklingshemming, sammenlignet med personer uten utviklingshemming (137;138). Den økte forekomsten av psykiske lidelser kan ha flere årsaker. I noen tilfeller kan det forstås som en konsekvens av kognitiv overbelastning på grunn av krav og forventninger som barnet ikke mestrer (137). Når det er spørsmål om både utviklingshemming og atferdsmessige/følelsesmessige vansker, er det nødvendig å foreta differensialdiagnostiske overveielser.

Den psykiske helsetilstanden hos barn og ungdom, vil erfaringsmessig kunne påvirke både adaptiv fungering og ytelser i mer formelle testsituasjoner. Fagpersoner i HABU bør i forbindelse med utredning fange opp tegn på psykiske lidelser, eventuelt foreta egne observasjoner eller screeninger. Miljømessige forhold og tegn på kognitiv overbelastning bør vurderes. Somatiske årsaksforklaringer som grunnlag for endring i atferd og følelsesuttrykk må alltid undersøkes. Ved behov bør det sørges for diagnostisk utredning av psykiske vansker.

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

Prioriteringsveileder – habilitering av barn og unge i spesialisthelsetjenesten (139) og Prioriteringsveileder – psykisk helsevern for barn og unge (130) beskriver ansvarsforholdet mellom HABU og psykisk helsevern for barn og unge nærmere.

Ved usikkerhet knyttet til differensialdiagnoser, bør det foretas en ny vurdering av mulig utviklingshemming på et senere tidspunkt, og etter at tilrettelegging og eventuell behandling for følelsesmessige og atferdsmessig problematikk er iverksatt.

18 SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON

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

Anbefalinger

- Diagnosen psykisk utviklingshemming skal stilles når evnenivå og adaptive ferdigheter er pålitelig utredet, samsvarer og tilfredsstillende kriteriene for diagnosen.
- Diagnostiseringen bør bygge på en tverrfaglig vurdering, slik at psykososiale, motoriske og medisinske forhold som kan påvirke prestasjoner på tester inngår.
- Fra 5-årsalderen, og senest i løpet av barneskolealder, bør diagnosen utviklingshemming som hovedregel kunne stilles og grad av utviklingshemming vurderes.
- Hos barn under 5 år anbefales det at en ved åpenbar utviklingshemming, benytter diagnosen F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming i påvente av en mer pålitelig vurdering av evnenivå og adaptive ferdigheter.
- Dersom evnenivået er høyere enn de adaptive ferdighetene, bør evnenivået benyttes for å presisere grad av utviklingshemming.
- Dersom de adaptive ferdighetene med sikkerhet er høyere enn evnenivået bør de adaptive ferdighetene styre vurderingen av grad av utviklingshemming. Dette er en kompleks vurdering, og i disse situasjonene må en ta stilling til følgende aspekter og mulige feilkilder:
 - Evnetestene er i hovedsak psykometrisk sterkere og mer presise enn skjønnsmessige og standardiserte vurderinger av adaptiv atferd.
 - Kunstig høye resultater på vurdering av adaptiv atferd er vanlig, mens det forekommer svært sjelden på evnetester.
 - Det kan være svært vanskelig å vurdere persist omfanget av hjelp et barn mottar i et beskyttende sosialt miljø.
- 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.
- Atferdsvansker bør kodes med bruk av underklassifikasjon på fjerdetegnsnivå sammen med diagnosene F70-F79.
- Enkelte barn bør innkalles til retesting og eventuelt fornyet årsaksutredning i HABU innen tre år. Det gjelder:
 - Barn som får diagnosen F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming.
 - Barn under 5-6 år hvor en har skjellig grunn til å anta at barnet har utviklingshemming, men hvor en av ulike grunner ikke har kunnet konkludere.
 - Barn med utviklingsforstyrrelse av skoleferdigheter, eller blandet utviklingsforstyrrelse av spesifikke ferdigheter, og som er i grenseland for utviklingshemming (F80-83).

18.1 Diagnostisering av utviklingshemming

Diagnostisering av utviklingshemming baserer seg på en helhetlig vurdering av all tilgjengelig og relevant informasjon om barnet eller ungdommen (41). Noen av faktorene som inngår i en slik helhetsvurdering er

kliniske funn, psykometriske testresultater, barnets tilpasningsatferd, kulturell bakgrunn og somatiske- og psykiske tilleggsvansker.

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

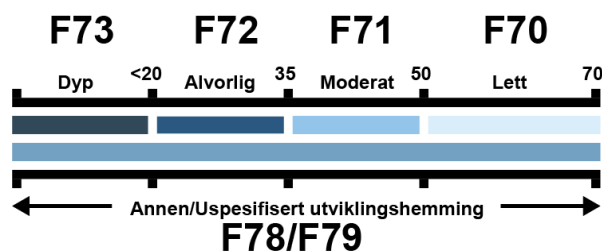
Hos de fleste barn er det godt samsvar mellom adaptive ferdigheter og evnenivå, og da kan den diagnostiske vurderingen være relativt ukomplisert.

I de fleste tilfeller kan diagnosen stilles og graderes i løpet av barneskolealder, og mange får diagnose og grad av utviklingshemming vurdert året før skolestart.

18.2 Gradering av psykisk utviklingshemming

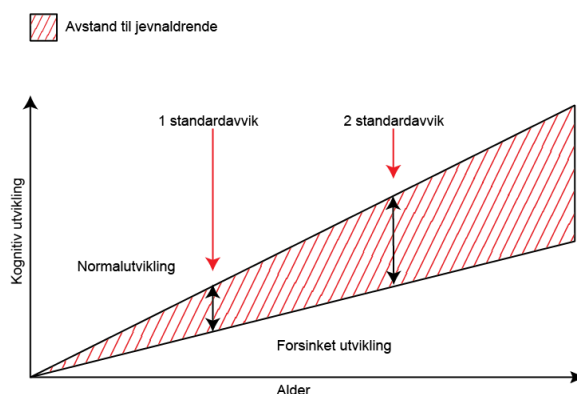
Diagnosemanualen skiller mellom diagnosene lett (F70), moderat (F71), alvorlig (F72) og dyp utviklingshemming (F73), i tillegg til diagnosene annen psykisk utviklingshemming (F78) og uspesifisert utviklingshemming (F79). Hvilken diagnose som er den riktige avhenger av hvor reduserte de kognitive evnene og adaptive ferdighetene er (F70-73), om barnet har sensoriske eller motoriske vansker som gjør presis diagnostisering vanskelig (F78) eller om det ikke foreligger tilstrekkelig informasjon til å gradere utviklingshemmingen (F79). Se figur 3.

Figur 3. Illustrasjon av ulike grader av utviklingshemming.



Hvor alvorlig utviklingshemmingen er, bestemmes av i hvor stor grad kognitive evner og adaptive ferdigheter avviker fra jevnaldrende. I begrepet utviklingshemming ligger det en erkjennelse av at det er utviklingen som er hemmet og går saktere enn hos jevnaldrende, se figur 4. Avstanden til de jevnaldrende vil kunne øke med alderen på tross av positiv utvikling. Det innebærer at barnet kan tilfredsstille kriteriene for ulike grader av utviklingshemming på ulike tidspunkter i sin utvikling.

Figur 4. Illustrasjon av hvordan man tenker seg den kognitive utviklingen til barn med forsinket utvikling eller en utviklingshemming, sett opp mot deres jevnaldrende.



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

Ved åpenbar utviklingshemming benyttes gjerne diagnosen F79 Uspesifisert psykisk utviklingshemming i påvente av en mer pålitelig vurdering av evnenivå og adaptive ferdigheter.

Dersom en mistenker utviklingshemming hos barn under 5 år, men avstanden til jevnaldrende fremdeles ikke krysser grensen for utviklingshemming, eller resultatene er tvetydige, kan diagnosene F83 Blandet utviklingsforstyrrelse i spesifikke ferdigheter, F88 Annen forstyrrelse av psykologisk utvikling, eller F89 Uspesifisert forstyrrelse av psykologisk utvikling benyttes. Alternativt kan R62.0 Forsinket oppnåelse av utviklingsmilepæler brukes.

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

Vanskene til barn med lett utviklingshemming blir ofte mer synlige rundt skolestart, men generelt vil utviklingshemming kunne identifiseres fra 5-årsalderen. Fra rundt denne alderen bør også utviklingshemmingsdiagnose som hovedregel kunne stilles og grad av utviklingshemming vurderes.

18.3 Vurdering av fjerdetegnsnivå

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

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

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

Utredning av atferdsvansker og vurdering av alvorlighetsgrad bør være gjenstand for en tverrfaglig utredning og vurdering. De som skal utrede og vurdere alvorlighetsgrad av atferdsvansker, bør ha kjennskap til lovverket som regulerer bruk av tvang og makt overfor enkelte personer med psykisk utviklingshemming (140).

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

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

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

I rapporten bør det fremkomme en beskrivelse av atferdsvanskene, på hvilke arenaer de forekommer, hyppighet og intensitet.

Blir det vurdert at barnet har atferdsvansker som krever videre oppfølging, bør dette tas opp og drøftes på tilbakemeldingsmøter med foreldre og kommunale instanser. Det bør avklares om HABU skal bistå med

videre utredning og veiledning på aktuelle tiltak i samarbeid med PPT eller kommunale instanser. Se også kapittel 21 og 22 om tilbakemelding etter utredning.

18.4 Diagnostisering ved svakere adaptive ferdigheter enn evnenivå

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

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

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

18.5 Diagnostisering ved svakere evnenivå enn adaptive ferdigheter

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

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

18.6 Bruk av klinisk skjønn

Bruken av standardiserte evnetester og spørreskjemaer i utredningen av utviklingshemming bidrar til å sikre at alle som utredes vurderes etter de samme kriteriene.

Samtidig skal man være oppmerksom på at evnetester ikke nødvendigvis har tilsvarende reliabilitet og validitet for barn og unge med utviklingshemming, som for barn som følger normalutvikling (141;142). Det kan for eksempel være vanskeligere å etablere den samarbeidsrelasjonen som skal til for å sikre pålitelige testresultater (71;143). Det kan være fordi barnet ikke forstår hensikten med utredningen, eller er vant til å få mye hjelp og tilbakemelding når de jobber med lignende oppgaver i hverdagen.

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

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

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

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

Tabell 3. Oversikt over hvilke diagnosekoder som i dag er vanlige å bruke ved utredning av barn med forsinket utvikling og utviklingshemming i HABU.

ICD-10	
F70-F73	Lett, moderat, alvorlig eller, dyp psykisk utviklingshemming brukes når det er grunnlag for det.
F78	Annen psykisk utviklingshemming brukes dersom barnet har åpenbar utviklingshemming, men sensoriske eller motoriske begrensninger gjør standardisert utredning vanskelig.
F79	Uspesifisert psykisk utviklingshemming brukes ved åpenbar utviklingshemming, særlig hos barn under 5 år i påvente av en mer pålitelig vurdering av evnenivå og adaptive ferdigheter.
F83 F88 F89 R62.0	Blandet utviklingsforstyrrelse i spesifikke ferdigheter (F83), Andre forstyrrelser av psykologisk utvikling (F88) eller Uspesifisert forsinkelse i psykologisk utvikling (F89) brukes dersom en mistenker utviklingshemming hos barn under 5 år, men avstanden til jevnaldrende fremdeles ikke krysser grensen for utviklingshemming eller resultatene er tvetydige. Alternativt R62.0 Forsinket oppnåelse av utviklingsmilepæler

18.7 Uenighet om testresultatene

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

18.8 Retesting i HABU

Dersom det av ulike grunner ikke er mulig å konkludere når det gjelder spørsmålet om en mulig utviklingshemming eller gradering av alvorlighet, bør HABU ta ansvaret for å innkalle barnet til en ny utredning innen tre år. Det kan gjelde barn under 5-6 år hvor en har grunn til å anta at barnet har en utviklingshemming, men at valid testing ikke har vært mulig å gjennomføre. Det samme gjelder hvis det ikke har vært mulig å konkludere med grad av utviklingshemming, eller at barnet blir vurdert å være i grenseland for utviklingshemming.

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

19 SKRIFTLIG RAPPORT

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

Anbefalinger

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

19.1 Innhold i rapporten

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

Rapporten bør inneholde faglige anbefalinger for tiltak basert på utredningen som er gjort. Anbefalingene må være realistiske og beskrevet på en forståelig måte. Anbefalingene bør drøftes på tilbakemeldingsmøte med foreldre, fastlege og kommunale instanser, se kapittel 21 og 22.

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

Det bør fremgå i rapporten om det er avtalt retesting eller annen oppfølging i HABU.

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

19.2 Bruk av kvalitative begreper

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

Innen de kliniske fagmiljøene brukes i dag ulike kvalitative kategoriseringer. Det anbefales at en bruker de kvalitative kategoriene som brukes i manualene til Wechsler-testene. Se tabell 4.

Tabell 4: Kvalitative kategorier av skalerte skårer, FSQ- og indeksskår (78)

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

19.3 Resultatbeskrivelser

For å sikre lik praksis i habiliteringstjenestene, anbefales det at en benytter de kvalitative kategoriene fra WISC-V-manualen, se tabell 4. WISC-V-manualen anbefaler også at konfidensintervallet blir oppgitt når en rapporterer testresultater.

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

Norsk Nevropsykologisk Forening anbefaler at det fremgår hvilke tester og kartleggingsinstrumenter som er benyttet, og at tallgrunnlaget for den kvalitative beskrivelsen av testresultatene gjøres tilgjengelige for kvalifisert helsepersonell. Videre anbefales det at tabeller og visuelle fremstillinger av testresultatene benyttes i rapporten (144).

19.4 Tilpasset informasjon til barn og ungdom

For å sikre at barn og ungdom får en forståelse for sin diagnose, kan et hefte med tilpasset informasjon være nyttig. Hftet kan med fordel inneholde bilder og illustrasjoner som gjør det enklere for barnet/ungdommen å forstå innholdet og formidle det til andre.

20 HELSEKRAVENE FOR FØRERRETT

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

Anbefalinger

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

20.1 Informasjon til ungdom og foreldre før og etter utredning

Allerede i forberedende samtale med ungdom og foreldre kan det være aktuelt å informere om helsekravene for førerrett. Helsekrav er oppfylt for førerkortgruppe 1 dersom relevant spesialist vurderer at personen fyller helsekravene. Dette er hovedsakelig aktuelt for ungdommer som ligger omkring øvre grense for psykisk utviklingshemming. For førerkortgruppe 2 og 3 er ikke helsekravet oppfylt på grunn av økte krav til trafikksikkerhet. Førerkortgruppe 1 består av de lettere klassene motorvogner som moped, motorsykel, personbil, beltekjøretøy og traktor(145;146).

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

- spesialist må vurdere om helsekravene er oppfylt og om funksjonsnivået er forenlig med sikker føring av motorvogn
- helsekravene også gjelder ved øvingskjøring (145;147)
- dersom spesialistens vurdering er positiv, kan ungdommen gjennomføre føreropplæring - ungdommen må bestå praktisk og teoretisk førerprøve under ordinære betingelser
- diagnosen kan ha betydning for valg av videregående utdanning og fremtidig yrke på grunn av begrensningen knyttet til helsekrav for førerkortgruppe 2 og 3
- HABU har meldeplikt til Fylkesmannen hvis ungdommen har førerkort på for eksempel moped eller traktor, og at ungdommen vil motta en skriftlig anmodning fra HABU om ikke å føre motorvogn før helsekravene er vurdert
- trafikkskolene ikke krever helseattest før gjennomføring av trafikkalt grunnkurs eller ved oppstart av kjøreopplæring

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

20.2 Tidspunkt for vurdering av helsekravene

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

For at HABU skal vurdere helsekravene for førerrett før ungdommen fyller 18 år, bør det etter evneutredning fremkomme informasjon om at ungdommen har et funksjonsnivå som tilsier at helsekravene kan være oppfylt. Førerkortvurderingen skal da gjennomføres i tråd med gjeldende lovverk og aktuelle veiledere. For mer informasjon se Forskrift om førerkort (145) og Førerkortveilederen fra Helsedirektoratet (146), samt Psykologforeningens faglige veileder i førerkortsaker (148).

20.3 Meldeplikt

Ved utredning og diagnostisering av utviklingshemming hos ungdom som allerede har førerkort, plikter psykolog og lege å melde fra til fylkesmannen om at helsekravene ikke er oppfylt, eller ikke er vurdert. Skriftlig anmodning mot å føre motorvogn skal også gis til ungdommen. For mer informasjon se også Førerkortveilederen kapittel 2. Førers ansvar, alder, egenerklæring og legens meldeplikt (146).

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

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

21 TILBAKEMELDING TIL BARN, UNGDOM OG FORELDRE

Det er av stor betydning at HABU har gode rutiner for å gi tilbakemelding til barn, ungdom og foreldre etter utredning. Målet er at de skal få en god forståelse av diagnosen og hvilke konsekvenser funksjonsvanskene til barnet eller ungdommen kan gi i hverdagen, og hvilke hjelpetiltak som kan være aktuelle.

Anbefalinger

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

21.1 Tilbakemelding etter utredning

Helsepersonell plikter å gi tilpasset informasjon om diagnosen, om mulig årsak og hvilke hjelpetiltak som kan være aktuelle (48). 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 (49). Bruk av visuelle hjelpemidler kan understøtte informasjonen som gis.

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

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

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

Diagnosen psykisk utviklingshemming må formidles med empati, og på en måte som både barnet, ungdommen og foreldre kan forstå. For mange vil begrepene knyttet til utredning og diagnose være ukjent. Det anbefales å benytte visuell støtte og skriftlig informasjon, som tilpasses mottakeren av informasjonen.

21.2 Temaer som bør tas opp ved tilbakemelding etter utredning

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

Følgende tema bør alltid inkluderes ved tilbakemelding etter utredning:

- resultatene fra den diagnostiske utredningen og informasjon om eventuell diagnose
- hvilke konsekvenser aktuell diagnose kan ha for hverdagen, både på kort og lang sikt
- anbefalinger for videre oppfølging/aktuelle tiltak
- eventuelt videre medisinsk utredning og behandling
- aktuelle tilbud om pasientopplæring og brukerorganisasjoner
- informasjon om kompetansetjenester for sjeldne diagnoser, dersom det er aktuelt

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

- rettigheter (hjelpetønad, utvidet antall sykedager, individuell plan og koordinator, støttekontakt og avlastning, kompenserte hjelpemidler m.m.)
- verge og samtykke
- utfordrende atferd
- psykisk helse
- fysisk helse
- venner og fritidsaktiviteter
- kartlegging av nettverk
- nettvett
- kropp og seksualitet
- prevensjon og graviditet
- utdanning/ skole
- førerkort

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

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

21.3 Bruk av tolk ved formidling av diagnose

Når barn, ungdom og foreldre med begrensede norskkunnskaper skal informeres om konklusjoner etter utredning, kan språkvansker og ulik forståelsesramme være en barriere for å sikre gjensidig forståelse i tilbakemeldingsprosessen. Det kan for eksempel være ulikheter i oppfatning av årsak til sykdom og funksjonsnedsettelse, og forståelse av hva et liv med funksjonsnedsettelse kan innebære.

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

Tilrettelagt kommunikasjon gjennom tolk og/eller kulturtolk kan være nødvendig for å gi forsvarlig helsehjelp og likeverdige helse- og omsorgstjenester. Det anbefales i utgangspunktet å bruke oppmøtetolk. Dette bør avklares med foreldre. Det kan også være nødvendig å forberede tolken i forkant av samtalen. For mer informasjon om bruk av tolk, se Veileder om kommunikasjon via tolk for ledere og personell i helse- og omsorgstjenester (149).

21.4 Mindreårige søsken

HABU skal avklare mindreårige søskens behov for informasjon og/eller oppfølging (48). Dette skal så langt som mulig avklares i samråd med foreldrene. Enkelte HABU ivaretar dette ansvaret ved å tilby søskenkurs eller individuelle samtaler med mindreårige søsken.

21.5 Tilbud om flere samtaler

For mange foreldre kan det å få informasjon om at barnet har fått en diagnose, gjøre så sterkt inntrykk at de blir mindre mottagelige for videre informasjon i samtalen (150). Det er også vanlig at spørsmål og tema en ønsker å drøfte, dukker opp i dagene og ukene etter samtalen. Det anbefales derfor å legge til rette for minst en oppfølgende samtale i HABU etter tilbakemelding, der det er behov for det (144).

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

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

21.6 Informasjon om opplæringstilbud og brukerorganisasjoner

Etter utredning kan det for mange være viktig å innhente mer kunnskap og informasjon om diagnosen. Det kan også være nyttig å treffe andre i samme situasjon og utveksle erfaringer. Etter utredning bør det derfor informeres om aktuelle opplæringstilbud og brukerorganisasjoner. På helsenorge.no finnes informasjon om diagnosen utviklingshemming og aktuelle brukerorganisasjoner.

21.7 Journalføring og informasjon til andre instanser

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

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

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

Det følger av helsepersonelloven § 33 at den som yter helsehjelp i sitt arbeid, skal være oppmerksom på forhold som kan føre til tiltak fra barnevernstjenesten. Hvis ungdommen eller foreldrene etter dialog om behovet for å dele informasjon med andre instanser fortsatt motsetter seg at andre instanser mottar informasjon, må HABU vurdere om det er grunnlag for å sende bekymringsmelding til barnevernstjenesten i følge vanlige prosedyrer.

22 TILBAKEMELDING TIL FASTLEGE OG KOMMUNALE INSTANSER

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

Anbefalinger

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

22.1 Tilbakemelding etter utredning

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

I tillegg til å motta rapporter etter utredning, er det for mange instanser nyttig å få en muntlig gjennomgang av konklusjoner etter utredning og hvilke konsekvenser funnene har for det enkelte barnet eller ungdommen. Det kan bidra til økt forståelse for barnets utfordringer og barnets behov for oppfølging og tilrettelegging.

Det må i dialog med aktuelle instanser avklares om de har den nødvendige kompetansen for å følge opp anbefalte tiltak, eller om det er aktuelt å inngå avtale om veiledningssamarbeid med HABU (151). Dersom det blir vurdert at barnet bør rehenvises på et senere tidspunkt, må det informeres om hvem som er ansvarlig for å innkalle eller henviser til ny utredning. Se kapittel 18.8. Retesting i HABU.

Dersom HABU har vurdert at barnet kan ha rett til individuell plan og koordinator, er det et tema som bør drøftes i møte med kommunale instanser (60).

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

23 METODERAPPORT

Mandat og målgruppe

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

Organisering og gjennomføring

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

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

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

Arbeidsgruppen har bestått av:

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

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

Brukermedvirkning

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

Andre som har bidratt underveis i arbeidet

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

De medisinske kapitlene har vært drøftet med regionalt nettverk for leger innen barnehabilitering. Flerkulturelt nettverk i HABU har gitt innspill til sjekklisten for anamnese og klinisk undersøkelse. RKT (Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi Helse Sør-Øst) har

kommet med innspill til kapitlet om differensialdiagnostikk og komorbiditet. Kapitlet om helsekravene for førerrett er konsultert med fagmiljøer som har erfaring med slike vurderinger. Juridisk seksjon ved Oslo Universitetssykehus har blitt konsultert i forhold til kapitlet om tilbakemelding til barn, ungdom og foreldre.

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

Kunnskapsgrunnlaget

Helsedirektoratets veileder for utvikling av kunnskapsbaserte retningslinjer (152) har vært retningsgivende i arbeidet med å utvikle retningslinjen.

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

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

Aktuelle fagbøker, testmanualer og offentlige dokumenter som er styrende for praksisen i HABU er inkludert i kunnskapsgrunnlaget.

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

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

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

Høring

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

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

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

Implementering

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

Referanser

1. Pivalizza P, Lalani SR. Intellectual disability in children: Evaluation for a cause. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 13. juli 2018; lest 2. januar 2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
2. Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D, et al. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2003;60(3):367-80.
3. Pivalizza P, Lalani SR. Intellectual disability in children: Definition, diagnosis, and assessment of needs. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 19. juli 2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
4. Strømme P, Valvatne K. Mental retardation in Norway: prevalence and sub-classification in a cohort of 30 037 children born between 1980 and 1985. *Acta Pædiatrica* 1998;87(3):291-6.
5. Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S, et al. Evaluation of mental retardation: recommendations of a Consensus Conference: American College of Medical Genetics. *Am J Med Genet* 1997;72(4):468.
6. Vissers LELM, Gilissen C, Veltman JA. Genetic studies in intellectual disability and related disorders. *Nature Reviews, Genetics* 2016;17:9-18.
7. Fragile X syndrome [nettdokument]. Genetics Home Reference[lest 26.08.2019]. Tilgjengelig fra: <https://ghr.nlm.nih.gov>
8. Strømme P, Hagberg G. Aetiology in severe and mild mental retardation: a population-based study of Norwegian children. *Dev Med Child Neurol* 2000;42(2):76-86.
9. Liu JS, Schubert CR, Walsh CA. Rare Genetic Causes of Lissencephaly May Implicate Microtubule-Based Transport in the Pathogenesis of Cortical Dysplasias. 4 utg.: Oxford University Press; 2012.
10. Orsini M, Andorinho de F, Ferreira AC, Damm de Assis AC, Magalhães T, Teixeira S, Bastos VH, et al. Cognitive impairment in neuromuscular diseases: A systematic review. *Neurol Int* 2018;10(2):7473-.
11. 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.
12. Sutton RV. Inborn errors of metabolism: Epidemiology, pathogenesis, and clinical features [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 2. mai 2019]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
13. Avdeling for nyfødtscreening. Nyfødtscreening [nettdokument]. Oslo universitetssykehus. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no>
14. 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).
15. Wu Y. Clinical features, diagnosis, and treatment of neonatal encephalopathy. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 19. april 2019]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
16. Ichord R. Stroke in the newborn: Classification, manifestations, and diagnosis. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 10. juli 2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
17. Barkoudah E, Glader L. Cerebral palsy: Epidemiology, etiology, and prevention. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 12. februar 2018; lest 25.09.18]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
18. 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.
19. Fagerlund Å, Autti-Rämö I, Kalland M, Santtila P, Hoyme EH, Mattson SN, et al. Adaptive behaviour in children and adolescents with foetal alcohol spectrum disorders: a comparison with specific learning disability and typical development. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2012;21(4):221-31.

20. Lohaugen 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(Suppl 2):67-75.
21. Dean JCS, Hailey H, Moore SJ, Lloyd DJ, Turnpenny PD, Little J. Long term health and neurodevelopment in children exposed to antiepileptic drugs before birth. *J Med Genet* 2002;39(4):251.
22. 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.
23. 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.
24. Garcia-Bermejo I, de Ory-Manchon F. Serological diagnosis of congenital infections and algorithms to improve diagnostic efficacy. *Enferm Infecc Microbiol Clin* 2015;33 Suppl 2:20-6.
25. Neu N, Duchon J, Zachariah P. TORCH infections. *Clin Perinatol* 2015;42(1):77-103.
26. Rawlinson WD, Boppana SB, Fowler KB, Kimberlin DW, Lazzarotto T, Alain S, et al. Congenital cytomegalovirus infection in pregnancy and the neonate: consensus recommendations for prevention, diagnosis, and therapy. *Lancet Infect Dis* 2017;17(6):e177-e88.
27. Lanzieri TM, Leung J, Caviness AC, Chung W, Flores M, Blum P, et al. Long-term outcomes of children with symptomatic congenital cytomegalovirus disease. *J Perinatol* 2017;37(7).
28. Whitley R. Neonatal herpes simplex virus infection. *Curr Opin Infect Dis* 2004;17(3):243-6.
29. Engman M-L, Adolfsson I, Lewensohn-Fuchs I, Forsgren M, Mosskin M, Malm G. Neuropsychologic Outcomes in Children With Neonatal Herpes Encephalitis. *Pediatr Neurol* 2008;38(6):398-405.
30. Syfilis - veileder for helsepersonell [nettdokument]. Oslo: Folkehelseinstituttet [oppdatert 07.04.19]. Tilgjengelig fra: <https://www.fhi.no>
31. Faglige retningslinjer for oppfølging og behandling av hiv [nettdokument]. Oslo: Norsk forening for infeksjonsmedisin [oppdatert 15.2.19]. Tilgjengelig fra: <http://hivfag.no>
32. Puthanakit JT, Ananworanich MJ, Vonthanak MS, Kosalaraksa MP, Hansudewechakul MR, Van Der Lugt MJ, et al. Cognitive Function and Neurodevelopmental Outcomes in HIV-infected Children Older Than 1 Year of Age Randomized to Early Versus Deferred Antiretroviral Therapy: The PREDICT Neurodevelopmental Study. *Pediatr Infect Dis J* 2013;32(5):501-8.
33. Coyne CB, Lazear HM. Zika virus - reigniting the TORCH. *Nat Rev Microbiol* 2016;14(11):707-15.
34. Pentima CD. Viral meningitis Management, prognosis, and prevention in children [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 12. april 2017]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
35. Hardarson HS, Kaplan SL, Fleisher GR, Nordli DR, Armsby CDE. Acute viral encephalitis in children: Clinical manifestations and diagnosis Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 13. november 2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
36. Rosenstein NE, Perkins BA, Stephens DS, Popovic T, Hughes JM. Meningococcal Disease. *N Engl J Med* 2001;344(18):1378-88.
37. Baraff LJ, Lee SI, Schriger DL. Outcomes of bacterial meningitis in children: A meta-analysis. *Pediatr Infect Dis J* 1993;12(5):389-94.
38. Kaplan SL. Bacterial meningitis in children: Neurologic complications. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 24. juni 2019; lest 12.10.2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
39. 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.
40. Kunnskapsbasert retningslinje om epilepsi. Epilepsibehandling [nettdokument]. Sandvika: Statens senter for epilepsi [oppdatert 18. februar 2019]. Tilgjengelig fra: <https://www.epilepsibehandling.no>
41. Sosial- og helsedirektoratet. ICD-10 Psykiske lidelser og atferdsforstyrrelser. Klinisk beskrivelser og diagnostiske retningslinjer. Oslo: Gyldendal akademisk.
42. Guidance on the Assessment and Diagnosis of Intellectual Disabilities in Adulthood [pdf]. Leicester, UK: The British Psychological Society.

43. Utredning ved diagnostisering av utvekkingsstørning. Ett konsensusdokument i Västerbottens län, landsting VI; 2015.
44. ICD-11 6A00 Disorders of intellectual development [database]. World Health Organization: WHO [lest 10. oktober 2018]. Tilgjengelig fra: <https://icd.who.int>
45. WHO releases new International Classification of Diseases (ICD 11) [nettdokument]. Geneva: World Health Organization: WHO [oppdatert 18. juni 2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.who.int>
46. Helsepersonelloven med kommentarer [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 28. juni 2018]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
47. Kven kan stille diagnosen psykisk utviklingshemming? [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 13. desember 2018]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
48. Lov om helsepersonell (Helsepersonelloven - hpl). LOV-2019-04-10-11. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no>
49. Lov om pasient- og brukerrettigheter (Pasient- og brukerrettighetsloven - pbrl). LOV-2018-06-15-38. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no>
50. Samtykke til helsehjelp [nettdokument]. Oslo: Barne- ungdoms- og familiedirektoratet [oppdatert 07. februar 2019; lest 12. juni 2019]. Tilgjengelig fra: <https://www.bufdir.no>
51. Barn og unges rett til medvirkning [nettdokument]. Oslo: Barne- ungdoms- og familiedirektoratet [oppdatert 02. april 2019]. Tilgjengelig fra: <https://www.bufdir.no>
52. Pasient- og brukerrettighetsloven med kommentarer Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
53. Nasjonal veileder for henvisninger til spesialisthelsetjenesten [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 2. november 2015]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
54. Veileder om rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator - Taushetsplikt og samtykke [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 03. desember 2018]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
55. Barn og unge med habiliteringsbehov – Samarbeid mellom helse- og omsorgssektoren og utdanningssektoren om barn og unge som trenger samordnet bistand (IS-2396) [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
56. Helsestasjon 0-5 år Nasjonal faglig retningslinje for det helsefremmende og forebyggende arbeidet i helsestasjon, skolehelsetjeneste og helsestasjon for ungdom [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 07. februar 2019]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
57. Charkaluk ML, Rousseau J, Calderon J, Bernard JY, Forhan A, Heude B, et al. Ages and Stages Questionnaire at 3 Years for Predicting IQ at 5-6 Years. *Pediatrics* 2017;139(4).
58. Henvisning til habilitering av barn og unge i spesialisthelsetjenesten. Sunnaas [nettdokument]. Nesodden: Sunnaas sykehus - koordinerende enhet [oppdatert 9. november 2018]. Sjekkliste. Tilgjengelig fra: <https://www.sunnaas.no>
59. Smith L, Ulvund SE. Spedbarnsalderen. 2 utg. Oslo: Universitetsforlaget; 1999.
60. Rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 3. desember 2018]. Nasjonal veileder. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
61. Millcreek of Magee Treatment Center. Signs & Symptoms of Intellectual Disabilities. Millcreekmagee [database]. Magee: Millcreek [lest 14.3.2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.millcreekmagee.com>
62. Xiaoyan Ke, Jing Liu. Intellectual Disability. I: Rey JM, Martin A, red. e-Tekstbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions' (IACAPAP); 2011. Tilgjengelig fra: <http://iacapap.org>
63. Utviklingsstørning/intellektuell funksjonsnedsettning. Riktlinjer för medicinsk utredning, [pdf]. Svensk neuropediatrik förening. Tilgjengelig fra: <http://snpf.barnlakarforeningen.se>
64. Eknes J. Hva er utviklingshemming? Definisjon og begrepsbruk. SOR rapport 2014;(Årg. 60, nr. 6):94-101.
65. Regional retningslinje for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelse [pdf]. Helsebiblioteket: Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og Narkolepsi. Helse Sør-Øst [oppdatert 2013].

66. Retningslinje for oppfølging av barn med Downs syndrom. Oslo Universitetssykehus [nettdokument]. Oslo: Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU). Regional retningslinje]. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no>
67. CP-registeret - Et nasjonalt medisinsk kvalitetsregister. Sykehuset i Vestfold [nettdokument]. Tønsberg: Sykehuset i Vestfold. Skjemaer, vedtekter og verktøy]. Tilgjengelig fra: <https://www.siv.no>
68. Wechsler D. WPPSI-IV Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence. Norsk versjon 2015 [Manual]. 4 utg. Bromma: Pearson Assessment; 2012.
69. Delft Cv. ITC retningslinjer for testbruk. Norsk oversettelse [pdf]. Norsk psykologforening; 8. oktober 2013. ITC-G-TU-20131008. 1.2. Tilgjengelig fra: <https://www.psykologforeningen.no>
70. Roid GH, Miller LJ, Pomplun M, Koch C. Leiter-3 manual Leiter International Performance Scale [Manual]. 2013.
71. Lezak MD. Neuropsychological assessment. 3 utg. New York: Oxford University Press; 1995.
72. 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.
73. 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.
74. Siqueland J, Dalsbø TK, Harboe I, Leiknes KA. Måleegenskaper ved den norske versjonen av Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI) Folkehelseinstituttet [nettdokument, oppsummert forskning]. Oslo: Folkehelseinstituttet. Tilgjengelig fra: <https://www.fhi.no>
75. 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.
76. Flanagan DP, Alfonso VC. Essentials of WISC-V assessment. New Jersey: Hoboken: Wiley; 2017.
77. Kaufman AS, Raiford SE, Coalson DL. Intelligent testing with the Wisc-V. Hoboken, New Jersey: Wiley; 2016.
78. Wechsler D. WISC-V Wechsler Intelligence Scale for Children. Norsk versjon, 2017 [Manual]. 5 utg. Bromma: Pearson Assessment; 2014.
79. Schneider WJ, McGrew KS. The Catell-Horn-Carrol model of Intelligence I: Flanagan DP, Harrison PL, red. Contemporary intellectual assessment : theories, tests, and issues. 3 utg. New York: Guilford Press; 2012.
80. Kaufman AS, Kaufman NL, red. Flanagan DP, Ortiz SO, Alfonso VC. Essentials of cross-battery assessment. 3 utg. Hoboken, N.J.: John Wiley & Sons, Inc.; 2013.
81. Scattone D, Raggio DJ, May W. Comparison of the Vineland Adaptive Behavior Scales, Second Edition, and the Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition. *Psychol Rep* 2011;109(2):626-34.
82. Heyerdahl S, Eikeseth S. Måleegenskaper ved den norske versjonen av Vineland Adaptive Behavior Scales. *Psyktestbarn* 2014.
83. Sparrow SS, Cicchetti DV, Balla DA. Vineland-II Vineland Adaptive Behavior Scales - Second edition [Manual]. 6 utg. Bromma: Pearson; Norsk versjon 2011. Tilgjengelig fra: <https://www.pearsonassessment.no>
84. Tasse MJ, Schalock RL, Balboni G, Bersani H, Jr., Borthwick-Duffy SA, Sprent S, et al. The construct of adaptive behavior: its conceptualization, measurement, and use in the field of intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012;117(4):291-303.
85. Nock MK, Kurtz SMS. Direct Behavioral Observation in School Settings: Bringing Science to Practice. *Cogn Behav Pract* 2005;12(3):359-70.
86. Stadskeiv K, Jahnsen R, Andersen GL, Von Tetzchner S. Neuropsychological profiles of children with cerebral palsy. *Dev Neurorehabil* 2018;21(2):108-20.
87. Sherwell S, Reid SM, Reddihough DS, Wrennall J, Ong B, Stargatt R. Measuring intellectual ability in children with cerebral palsy: can we do better? *Res Dev Disabil* 2014;35(10):2558-67.

88. Guidelines for Assessment of and Intervention With Persons With Disabilities. American Psychological Association [database]. Washington: American Psychological Association, A.P. Tilgjengelig fra: <http://www.apa.org>
89. Stadskleiv K. Kartlegging. I: Næss K-A, Asgjerd VK, red. God kommunikasjon med ASK-brukere. Oslo: Fagbokforlaget; 2015.
90. Wechsler D. Wechsler Intelligence Scale for Children [Manual]. 5 norsk versjon utg. Bromma, Sverige: Pearson Assessment 2009.
91. Wechsler D. Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence 4. utg. norsk versjon utg. Bromma, Sverige: Pearson Assessment 2015.
92. Raven JC. Raven's Coloured Progressive Matrices. Bromma, Sverige: Pearson Assessment 1998.
93. Fiske S, Haddeland AL, Skipar I, Stadskleiv K. Instruksjonsbok for språktesten C-BiLLT-NO. Oslo: Oslo Universitetssykehus; 2019.
94. Dunn LM, Dunn LM, Whetton C, Burley J. British Picture Vocabulary Scale 2. utg. norsk versjon utg. London, UK: NFER Nelson 2010.
95. Bishop D. Test for reception of grammar 2. utg. norsk versjon utg. Bromma, Sverige: Pearson Assessment; 2009.
96. Geytenbeek JJ, Heim MM, Vermeulen RJ, Oostrom KJ. Assessing comprehension of spoken language in nonspeaking children with cerebral palsy: Application of a newly developed computer-based instrument. *Augmentative and alternative communication* 2010;26(2):97-107.
97. 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).
98. Dekker R, Drenth PJ, Zaal JN. Results of the Intelligence Test for Visually Impaired Children (ITVIC). *Journal of Visual Impairment & Blindness* 1991;85(6):261-7.
99. Bayley N. Bayley Scales of Infant and Toddler Development - Third Edition. Bromma, Sverige: Pearson Assessment; 2009.
100. Mullen EM. Mullen scales of early learning [Manual]. MN:AGS: Circle Pines; 1995.
101. Leever HJ, Roesler CP, Flax J, Benasich AA. The Carter Neurocognitive Assessment for Children with Severely Compromised Expressive Language and Motor Skills. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 2005;46(3):287-303.
102. James S, Ziviani J, Boyd R. A systematic review of activities of daily living measures for children and adolescents with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2014;56:233-44.
103. Berg M, Aamodt G, Stanghelle J, Krumlinde-Sundholm L, Hussain A. Cross-cultural validation of the Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI) norms in a randomized Norwegian population. *Scand J Occup Ther* 2008;15(3):143-52.
104. Aagaard KE. Den språklige faktor : pedagogisk-psykologisk utredning av barn med minoritetsspråklig bakgrunn [doktorgrad]. Oslo: Universitetet i Oslo, Det samfunnsvitenskapelige fakultet,; 2011. Tilgjengelig fra: <https://www.duo.uio.no>
105. Ortiz SO, Ochoa SH, Dynda AM. Testing with culturally and linguistically diverse populations: Moving beyond the verbal-performance dichotomy into evidence-based practice. I: Flanagan DP, Harrison PL, red. *Contemporary intellectual assessment : theories, tests, and issues*. 3 utg. New York: Guilford Press; 2012.
106. Figueroa RA. Dificultades o Desabilidades de Aprendizaje. *Learning Disability Quarterly* 2005;28(2):163-7.
107. Cummins J. Bilingualism and special education : issues in assessment and pedagogy. San Diego, Calif: College-Hill Press; 1984.
108. Ortiz AA, Kushner MI. Bilingualism and the Possible Impact on Academic Performance. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 1997;6(3):657-79.
109. Egeberg E. Minoritetsspråk og flerspråklighet : en håndbok i utredning og vurdering. 2 utg. Oslo: Cappelen Damm Akademisk; 2016.
110. 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.

111. 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. *Am J Hum Genet* 2010;86(5):749-64.
112. The Deciphering Developmental Disorders Study, Fitzgerald T, Gerety S, Jones W, van Kogelenberg M, King D, et al. Large-scale discovery of novel genetic causes of developmental disorders. *Nature* 2015;519(7542):223-8.
113. Norsk barnelegeforening. *Pediatriveiledere - generell veileder Helsebiblioteket* [nettdokument]. Oslo: Helsebiblioteket. Tilgjengelig fra: <https://www.helsebiblioteket.no>
114. 2.22 Medfødte stoffskiftesykdommer [nettdokument]. helsebiblioteket.no: Norsk barnelegeforening [oppdatert 2018]. Tilgjengelig fra: <http://www.helsebiblioteket.no>
115. A guide to the investigation of intellectual disability/developmental delay in East Anglia. PHG Foundation [database, pdf]. Cambridge: PHG Foundation. Tilgjengelig fra: <http://www.phgfoundation.org>
116. Moeschler JB, Shevell M. Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. *Pediatrics* 2014;134(3):903-18.
117. Hoffmann GF, Surtees RA, Wevers RA. Cerebrospinal fluid investigations for neurometabolic disorders. *Neuropediatrics* 1998;29(2):59-71.
118. Koch H, Weber YG. The glucose transporter type 1 (Glut1) syndromes. *Epilepsy Behav* 2018.
119. 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* 2013;51(6):443-7.
120. 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.
121. Dahl S, Wickstrom R, Ek U, Fahnehjelm KT. Children with optic nerve hypoplasia face a high risk of neurodevelopmental disorders. *Acta Paediatr* 2018;107(3):484-9.
122. de Verdier K, Ulla E, Lofgren S, Fernell E. Children with blindness - major causes, developmental outcomes and implications for habilitation and educational support: a two-decade, Swedish population-based study. *Acta Ophthalmol* 2018;96(3):295-300.
123. Mayberry RI. Cognitive development in deaf children: the interface of language and perception in neuropsychology. I: Segalowitz SJ, Rapin I, red. *Handbook of Neuropsychology*. 8, Part II. 2 utg. Elsevier Science: Oxford; 2002. Tilgjengelig fra: <http://idiom.ucsd.edu>
124. Warburg M. Visual impairment in adult people with intellectual disability: literature review. *J Intellect Disabil Res* 2001;45(5):424-38.
125. Einfeld SL, Ellis LA, Emerson E. Comorbidity of intellectual disability and mental disorder in children and adolescents: a systematic review. *J Intellect Dev Disabil* 2011;36(2):137-43.
126. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5), Fifth Edition*. Washington, DC. 2013.
127. Freeman NC, Gray KM, Taffe JR, Cornish KM. Development of a New Attention Rating Scale for Children With Intellectual Disability: The Scale of Attention in Intellectual Disability (SAID). *AJIDD* 2015;120(2):91-109.
128. Mæhle I, Bakken TL, Løkke JA, Eknes J, red., red. *Utredning og diagnostisering : utviklingshemning, psykiske lidelser og atferdsvansker*. Oslo: Universitetsforlaget; 2008.
129. Gillberg C. ESSENCE gathers the diagnoses into a whole. *Lakartidningen* 2014;111(39):1643-6.
130. *Prioriteringsveileder - psykisk helsevern for barn og unge HelseDirektoratet* [nettdokument]. Oslo: HelseDirektoratet [oppdatert 2. november 2015]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsedirektoratet.no>
131. *ADHD/Hyperkinetisk forstyrrelse – Nasjonal faglig retningslinje for utredning, behandling og oppfølging (IS-2062)* [nettdokument]. Oslo: HelseDirektoratet [oppdatert 24. januar 2017]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
132. Aman MG, Singh NN. *Aberrant Behaviour Checklist-Community supplementary manual*, East Aurora: NY: Slosson Educational Publications; 1994.
133. Gray KM, Tonge BJ, Einfeld SL, Gruber C, Klein A. *DBC2. Developmental Behavior Checklist 2. Manual*. Western Psychological Services (WPS): Monash University Centre for Developm. Psychiatry & Psychol.; 2018.

134. Augustyn M, Patterson MC, Torchia MM. Autism spectrum disorder: Terminology, epidemiology, and pathogenesis. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 19. november 2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
135. Nærland T, Bakke KA, Storvik S, Warner G, Howlin P. Age and gender-related differences in emotional and behavioural problems and autistic features in children and adolescents with Down syndrome: a survey-based study of 674 individuals. *J Intellect Disabil Res* 2017;61(6):594-603.
136. Assessment of learning difficulty and cognitive delay. The right clinical information, right where it's needed. *BMJ Best Practice* [database]. BMJ Publishing group [oppdatert Juni 2018]. Tilgjengelig fra: <http://bestpractice.bmj.com>
137. Faglig veileder for barne- og ungdomspsykiatri [nettutgave]. Den Norske legeforening [oppdatert 21.03.2019]. 4: [Tilgjengelig fra: <https://beta.legeforeningen.no>
138. Vereenoghe L, Flynn S, Hastings R, Adams D, Chauhan U, Cooper SA, et al. Interventions for mental health problems in children and adults with severe intellectual disabilities: a systematic review. *BMJ Open* 2018;8(6).
139. Helsedirektoratet. Prioriteringsveileder-habilitering av barn og unge i spesialisthelsetjenesten. 2015.
140. Rettsikkerhet ved bruk av tvang og makt overfor enkelte personer med psykisk utviklingshemming *Lov av 24.juni 2011 nr. 30 om kommunale helse- og omsorgstjenester*. Oslo: Helsedirektoratet; 2015. Rundskriv IS-10/2015.
141. MacLean H, McKenzie K, Kidd G, Murray AL, Schwannauer M. Measurement invariance in the assessment of people with an intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2011;32(3):1081-5.
142. Yin Foo R, Guppy M, Johnston LM. Intelligence assessments for children with cerebral palsy: a systematic review. *Dev Med Child Neurol* 2013;55(10):911-8.
143. Bello KD, Goharpey N, Crewther SG, Crewther DP. A puzzle form of a non-verbal intelligence test gives significantly higher performance measures in children with severe intellectual disability. *BMC Pediatr* 2008;8:30.
144. Veileder i klinisk nevropsykologi - prinsipper for utøvelse av klinisk nevropsykologisk virksomhet [database]. Oslo: Norsk nevropsykologisk forening. Tilgjengelig fra: <http://www.nevropsyk.org>
145. Forskrift om førerkort m.m. (Førerkortforskriften). FOR-2019-06-19-759. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no>
146. Førerkortveilederen [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 1. oktober 2016]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
147. Lov om vegtrafikk (Vegtrafikkloven - vtrl). LOV-2019-03-29-10. Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no>
148. Psykologforeningens faglige veileder i førerkortsaker: Norsk psykologforening [oppdatert 1. oktober 2016]. Tilgjengelig fra: <https://www.psykologforeningen.no>
149. Helsedirektoratet. Veileder om kommunikasjon via tolk for ledere og personell i helse- og omsorgstjenestene. Oslo 2011.
150. Pivalizza P. Intellectual disability in children: Management, outcomes, and prevention. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 26. juli 2018]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com>
151. Spesialisthelsetjenesteloven med kommentarer (IS-5/2013) Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>
152. Veileder for utvikling av kunnskapsbaserte retningslinjer IS-1870 [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 01. oktober 2012]. Tilgjengelig fra: <https://helsedirektoratet.no>

Vedlegg 1

ANAMNESE

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

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

KLINISK UNDERSØKELSE:

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

Vedlegg 2

Metabolske undersøkelser

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

Grønn: Standard blodprøver

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

Rød: Videregående diagnostikk ved særskilte tilfeller

P: Heparinplasma

Sp: Spinalvæske

EDTA-P: EDTA-plasma

¹ Anion-gap

RHABU

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

Oslo universitetssykehus – Ullevål

September 2019

Retningslinjen kan lastes ned gratis fra

RHABU sine nettsider

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

