

Veileder for oppfølging ved velocardiofacialt syndrom

Heftets tittel: Veileder for oppfølging ved
velocardiofacialt syndrom

Utgitt: 06/2011

Publikasjonsnummer: IS-1880

Utgitt av: Helsedirektoratet
Kontakt: Avdeling Rehab og sjeldne sykdommer
Postadresse: Pb. 7000 St Olavs plass, 0130 Oslo
Besøksadresse: Universitetsgata 2, Oslo

Tlf.: 810 20 050
Faks: 24 16 30 01
www.helsedirektoratet.no

Hftet kan bestilles hos: Helsedirektoratet
v/ Trykksaksekspedisjonen
e-post: trykksak@helsedir.no
Tlf.: 24 16 33 68
Faks: 24 16 33 69
Ved bestilling,
oppgi publikasjonsnummer: IS-1880

Design og trykk: Andvord Grafisk AS

Innhold

Bakgrunn, mandat og organisering	7
Medisinsk beskrivelse.....	13
Munnhelse.....	33
Spise- og ernæringsvansker.....	37
Motorisk utvikling og fysisk aktivitet.....	43
Tilrettelegging for aktiviteter i dagliglivet	49
Sosial utvikling.....	53
Familien rundt personer med VCFS	65
Psykisk helse, risikofaktorer og forebygging.....	71
Språk, tale og kommunikasjon	85
Nonverbale lærevansker	93
Tilrettelegging for opplæring.....	107
Førskolealder	115
Grunnskolealder 6 - 16 år.....	123
Videregående skole.....	133
Videre utdanning	139
Arbeidsliv og dagtilbud	143
Habilitering av unge og voksne.....	149
Boforhold.....	153
Fritid	157
Trygderettigheter og sosiale ytelser.....	163
Referanser	174



Forord

Det fødes i underkant av 20 barn med velocardiofacialt syndrom (VCFS) i Norge hvert år. VCFS er en tilstand med varierende alvorlighetsgrad og symptombilde. Det er registrert rundt 180 ulike symptomer ved syndromet. Ingen med VCFS har alle symptomene, men alle har noen. Tilstanden kan arte seg svært forskjellig fra person til person, og det er vanskelig å forutsi hvem som vil få hvilke utfordringer.

Personer med sjeldne tilstander som VCFS kan støte på mange utfordringer i møte med hjelpeapparatet. Mange av symptomene ved VCFS er usynlige eller ikke umiddelbart synlige, som for eksempel nonverbale lærevansker. Det kan være vanskelig for pårørende og støtteapparat å se og forstå alle behov som en person med VCFS har. Det er i tillegg ofte mangelfull kunnskap og forståelse i hjelpeapparatet ved sjeldne tilstander, og erfaringsgrunnlaget er begrenset. Videre kan det være store behov for helhetstenkning og koordinerte tjenester, der tjenestene skal gis av flere sektorer og tjenestenivåer. Omfanget av behovet for tjenester vil variere fra person til person, men det er viktig at det gjøres en grundig kartlegging av den enkeltes behov. I dette arbeidet er individuell plan (IP) et viktig virkemiddel. Vi ønsker at denne veilederen skal bli et viktig hjelpemiddel i utarbeidelsen av individuelle planer for de med VCFS som har behov for langvarige og koordinerte tjenester.

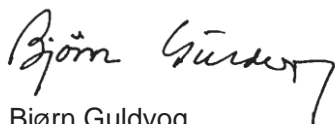
VCFS er et medfødt syndrom som en har hele livet, og behovene kan endre seg i løpet av livet. Vi ønsker at denne veilederen skal kunne brukes i alle livets faser. I arbeidet har det vist seg at det er særlig lite kunnskap om hvordan det er å være voksen med VCFS. Vi håper og tror at de ulike fagmiljøene som arbeider med VCFS, vil ha spesiell fokus på dette fremover.

Veilederen kan leses i sin helhet, eller du kan slå opp på kapitler av særlig interesse. Enkelte tema vil omtales flere steder, og noe av innholdet er av generell karakter. Dette er en følge av at det er vanskelig å finne klare avgrensninger mellom enkelte områder, samt at man skal kunne få helhetsforståelse også når man slår opp på enkeltkapitler.

Helse- og omsorgsdepartementet har nylig utarbeidet en proposisjon til Stortinget (Prop. 91L 2010-2011) der de foreslår en ny lov om kommunale helse- og omsorgstjenester. Denne skal erstatte kommunehelsetjenesteloven og sosialtjenesteloven. I tillegg foreslås det endringer i andre lover, blant annet i pasientrettighetsloven og spesialisthelsetjenesteloven. Det viser også til Prop. 90 L (2010-2011) hvor det foreslås ny folkehelselov som blant annet skal erstatte lov om fylkeskommuners oppgaver i folkehelse-

arbeidet og enkelte bestemmelser i kommunehelsetjenesteloven. I tillegg har vi nylig blitt presentert for Samhandlingsreformen og Nasjonal helse- og omsorgsplan (2010-2015). Siden disse endringene enda ikke er etablert, er denne veilederen skrevet på bakgrunn av dagens forhold og rammebetingelser.

Helsedirektoratet, juni 2011



Bjørn Guldvog
konstituert helsedirektør



Bakgrunn, mandat og organisering

Sosial- og helsedirektoratet (nå Helsedirektoratet) fikk 16. juni 2006 i oppdrag av Helse- og omsorgsdepartementet å forestå en faglig gjennomgang av tilbudet til pasienter med leppe-/ganespalte, herunder velocardio-facialt syndrom. Departementet ba også om en tilråding som grunnlag for å avklare hvilket tilbud og hvilken praksis norsk helsetjeneste skal ha på dette området.

Direktoratet la i august 2007 fram en rapport/faglig gjennomgang i følge dette oppdraget. I rapporten tilrådes følgende (kapittel 10.3.2):

“Det bør utarbeides en oppfølgingsveileder eller et referanseprogram for VCFS. Aktuelle områder er: genetik, kardiologi, endokrinologi, nevrologi, ortopedi, urologi, gastroenterologi, audiologi, oftalmologi, plastisk kirurgi, øre/nese/hals, odontologi, logopedi, spesialpedagogikk, ernæringsfysiologi, psykiatri, psykologi, nevropsykologi og habilitering. Som landsdekkende kompetansesenter for VCFS kan Frambu koordinere arbeidet i samarbeid med øvrige fagmiljø og et eventuelt multidisiplinært team”.

Som følge av dette bes Sosial- og helsedirektoratet å ta et “helhetlig ansvar for utarbeidelsen av veiledningsmateriell for denne pasientgruppen i tråd med anbefalingene i rapporten”. Helse Sør-Øst RHF og Helse Vest RHF bes om å bidra inn i dette arbeidet. Oppfølgingsveilederen skal informere om særskilte forhold som bør ha spesiell oppmerksomhet i oppfølgingen av barn med VCFS. Informasjonen skal også bidra til å sikre hensiktsmessig samhandling mellom tjenestenivåene og kunne danne grunnlag for utarbeidelse av individuell plan for personer med VCFS.

Helsedirektoratet innkalte høsten 2009 fagmiljø og brukerrepresentanter til eget oppstartsmøte for å diskutere den videre prosessen. Her ble det etablert en arbeidsgruppe for det videre arbeidet med veilederen. Gruppen har vært tverrsektorielt og tverrfaglig sammensatt. Denne har bestått av representanter fra brukerforeningen 22q11 Norge (May Vredenberg og Cathrine Fornebo) samt fagpersoner fra følgende kompetansemiljøer:

- ▶ Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger v/ Eva Elisabeth Næss (arbeidsgruppens leder), Anne-Kin Pfister og Kai Fredrik Rabben.
- Tannhelsekompetansesenteret for sjeldne medisinske tilstander (TAKO-senteret) v/ Hilde Nordgarden.
- Barneklubben ved Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet v/ Kari Lima.

- ▶ Bredtvet kompetansesenter v/ Tone Særvold.
- Torshov kompetansesenter v/ Arild Berglund.
- ▶ Habiliteringstjenesten for voksne (HAVO), Oslo universitetssykehus HF, Ullevål v/ Kathrine Haggag.
- ▶ Klinikk for psykisk helse og avhengighet, enhet for barn og ungdom, Oslo universitetssykehus HF, Ullevål v/ Aud Johanne Lindvåg.
- Plastikkirurgisk avdeling, Haukeland universitetssykehus Helse Bergen HF v/ Hallvard Vindenes.
- PP-tjenesten i Gjesdal kommune, Rogaland v/ Kristin Ravndal
- ▶ Barnehabilitering Østerlide, Stavanger universitetssykehus, Helse Stavanger HF v/ Sissel Iversen.
- Helsedirektoratet v/ Stein Are Aksnes.



Målsetningen for arbeidet har vært å utarbeide veiledningsmateriell for velocardiofacialt syndrom. Arbeidet skal omfatte alle aspekter ved tilstanden og det å leve med denne gjennom tverrfaglighet og helhetstenkning. Oppfølgingsveilederen skal:

- ▶ Informere om forhold som skal ha en spesiell oppmerksomhet i oppfølgingen av personer med velocardiofacialt syndrom.
 - ▶ Bidra til hensiktsmessig samhandling mellom bruker, pårørende, tjenester og tjenestenivå.
- Danne grunnlag for utarbeidelse av individuell plan for pasientene.

Kort om de involverte instansene:

Helsedirektoratet er statens faglige forvaltningsorgan for sjeldne funksjonshemninger og har rådgivningsfunksjoner overfor departementene i økonomiske og faglige spørsmål. Direktoratet har ansvar for informasjonstiltak og videreutvikling av feltet og betjener en servicetelefon om sjeldne tilstander.

Ansvarer innebærer å:

- ▶ Sørge for tilgjengelig kompetanse og kunnskap om sjeldne medisinske tilstander til personer som har slike tilstander, pårørende og personell i tjenesteapparatet.
- ▶ Bidra til at personer med sjeldne tilstander skal få bistand til å leve et mest mulig selvbestemt liv.
- ▶ bidra til å videreutvikle kompetanse- og kunnskapsmiljøer slik at ressursene utnyttes godt.

Les mer på <http://www.helsedirektoratet.no/funksjonshemninger>.

Foreningen 22q11 Norge har som formål å være en landsomfattende forening for alle som har diagnosen velocardiofacialt syndrom og deres pårørende, samt andre med en særskilt interesse for dette syndromet. Foreningen arrangerer en årlig tur for alle medlemmer med familie. Samlingene har som mål å gi råd og utveksle erfaringer samt å treffe familier og barn i samme situasjon. Les mer om foreningen på <http://www.digeorge.no>

Frambu er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne og lite kjente funksjonshemninger. Senterets hovedoppgave er å samle, utvikle og spre kunnskap til personer med sjeldne diagnoser i alle aldre og livsfaser, pårørende og fagmiljøer. Senteret svarer på henvendelser, arrangerer kurs, yter lokal veiledning, produserer informasjonsmateriell og nettinformasjon og driver nettverksbygging på tvers av nivåer for å sikre god oppfølging av personer med diagnose der de bor. Det trengs ikke henvisning for å kontakte Frambu. Se <http://www.frambu.no> for mer informasjon.

Referansesenter for 22q11 delesjon syndrom er lokalisert til Barneklubben på Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet. Til senteret er det tilknyttet barneleger, indremedisiner, genetikere, barne- og ungdomspsykiater, plastisk kirurg og spesialpedagog. Senteret samarbeider også med blant annet barnehjerteleger, barnenevrolog, øre-nese-halslege og ortoped. Både barn og voksne med syndromet kan henvises hit for medisinsk vurdering. Senteret ønsker å bidra med rådgivning og hjelp til foreldre og hjelpeinstanser der barnet bor, samt å bidra til å øke generell kunnskap om syndromet.

Leppe-, kjeve-, ganespalteteamet ved Helse Bergen HF

Behandling av barn med leppe-kjeve-ganespalter (LKG) er et samarbeid. Hvert år fødes det om lag 120 barn med spalte i Norge. Et team er knyttet til Haukeland universitetssykehus, Helse Bergen HF og et til Rikshospitalet Helse Sør-Øst HF. Teamet i Bergen har kompetanse fra sykehuset (plastikkirurger, øre-nese-halsleger, barneleger, barnepsykiatere og flere spesialister ved behov), kjeveortopeder fra Folketannrøkta i Hordaland via Det Medisinsk-Odontologisk Fakultet, Universitetet i Bergen og logopeder fra Statped Vest, Bergen.

Tannhelsekompetansesenteret for sjeldne medisinske tilstander (TAKO-senteret) er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT). Slike tilstander kan medføre problemer også i munnhulen. TAKO-senteret utreder og behandler pasienter med SMT. Videre samler, systematiserer og formidler de kunnskap om slike forhold til helsepersonell og tannhelsetjenesten. Se <http://www.lds.no/tako>.

Bredtvet kompetansesenter er en del av Statlig spesialpedagogisk støtte-system. Senteret skal yte tverrfaglige, spesialpedagogiske tjenester for å bistå kommunene med å realisere opplæringslovens mål om likeverdig, tilpasset og inkluderende opplæring for barn, unge og voksne med språk- og talevansker. Senteret bidrar i et tverrfaglig LKG-team i Oslo. Les mer om senteret på <http://www.statped.no/bredtvet>.

Torshov kompetansesenter er også et statlig spesialpedagogisk senter. Målgruppen er barn, unge og voksne med store sammensatte lærevansker. Senteret betjener Akershus, Oslo, Vestfold og Østfold. Viktigste samarbeidspartner er lokal Pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT). Henvisning sendes gjennom lokalt opplæringsansvarlig. Les mer om senteret på <http://www.statped.no/torshov>.

Avdeling Barnehabilitering Østerlide er Helse Stavanger HF sitt habiliteringstilbud til barn og unge med nedsatt funksjonsevne - der dette skyldes medfødte eller tidlig ervervede tilstander, eller skader i nervesystem eller bevegelsesapparat.

PP-tjenesten i Gjesdal kommune, Rogaland

Pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) er hjemlet i Opplæringsloven § 5-6. PPT er et faglig organ som i samarbeid med andre rettledningstjenester skal bidra til å sikre at barn, unge og voksne som trenger særskilt hjelp får gode opplærings- og utviklingsvilkår.

Avdeling for voksenhabilitering ved Oslo universitetssykehus HF, Ullevål følger opp personer med medfødte eller tidlig ervervede hjerneskader, utviklingsforstyrrelser og sammensatte funksjonsvansker, epilepsi, autisme og/eller multifunksjonshemming.

Klinikk for psykisk helse og avhengighet. Avdeling for forskning og utvikling, enhet for barn og ungdom ved Oslo universitetssykehus HF, Ullevål.



Medisinsk beskrivelse

Hva er et syndrom?

Syndrom er et medisinsk uttrykk for en sammenstilling av bestemte symptomer og tegn. Syndrombegreper er beskrivende og bygger ofte på erfaringsmessig opparbeidet kunnskap om hvordan symptomer og tegn kan opptre sammen.

Syndromets navn

Tidligere var det vanlig å oppkalle syndromer etter legen som først omtalte dem. Det har også vært vanlig å bruke ulike navn forskjellige steder i verden og avhengig av hvilke kliniske symptomer som er mest fremtredende. Som følge av dette finnes det mange navn på diagnosen vi omtaler i denne veilederen.

For eksempel kalles VCFS noen ganger *Shprintzen syndrom* etter den amerikanske legen som i 1979 beskrev syndromet som *velocardiofacial syndrome* fordi personer med syndromet hadde karakteristiske forandringer i ganen (velo), hjertet (cardio) og ansiktet (facial) (1). Andre bruker navnet *Sedlácková syndrom* etter en tsjekkisk lege som beskrev personer med forkortet myk gane, hypernasal tale, spesielle ansiktstrekk og andre misdannelser i 1955 (2). Mange har brukt navnet *DiGeorge syndrom* etter amerikaneren som i 1965 beskrev to barn med lavt kalsiumnivå, manglende thymus og etter hvert også medfødt hjertefeil (3). I Japan har det vært vanlig å kalle syndromet *Takao syndrom*, mens det andre steder har blitt kalt *conotruncal anomaly face syndrome* (4).

På begynnelsen av 90-tallet fant man at pasienter diagnostisert med velocardiofacialt syndrom manglet en bit (delesjon) på den lange armen (q) på det ene kromosom 22, nærmere bestemt på et område som ble kalt 11.2 (5). Samtidig fant man samme delesjon hos et flertall med DiGeorge syndrom, Takao syndrom osv. Siden vi i dag ofte har en årsakstilnærming til diagnostikk og behandling, dukket betegnelsen *22q11.2 delesjons-syndrom* opp.

I denne veilederen har vi valgt å bruke navnet velocardiofacialt syndrom (VCFS) konsekvent ettersom dette beskriver hovedsymptomene ved diagnosen. Det er ikke tradisjon i Norge for å gi sjeldne diagnoser navn ved

hjelp av skadens plassering på kromosomet. Ettersom DiGeorge syndrom beskriver en mer avgrenset tilstand, ønsker vi også å fase ut denne benevnelsen.

Forekomst

Velocardiofacialt syndrom er det hyppigst forekommende mikrodelesjons-syndromet vi kjenner. Ved å undersøke forekomsten i ulike populasjoner, har man kommet fram til en hyppighet på ca 1 pr 4000 (6). Det tilsier at det fødes ca 15 per år med denne delesjonen i Norge. En undersøkelse fra New York State konkluderer med 1/2000 (7). Til sammenligning er hyppig-heten av Down syndrom i underkant av 1 per 1000 levende fødte.

Ettersom diagnosen er forholdsvis ny og ukjent, er det sannsynligvis mange som ennå ikke er diagnostisert.

Velocardiofacialt syndrom kan klassifiseres som Q87.8 og 22q11-delesjoner kan (uavhengig av klinikk) klassifiseres som Q93.8 i det medisinske kode-verket ICD-10.

Årsak og diagnostisering

Diagnosen kan skyldes bortfall av en liten bit av den lange armen av kromo-som 22 som inneholder flere gener (delesjon på 22q11). Hos ca 15 % kan et slikt bortfall sees i mikroskop ved en vanlig kromosomundersøkelse, men de fleste trenger en mer sensitiv undersøkelse for å kunne påvise delesjonen. Testpakker med den DNA-baserte metoden MLPA (multiple ligation-dependent probe amplification) inkluderer test for VCFS. I noen tilfeller påvises også delesjonen ved kromosomundersøkelse med FISH (fluorescence in situ hybridisation), som tidligere var den mest benyttede metoden.

Noen personer som fyller de kliniske kriteriene for velocardiofacialt syn-drom, har imidlertid vist seg å ha andre genetiske forandringer enn denne delesjonen. I slike tilfeller kan det bli aktuelt å utføre andre genetiske under-søkelser etter kontakt med genetisk laboratorium. Dette gjøres ved hjelp av blodprøve. Før prøvetakingen anbefales det å kontakte det genetiske laboratoriet for å avklare hvilken rekvisisjon som skal benyttes, og hvilken type blod som ønskes.

I en del tilfeller blir syndromet diagnostisert ved genetisk undersøkelse av en fostervannsprøve etter at en ultralydundersøkelse har avdekket hjertefeil eller andre utviklingsavvik hos fosteret.

Det er viktig å være klar over at symptombildet kan endre seg med alderen (8). Barn med spesielle hjertefeil/karfeil i de store karene som går ut fra hjertet, bør utredes videre for VCFS, særlig hvis de i tillegg har lavt kalsium i nyfødtp perioden. En bør vurdere diagnosen ved ernæringsvansker, ganespalte eller skjult ganespalte og spesielle ansiktstrekk. Man bør også vurdere å teste for diagnosen ved hyppige infeksjoner i øvre luftveier sammen med andre symptomer eller ved tegn til mer alvorlig immunsvikt. Som ved skjult ganespalte er det grunn til å teste hvis man finner andre symptomer som hjertefeil i tillegg. Rundt 1 % av personer med ganespalte har en delesjon, mens rundt 30 % av personer med ganespalte og tilleggsfunn har en delesjon (9).

I Norge har vi ikke vært flinke nok til å vurdere denne diagnosen hos barn med lærevansker og ADHD, særlig hos dem som har en inaktiv variant. VCFS er også en viktig differensialdiagnose ved nyoppstått hypoparathyroidisme (reduisert funksjon av biskjoldbruskkjertelen som kan gi lavt kalkinnhold i blodet) hos personer som ikke er operert på halsen eller strålebehandlet. Ved utvikling av skoliose bør man også vurdere å teste hvis man finner flere symptomer som kan passe med dette syndromet (8). En må heller ikke glemme at det er mange eldre pasienter som ikke har fått diagnosen fordi man ikke har vært klar over diagnosen så lenge, og fordi man ikke kunne teste og påvise med FISH test før i 1993.



Colourbox

Genetisk veiledning

Foreldre til barn med VCFS bør henvises til genetisk veiledning ved en avdeling eller seksjon for medisinsk genetikk, som finnes ved Oslo universitetssykehus HF, Haukeland universitetssykehus, St. Olavs hospital og Universitetssykehuset Nord-Norge. Her kan man blant annet få informasjon om sannsynligheten for gjentakelse og informasjon om aktuelle genetiske undersøkelser.

Det er liten sannsynlighet for at VCFS vil gjenta seg i samme søskenflokk, siden det genetiske utfallet som fører til tilstanden som regel er nyoppstått. Det er derfor ikke vanlig å undersøke fostre i senere svangerskap. Siden gjentakelse ikke kan utelukkes med 100% sikkerhet, har det likevel vært utført genetisk prenatal diagnostikk (genetisk diagnostikk før fødselen) i tilfeller der foreldrene var engstelige eller hadde et sterkt ønske om dette, selv om det ikke forelå spesielle funn ved ultralydundersøkelse.

Undersøkelse av blodprøver fra foreldrene kan avklare om en av dem er bærer av en genetisk forandring som kan forklare barnets syndrom. Dette er sjelden tilfelle, men når det er det, vil det i hvert nye svangerskap være 50% sannsynlighet for at det nye barnet vil arve delesjonen. Genetisk prenatal diagnostikk krever at en genetisk forandring er blitt påvist hos personen i familien som har VCFS. Veiledning er lovbestemt før genetisk prenatal diagnostikk.

Tiltak:

Ved påvisning av 22q11 delesjon bør familien henvises til genetisk veiledning.

Brukerhistorie:

Det tok tid å få diagnosen

Vår datter ble født våren 1998. Hun ble født til termin, men var dysmatur. Jeg reagerte på at hun gulpet gjennom nesen, men fikk beskjed om at dette var helt normalt. I tillegg hadde hun navlebrokk og noen skjeve tær. Hun var en vakker og snill jente som sov mye. Når hun ikke sov, gjorde hun lite av seg. Hun hadde lite mimikk og var vanskelig å få til å smile og le.

På grunn av vår bekymring for at noe var galt, var vi jevnlig i kontakt med barnelege fra hun var åtte måneder til hun var fire år. Legen mente hele tiden at hun var et helt normalt barn med en litt for sinket utvikling, og at vi måtte slutte å bekymre oss så mye.

Datteren vår lærte å gå da hun var 18 måneder, hadde få ord fram til hun var tre år og var nasal og vanskelig å forstå. Hun kunne verken blåse ut lys eller blåse i fløyte. Hun var alltid syk og hadde kronisk ørebetennelse.

Da hun var fire år, fikk vi endelig gehør for våre tanker om at hun kunne ha en skjult ganespalte. Etter nærmere undersøkelser ved Bredtvet kom petansesenter, viste det seg at hun likevel ikke hadde det, men at symptomene hun hadde kunne tyde på at hun hadde et syndrom.

Etter mange timer på internett fant vi informasjon om et syndrom som hadde mange likhetstrekk med problemene vi opplevde i forhold til datteren vår: velocardiofacialt syndrom (kromosom 22q11 delesjon). Vi fikk time for å ta FISH-test på

Rikshospitalet i 2002, og etter noen uker fikk vi svaret vi hadde ventet på. Det kom ikke som noe sjokk, vi var bare glade for endelig å få noen svar og litt hjelp. Våren 2003 ble hun operert for å lage en svelglapp i ganen. Etter operasjonen ble mye av nasaliteten borte, hun ble lettere forstått og fikk mer selvtillit.

Da datteren vår skulle begynne på skolen, vurderte vi om hun skulle vente et år for å modnes litt ekstra. Vi bestemte oss likevel for å starte det året hun fylte 6 år og avtalte et toårig løp med skolen. Det begynte bra i begynnelsen, men etter jul forandret alt seg. Hun nektet å gå på skolen og var mye syk og lei seg. Vi ønsket at hun skulle begynne på nytt høsten etter, men det viste seg å ikke være så enkelt. Både lærer og PPT gikk i mot ønsket vårt, men takket være god hjelp fra Frambu måtte PPT gå tilbake på sitt standpunkt.

Nå går hun i førsteklasse igjen. Denne gang har hun venner og greier seg bra. Hun har ekstra støtte fra spesialpedagog og assistent noen timer i uken og har god nytte av datamaskin som hjelpemiddel. På fritiden er hun en aktiv jente som er glad i å sykle og leke med barna i gaten. Men selv om det går bra nå, ser vi at vi kan få utfordringer i fremtiden, både faglig og sosialt. Forhåpentligvis vil vi få nødvendig hjelp og finne gode løsninger da også.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Det er beskrevet over 180 ulike trekk ved syndromet. Ingen har alt, og det kan være store forskjeller fra person til person (7). Hyppigst er gane-problemer, forsinket tale- og språkutvikling, kognitiv svikt og nonverbale lærevansker, psykiske lidelser, medfødte hjertefeil, varierende grad av immunsvikt, ernæringsvansker, hormonforstyrrelser (særlig lavt kalsiumnivå på grunn av mangel på parathyroideahormon), misdannelser i nyrer og urinveier og en rekke andre symptomer (10). Den store variasjonen i gruppa vanskeliggjør av og til diagnostikken.

Medfødte hjertefeil

Mellom 49 og 83 % av de diagnostiserte har en medfødt hjertefeil (11). Funnet av en hjertefeil er hyppigste årsak til genetisk testing for delesjonen i nyfødt- og spedbarnsperioden. Vanlige feil er utløpsdefekter, som også kalles konotrunkale hjertefeil, men andre typer hjertefeil forekommer også.

Tiltak:

Alle med påvist 22q11 delesjon syndrom skal gjennomgå hjerteundersøkelse med bl.a. ultralyd av hjertet (ekkokardiografi). Behandlingen er avhengig av om det foreligger hjertefeil og eventuelt hva slags hjertefeil. Det kan være observasjon, medisiner eller operasjon.

Hormonforstyrrelser

17–60 % utvikler lavt nivå av kalsium i blodet, oftest i nyfødtperioden, men det kan debutere når som helst, også i voksen alder (12-14). Lavt nivå av kalsium i blod hos nyfødte er som regel forbigående. Det trenger ikke å gi symptomer, men kan gi skjelvinger og kramper på grunn av for lavt nivå av parathyroideahormon (pga redusert funksjon av biskjoldbruskkjertelen). Både lavt og høyt stoffskifte forekommer (15). Kortvoksthet forekommer relativt hyppig og bør utredes, men bare hos noen få er det forårsaket av veksthormonmangel (16).

Tiltak:

Det anbefales måling av ionisert kalsium og parathyroideahormon i blodet ved diagnosetidspunkt, hver tredje til sjette måned første leveår, deretter hvert tredje år, samt i forbindelse med sykehusinnleggelse eller ved symptomer. Noe oftere i forbindelse med pubertet, svangerskap og i ammeperioder. Lavt kalsium i blodet

behandles med tilskudd av kalsium og aktivt D-vitamin. Stoffskifteprøver anbefales tatt ved diagnositidspunkt, hvert 3. år deretter, eller ved symptomer.

Veksthormonmangel, lavt og høyt stoffskifte behandles etter vanlige medisinske retningslinjer. Men lav vekst i seg selv behandles ikke med veksthormon. Et unntak er de som er født små i forhold til gestasjonsalder og som ved 4 års alder ikke har vist innhentingsvekst.

Immunforsvar og blodceller

Små endringer i immunsystemet er vanlig på grunn av underutvikling av thymus (brisselen). Denne er viktig for utviklingen av lymfocytter, som er en type hvite blodlegemer. Det sees en moderat økt infeksjonstendens (17) og hyppigere forekomst av infeksjoner i øvre og nedre luftveier, samt mellomørebetennelser. Hos de fleste avtar tendensen til hyppige infeksjoner før barnet begynner på skolen eller i løpet av grunnskolen.

Enkelte autoimmune sykdommer, det vil si tilstander der immunforsvaret angriper egne organer, forekommer noe oftere enn normalt (18). Alvorlig immunsvikt er imidlertid sjelden (under 1 %) og kan opptre allerede fra fødselen (19).

Tiltak:

Vurdering av hemoglobin (blodprosent), blodplater, hvite blodlegemer med differensialtelling, immunglobuliner og lymfocytundersøkelse med stimulasjonstesting bør gjøres ved diagnositidspunkt, alternativt rundt 6 måneders alder. Personer med avvikende verdier bør kontrolleres etter et år. Hemoglobin, blodplater og hvite blodlegemer med differensialtelling bør kontrolleres hvert tredje år.

Ved mild og moderat immundefekt med økt infeksjonstendens kan det bli aktuelt med forebyggende antibiotika og regelmessig tilførsel av immunglobulin. Ved alvorlig immunsvikt er det aktuelt med transplantasjon av thymus (gjøres kun få steder i utlandet).

Vaksinasjon: Det går vanligvis greit å gi MMR-vaksine mot meslinger, kusma og røde hunder, unntatt hos de med veldig uttalt immunsvikt. Ved utbrudd av vannkopper bør det gis acyklovir-behandling.

Hva er Thymus?

Thymus blir dannet i fosterutviklingen. I den første tiden er thymus lokalisert fremfor spiserøret øverst på halsen. Senere vandrer den nedover til øvre del av brysthulen. Oppgaven til thymus er å være et "opplæringssted" for T-lymfocytter. Disse cellene er med og beskytter kroppen og har en særlig betydning i forsvaret mot virusinfeksjoner. T-lymfocytene har også en regulatorisk betydning i det humane immunsystem.

Dersom et individ ikke har thymus eller thymus er svært underutviklet, vil ikke T-lymfocytene kunne modne og barnet blir født med en alvorlig immunsvikt. Dette kan føre til livstruende infeksjoner. Det som er mer vanlig ved VCFS, er at thymus er liten ved fødselen, og at den ikke har vandret ned til

Autoimmunt syndromet begynner ut i fra hver enkelt tilstand.

Urinveismisdannelser

Det er beskrevet misdannelser i nyrer og urinveier hos opp mot 38 % (20-21).

Tiltak:

Ultral lydundersøkelse av urinveier bør gjøres hos alle ved etablert diagnose. Ved unormale funn kan det bli aktuelt med tilleggsundersøkelser. Evt. behandling er avhengig av funn.

Nevrologi

Det kan foreligge ulike nevrologiske sykdommer, men det finnes få data om dette (22). Det er beskrevet misdannelser i hjernen som kan gi opphav til for eksempel cerebral parese og epilepsi.

Tiltak:

Utredning og behandling avhenger av symptomene.

Kognitivfunksjon

Personer med VCFS har ofte kognitiv svikt som kan medføre vansker med oppfattelse av sanseintrykk, oppmerksomhet og konsentrasjon, innlæring

og hukommelse, evne til å forstå og bruke språket, evne til å forstå og arbeide med rom-/retningsrelaterte problemstillinger, samt evne til abstrakt tenkning og problemløsning. Les mer om dette under de enkelte kapitlene.

Syn

Diverse synsproblemer er hyppig forekommende. En bør særlig være oppmerksom på langsynthet og skjeling (23-24).

Tiltak:

Det anbefales kontroll hos øyelege ved diagnosetidspunkt og ved 2 års alder. Regelmessige undersøkelser hos optiker i løpet av barneskoletiden.



Brukerhistorie:

Hyppig gjest hos ørelegen

I dag skal vi til ørelegen igjen. Kristian var hos ørelegen 23 ganger i fjor, og det ser ikke ut til at det blir mindre i år. Problemene begynte med en skikkelig ørebetennelse da han var to år gammel. Siden har det gått slag i slag. Han mangler trommehinner og har kronisk ørebetennelse. Han har også hatt en mislykket trommehinneoperasjon på Rikshospitalet som bare har gjort vondt verre. Hørselen er sterkt nedsatt på begge ører, han hører akkurat som om han skulle gått med sov-i-ro i ørene hele dagen. Dette er selvfølgelig veldig ubehagelig og belastende for ham.

Vi har en fantastisk ørelege. Han er en klok og tålmodig mann som kjenner Kristian veldig godt og vet hva han kan gjøre og ikke kan gjøre. Slik har det ikke alltid vært. Tidligere var vi hos en ørelege som oppriktig syntes at en toåring måtte kunne oppføre seg når han kom til han med ørebetennelse! Han gikk vi ikke til så lenge. Nå er vi så fornøyd som det går an å være med situasjonen slik den nå en gang er. Men all øre voksen og materien klør forferdelig! Kristian gleder seg nesten i dag, for han skal til ørelegen og bli klødd i øret, og det er det bare ørelegen som kan gjøre.

Jeg skulle ønske helsepersonell, i dette tilfelle øreleger, tar inn over seg at dette gjør vondt og at de behandler et meget følsomt område både for barn og voksne. Man kommer så uendelig mye lenger hvis man klarer å oppnå gjensidig tillit og respekt, slik at situasjonen blir litt mer levelig.

Normal hørsel er avgjørende for utviklingen av normal tale. Personer med VCFS har økt risiko for nedsatt hørsel, både medfødt og ervervet (25). Mellomørebetennelser er hyppige (26) og kan føre til væske i mellomøret og redusert hørsel i kortere eller lengre tid. Noen få har et mer alvorlig hørselsproblem. Det er også et vanlig problem med ansamling av voks i øregangene.

Ganespalte vil for mange medføre væske i mellomøret og perioder med nedsatt hørsel, med negative konsekvenser både for språk- og taleutvikling. Personer med slik spalte har oftest nedsatt funksjon av øretrompeten og kan ha nedsatt trykk og inndragning av trommehinnen. Dette disponerer for bakteriell infeksjon, som krever opprensning og behandling med øredråper med antibiotika og kortison for å minske hevelsen. De kan trenge behandling i uker til måneder. Dette kan forebygges ved jevnlig oppfølging hos øre-nese-halslege (ØNH) for å se etter trommehinneinndragning før det blir et kronisk problem. I så fall kan det bli behov for trommehinneplastikk eller en større operasjon.

Tiltak

Regelmessig oppfølging av hørsel og inspeksjon av trommehinnen anbefales. Hørselstesting bør gjøres ved diagnose, ett års alder, førskolealder, barneskolealder, ungdomsskolealder og voksenalder. Det kan bli aktuelt med dren for utluftning av mellomøret, hyppigst i alderen 3-6 år. Slike ventilasjonsdren sitter som regel i 6 til 12 måneder og faller ut av seg selv.

Personer med diagnosen bør følges jevnlig av øre- nese- halslege lokalt etter samme opplegg som er etablert for barn med åpen ganespalte. Fjerning av mandler må vurderes opp mot risiko for forverring og eventuell utvikling av velofaryngeal insuffisiens (sviktende funksjon i overgangen mellom gane og svelg).

Søvn

Mange klager over søvnvansker i form av urolig og avbrutt søvn og problemer med å sovne om kvelden.

En vanlig sykdom hos barn er respirasjonsforstyrrelser under søvn (SRBD) som kjennetegnes ved snoring, pustevansker, gispning etter luft og urolig søvn. Pustestans kan føre til at oksygenmetningen i blodet faller, og at søvnen forstyrres av kortere eller lengre oppvåkninger. Dårlig søvn forster-

ker alle andre psykiske og fysiske problemer som et barn måtte ha. Søvn er også viktig for at barn skal utvikle seg normalt og få optimale lærings og utviklingsforhold.

Det er gjort lite direkte søvnforskning på barn med VCFS, men vi vet at barn med ganespalte og skjelettforandringer i ansiktet er mer utsatt for å få pusteforstyrrelser under søvn. Pusteforstyrrelser under søvn kan også påvirke hjertefunksjonen negativt slik at det er viktig å avdekke og behandle SRDB.

Dersom barn med VCFS snorker, strever med å puste når det sover, er varm og svett om natten, gisper etter luft eller slutter å puste, bør man ta kontakt for å utrede dette nærmere hos en ØNH - eller barnelege. Der er også viktig å vite at barn som sover dårlig om natten ikke nødvendigvis er trøtte på dagtid, men ofte har en mer hyperaktiv adferd ofte med humørsvigninger og utagerende adferd.

Det er viktig å kartlegge søvnevanskene for å kunne gi råd og evt. medikamentell eller kirurgisk behandling. En som utreder og diagnostiserer søvnforstyrrelser, vil gjerne vite når barnet legger seg, hvor lang tid det tar før det sovner, om barnet har en spesiell adferd under søvn, om det våkner mye i løpet av natten, sover urolig, sover i spesielle stillinger eller beveger seg mye. I vanskelige tilfeller kan man henvise til søvnregistreringslaboratorier.

Tiltak:

Det er viktig å kartlegge søvnevanskene for å kunne gi råd og evt. medikamentell behandling. I vanskelige tilfeller kan man henvise til søvnregistreringslaboratorier.

Ortopedi

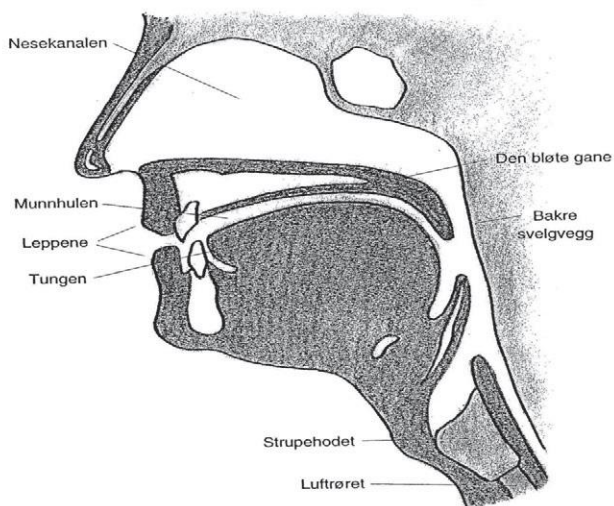
Det er beskrevet hyperbevegelige ledd, plattfothet, ekstra fingre og tær og klumpfot (20). Personer med diagnosen er ofte slappe i muskulaturen. Ryggproblemer forekommer hos rundt 10 %, vanligvis skjevheter i ryggen som skoliose og kyfose (27). Dette utvikler seg oftest fra skolealder. Smerter i beina er beskrevet som et hyppig fenomen (28). Årsaken til dette er ukjent, men lavt kalsiumnivå, Raynauds fenomen (kalde, hvite fingre) og andre årsaker til smerter må utelukkes.

Tiltak:

Klinisk undersøkelse av ryggraden bør gjøres i barne- og ungdomsårene og i voksen alder. Ved mistanke om skolioseutvikling bør det tas røntgen av ryggen. Uspesifikke smerter i beina er som regel forbigående og kan respondere på symptomatisk behandling.



Gane- og svelgfunksjon



Illustrasjon av gane-svelgområdet

Den bløte gane (velum) danner sammen med svelgveggene (pharynx) et område som ofte kalles velopharynx. Når man snakker og spiser, beveger den bløte gane seg normalt mot bakre svelgvegg for å stenge forbindelsen mellom munnhule og nesehule. Hvis dette ikke skjer eller bare skjer delvis, kan det komme mat opp i nesen ved spising og luft opp i nesen ved tale (hypernasalitet). Slik ufullstendig lukning kalles ofte velofaryngeal insuffisiens (VPI).

Symptomer på VPI sees hyppig hos barn med VCFS. Hvor mange dette gjelder, varierer fra studie til studie, men det er ikke uvanlig å anta at så mange som 75 % har slike problemer (7). De bakenforliggende årsakene er vanligvis sammensatte og kompliserte. Problemet kan skyldes ganespalte, nedsatt bevegelighet i den bløte gane eller at den bløte gane er for kort. Andre årsaker kan være nedsatt muskelspenst, mangelfull koordinering av muskulaturen i gane-/svelgområdet og det store svelgrom eller en kombinasjon av disse faktorene.

Selv om ganespalten er lukket kirurgisk, eller det ikke foreligger ganespalte, vil noen likevel ha problemer med å regulere luftstrømmen mellom munn og nesehule på grunn av vedvarende VPI. Dette kan også skyldes faktorene som er nevnt over.

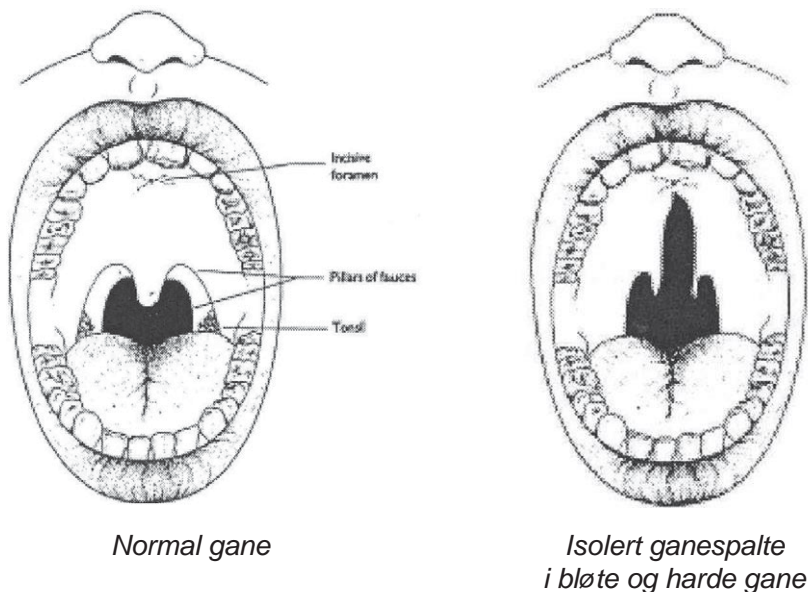
I tillegg til VPI og ganespalte, kan for eksempel kognitive evner og atferds- vansker også påvirke tale- og spisefunksjonen. Kjente behandlingsmetoder gir derfor ikke alltid like rask og god effekt som hos personer uten VCFS.

Tiltak:

Det er nødvendig med tverrfaglig og bred tilnærming i oppfølging og behandling av VPI hos personer med VCFS.

Ganespalte

Nesten halvparten av personene med VCFS som har nedsatt funksjon i gane-/svelgområdet, har såkalt submucøs ganespalte (ganespalte skjult under slimhinnen). Et mindre antall har isolerte ganespalter (7). Isolerte og skjulte ganespalter er ikke synlige i ansiktet, kun i ganen. Spalten oppstår fordi sammensmeltingsprosessen av ulike ansiktselementer uteblir eller blir forstyrret tidlig i svangerskapet.



Tiltak:

Ved isolerte ganespalter er det en åpen og synlig forbindelse mellom munn og nesehule. Slike spalter lukkes kirurgisk ved ettårsalderen dersom det ikke er medisinske årsaker til å la være. Ved skjulte ganespalter dekker et lag med vev over selve spalten, og ganen ser

hel ut. Dersom en slik spalte ikke skaper problemer, behøver man ikke å operere den. Når den fører til de samme vanskene som andre ganespalter, bør den lukkes.

Skjulte ganespalter kan oppdages ved forskjellige aldre. Ofte er det en øre-nese-halslege som først fatter mistanke om en spalte på grunn av nasal tale eller hyppige øreproblemer kombinert med nasal tale. Noen skjulte ganespalter er lett å oppdage. Man kan for eksempel se at drøvelen er delt og/eller kjenne at det er et hakk i bakre del av den harde ganen. Ofte kreves grundigere undersøkelser med nasoendoskopi, det vil si at et lite kamera festet på en tynn fiberoptisk kabel føres inn i nesen for å se ovenfra hvordan bløte gane lukker mot bakre svelgvegg under tale. En slik undersøkelse forutsetter at barnet er våkent, har etablert de fleste konsonantlydene i talen og er i stand til å samarbeide.

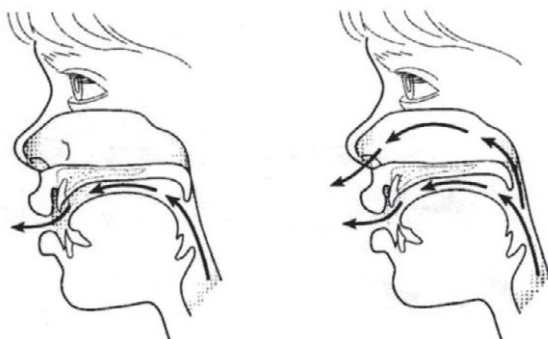
Spalter

Barn som har en spalte gjennom leppe, kjeve og gane, har åpen forbindelse mellom munn og nesehule. For å forstå bakgrunnen for en slik spalte må en gå tilbake til de første ukene i fosterstadiet. I denne perioden skjer utviklingen av ansiktet. Så tidlig i svangerskapet har alle fostre spalte gjennom leppe, kjeve og gane. I andre og tredje svangerskapsmåned skjer det en sammensmelting av ulike ansikts-elementer til det ferdige ansiktet. Dersom denne sammensmeltingsprosessen uteblir eller blir forstyrret og stopper opp, blir barnet blir født med en spalte.

Uansett årsak til manglende lukke mellom munn og nesehule, vil det føre til at talen i varierende grad får hypernasal klang og redusert trykk. VPI kan også påvirke innlæring og uttale av konsonanter og/eller føre til feilaktig uttale av språklyder. Talen kan da være vanskelig å forstå.

Tiltak:

Det kan være behov for en taleforbedrende operasjon for å legge forholdene bedre til rette for korrekt uttale av språklyder. Det skjer imidlertid ikke automatisk en forbedring av uttalen etter slik kirurgi, og mange vil derfor i tillegg ha behov for logopedisk oppfølging.



Figuren til venstre viser godt lukke mellom bløte gane og bakre svelgvegg. Luften slipper kun ut munnen. Figuren til høyre viser manglende lukke og at luften da slipper opp i nesen.¹

Tiltak:

Barn som er født med spalte, følges rutinemessig opp i et av de to spalteteamene i Norge. Disse er lokalisert til Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet/Bredtvet kompetansesenter i Oslo og Haukeland universitetssykehus HF/Statped Vest i Bergen.

Ved ganespalte og/eller VPI bør ikke mandler eller falske mandler fjernes før inngrepet er vurdert av ØNH- lege og logoped ved et av spalteteamene. Ved mistanke om skjult ganespalte, forstyrrelser i ganens anatomi/funksjon og/eller ved nasal tale, må barnet henvises til utredning i et av spalteteamene. Alle med VCFS bør vurderes av et av spalteteamene ved 4-årsalder.

¹ Viltning, K.H.(red)(2003). Læbe-ganespalte

Muskelfunksjon i munnhule og svelg

Som beskrevet tidligere er nedsatt muskelspenning et funn hos mange med VCFS. Ved hypotoni eller manglende koordinering av muskelfunksjon i munnhule og svelg, vil dette påvirke funksjonen i området. Klinisk kan man se en rekke symptomer på dette hos spedbarn og førskolebarn med VCFS. Det finnes dessverre ingen studier som evaluerer effekt av oralmotorisk trening for å påvirke muskelfunksjonen i munn og svelg ved VCFS. Noen fagmiljøer fraråder slik behandling på grunn av manglende dokumentasjon av effekt (29).

Ved det nasjonale kompetansesenteret for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (TAKO-senteret) har man imidlertid klinisk erfart at tiltak for å bedre oralmotorisk funksjon kan være et godt supplement i behandling av VPI ved VCFS. Man bør imidlertid ikke iverksette oralmotorisk trening uten en tverrfaglig diagnostisk utredning først. Det har ingen hensikt å trene muskulatur dersom anatomiske avvik eller kognitiv funksjon medfører at man ikke kan forvente effekt av treningen.

Dersom kirurgiske inngrep i gane-/svelgområdet ikke anbefales, må utsettes eller ikke har forventet effekt, kan intens logopedisk trening kombinert med bruk av en plate som tetter luftstrømmen til nesens (obturator) være et alternativ. Slik behandling kan motvirke ugunstig kompensatorisk artikulasjon. Ved TAKO-senteret kjenner man to barn som har hatt merkbart forbedring av uttale ved bruk av slike obturatorplater. Dette er imidlertid en lite brukt behandling i Norge i dag, men bør vurderes i tilfeller som nevnt over.

Tiltak:

Det anbefales at alle som diagnostiseres med VCFS blir vurdert med tanke på oralmotorisk funksjon så snart diagnosen er satt. Dette må utføres av fagperson med kunnskap om oralmotorikk. Man bør bruke standardiserte protokoller. Hos barn i alderen 0-36 måneder foreslås å bruke Schedule of Oral Motor Assessment (SOMA), som fokuserer på spising og drikking (30-31). Fra 3 år anbefales Nordisk Orofacial Test– Screening (NOT-S) (32). Eventuelle funn kan vurderes videre med finere diagnostiske instrumenter som ORIS (33) og STORM (34). Etter at eventuelle spesifikke problemområder er identifisert, og mer utdypende diagnostikk er utført, igangsettes individualiserte oralmotoriske treningsprogram. Tidlige tiltak kan forebygge spiseproblemer, kommunikasjonsproblemer og sykdom i munnhulen. TAKO-senteret har kunnskap om oralmotorikk og er behjelpelig med råd og veiledning. Se www.tako.no



Munnhelse

Medfødt mangel av tenner og feil i emaljen er beskrevet ved VCFS (35-36). Manglende tenner sees hos 9 – 13 % og emaljefeil hos 45 % av undersøkte personer med VCFS (37-38). Emaljefeilene innebærer at det enten er lite mineraler i emaljen, eller at denne delvis mangler. En hypotese er at disse endringene skyldes for lite kalsium i blodet under tannutviklingen (39-40). Det er også observert en sammenheng mellom manglende tannemalje og spesifikke medisinske problemer, som for tidlig fødsel og medfødte hjerte-feil, og mellom for lite mineraler i emalje og mer diffuse medisinske problemer som hyppige infeksjoner (38). Nyere studier tyder imidlertid på at emaljeforstyrrelsene skyldes en direkte genetisk defekt som følge av at ett eller flere gener er borte fra kromosom 22 (41).

Det er også funnet at tannrâte oppstår hyppig hos personer med VCFS (38). Årsaken til denne økte forekomsten av tannrâte kan ikke enkelt forklares, men man tenker at den kan være knyttet til problemer med emalje, kosthold, og/eller munnhygiene. Spyttet har en viktig rolle i å beskytte mot tannrâte, og en nyere studie har demonstrert redusert spyttproduksjon hos personer med VCFS (42). Det er også viktig å ta hensyn til at mange personer med VCFS er engstelige og kan ha vanskelig for å akseptere undersøkelse og behandling i munnhulen.

Som beskrevet andre steder i dette dokumentet har mange personer med VCFS komplekse problemer med funksjon og anatomi i og rundt munnhulen. Spiseproblemer, særlig når de fører til ernæring via nese- eller magesonde, fører ofte til negative erfaringer i forhold til munnhulen og overømfintlighet for berøring i både ansikt og munn. Magesonde kan forårsake at mageinnhold kommer opp i spiserør og munnhule (refluks og guling), noe som i sin tur kan lede til ytterligere vegring for inntak av mat og drikke, tannpuss og tannbehandling.

Tiltak:

Det er viktig å være klar over at tannrâte kan forebygges, også hos personer med VCFS, men at dette kan kreve ekstra innsats både fra omsorgspersoner og tannhelsetjenesten.

Det er viktig at tannhelsetjenesten starter med ettersyn av tenner og munnhule tidlig, helst allerede når første tann bryter frem. Man må følge opp hyppig for å forebygge tannrâte. Jevnlig oppfølging vil også kunne forebygge engstelse og vegring, noe som er spesielt viktig for

personer med denne diagnosen (se også kapittelet om psykisk helse, risikofaktorer og forebygging). Det er mulig å øke toleransen for berøring i og rundt munnen ved hjelp av systematisk stimulering i området, og dette bør forsøkes hos personer med VCFS som vegrer tannpuss og/eller vanlig undersøkelse av munnen. Det er også nyttig å gjøre prosedyrene hos tannhelsepersonellet så forutsigbare som mulig, blant annet ved hjelp av tilpasset språk og tale med lite informasjon av gangen. For en del kan det være gunstig å bruke tegn til tale og billedstøtte som supplement. Dersom diagnosen stilles hos eldre barn, ungdom eller voksne, bør de henvises til tannlege så snart som mulig.

Ved blodige inngrep i munnhulen hos den med hjertefeil, bør anti-biotikaproylaksse benyttes.

Rettigheter - tannhelse

Alle barn og ungdom under 18 år, utviklingshemmede, samt personer som bor i institusjon eller har hjemmesykepleie i tre måneder eller mer, har rett til fri tannbehandling i Den offentlige tannhelsetjenesten. Voksne personer med VCFS som ikke bor i institusjon eller ikke er utviklingshemmede, kan få stønad til dekning av utgifter til behandling hos privat tannlege. Slik behandling hos privat tannlege dekkes etter såkalte honorartakster. Disse takstene er lavere enn det undersøkelse og behandling koster hos de fleste privatpraktiserende tannleger. Derfor må noen voksne med VCFS betale et mellomlegg til tannlegen. Les mer her: http://www.regjeringen.no/upload/HOD/Dokumenter%20KTA/Veileder_2010_web.pdf



Spise- og ernæringsvansker

Brukerhistorie om barn og ernæring

I dag får vi besøk av en spisepedagog og noe som heter Spiseteamet. Det er veldig bra, for gutten vår har vanskelig for å spise fast føde. Spise team og pedagoger møter mannsterke i barnehagen, med kameraer, for å observere hvordan gutten spiser og hvordan munnmotorikken fungerer. Han er ikke begeistret over at det er så mange som skal blande seg bort i alt han har problemer med og kan lett bli urolig. Men vi prøver. Etter en del hjemmebesøk og barnehagefilming får vi råd om hvordan vi best kan gå over til vanlige brødsiver og middagsmat. Vanlig mat smaker visst ikke så godt, så vi får et annet godt råd: La barnet duppe maten i ketchup eller majones. Det likte han! Faktisk slo dette rådet så godt an at vi i dag har problemer med å redusere denne vanen til det som går for å være normalt. Vi har ikke lenger problemer med å få gutten til å spise. Tvert i mot spiser han nå mye og er, i følge han selv, alltid sulten. Så nå har vi helt andre spiseproblemer... Men det er nå tross alt bedre enn de vi hadde før.

Spise- og ernæringsvansker forekommer ofte ved velocardiofacialt syndrom. De er som regel spesielt uttalte i nyfødtp perioden, men for en del kan problemene også vare opp gjennom førskolealderen (43-46). Hos noen debutterer spiseproblemene ved overgangen til fast føde og mat med grovere konsistens (49). Lav vekt er beskrevet hos et flertall av barna de første leveårene (47). Mange har også redusert lengdevekst i denne tiden (48).

Årsakene til spise- og ernæringsproblemer er ofte flere og sammensatte. De kan blant annet skyldes medfødt hjertefeil, anatomiske avvik i ganen, slapp muskulatur i munn og svelg, endokrine forstyrrelser (at ulike hormoner ikke produseres eller virker som de skal) og trange forhold i de øvre luftveiene.

Tiltak:

Helsestasjonen er sentral i å følge opp og avdekke avvikende vekt- og lengdeutvikling hos barn i førskolealder. Grunnleggende råd og veiledning av spise- og ernæringsproblemer følges også opp ved helsestasjonen. Ved mer sammensatte spise- og ernæringsproblemer bør det henvises til oppfølging ved barnehabiliteringstjenesten eller annet spesialisert tilbud til barn med spisevansker på lokalt eller regionalt sykehus. På grunn av spiseproblemene sammensatte natur, bør vurdering og påfølgende oppfølgingstilbud være tverrfaglig. Det bør også etableres et godt samarbeid med tannlege.

Medfødt hjertefeil kan gi økt behov for energi og næringsstoffer

Medfødt hjertefeil øker risiko for underernæring og tilvekstproblemer for barn med VCFS (46). Dette skyldes at barn med hjertefeil ofte har et større behov for energi og næringsstoffer. Samtidig er kapasiteten til å spise ofte nedsatt. Pusteproblemer og økt oksygenbehov kan medføre at barna ikke klarer å spise nok til tross for at de får hyppige måltider. Kreftene strekker ikke til, og de sovner gjerne ved brystet eller med flasken. Hjertefeil kan også være en årsak til kvalme og oppkast. For noen vil hyppige infeksjoner også medvirke til ernæringsproblemer ved at de i perioder bidrar til å gi enda dårligere appetitt (50).

Tiltak:

Ernæringsoppfølgingen bør forebygge og behandle underernæring samtidig som den legger til rette for utvikling av spiseferdigheter. Noen barn vil i perioder ha behov for ernæring gjennom sonde. Dersom behovet for sonde antas å vare i mer enn åtte uker, bør det anlegges en såkalt perkutan endoskopisk gastrostomi (PEG) fremfor nasogastrisk sonde.¹ Ved PEG føres en tilsvarende sonde inn gjennom bukveggen til magesekken i stedet.) I tillegg bør det vurderes hvilke andre tiltak som bør igangsettes for å sikre best mulig utvikling av munnmotorikk og spiseferdigheter på sikt.

¹ En nasogastrisk sonde er en liten slange som føres fra nesen og ned til magesekken

Medfødte anatomiske og motoriske avvik i munn og svelg kan gi svelgevansker

Ulike anatomiske avvik i gane og svelg forbindelse med VCFS er blant de hyppigst forekommende symptomene ved diagnosen (7;45). Mange av disse forandringene kan påvirke barnets evne til å bearbeide mat i munnhulen og til å svelge (49). Det er også beskrevet slapp og underutviklet muskulatur (7). Dette kan føre til at mat blir liggende igjen i svelg og spiserør som følge av endret muskelaktivitet i svelget og en svakere spiserørsperistaltikk, en bølgende bevegelse som oppstår ved sammentrekning av muskulaturen i spiserøret (49;51). Pierre Robin-sekvens er beskrevet hos 17 % og medfører trangere forhold i øvre luftveier (51). Dette medfører svelgeproblemer hos ca 50 % av dem som har sekvensen.

Til tross for avvikende forhold i munnhule og svelg, er det uvanlig med aspirasjon (at mat og drikke kommer ned i luftveien i forbindelse med svelging) ved VCFS. Luftveisproblemer og lungebetennelser har oftest en sammenheng med nedsatt immunforsvar og skyldes mer sjeldent aspirasjon (51).

Tiltak:

Utredning av årsak til suge-, tygge- og svelgeproblemer er viktig. Ved mistanke om svelgeproblemer bør dette utredes med videofloroskopi og med påfølgende justering av matingsteknikk og konsistens på mat og drikke i forhold til funn. Oppfølgende utredning med videofloroskopi kan være aktuelt etter korrigerende av andre underliggende årsaker eller fordi barnet utvikler seg.

Oppkast

Oppkast er et hyppig forekommende problem for barn med VCFS og kan skyldes flere årsaker. Hjertefeil og muskelslapphet i svelget og videre nedover i mage- og tarmkanalen er vanlig. Redusert hastighet på tømming av magesekken er også beskrevet (51).

Mange spedbarn og små barn med VSFC svelger mye luft i forbindelse med spising. Dette skyldes manglende koordinasjon mellom pust og svelg. Dette er spesielt vanlig for barn med hjertefeil. Stort lufttrykk i magen kan medføre betydelig oppkast i forbindelse med at luften presses tilbake og opp i spiserøret.

Tiltak:

Årsaken til oppkastproblematikken bør utredes slik at aktuelle tiltak kan identifiseres. Små barn bør mates i oppreist posisjon og gis hyppige rape-pauser for å få opp luften de svelger under måltidet. Andre aktuelle tiltak for små barn kan være fortykningsmidler i morsmelk/morsmelkserstatning eller mindre og hyppigere måltider.

Refluks

Det er rapportert om økt forekomst av refluks (tilbakestrømming av mage-sekkinnhold til spiserør og svelg) hos personer med VCFS. Refluks er likevel ikke like vanlig som oppkast (51). Tilbakestrømmingen antas også å ha sammenheng med muskelslapphet i hele mage-/tarmkanalen og kan medføre smerte og ubehag i forbindelse med og i etterkant av måltider og dermed bidra til redusert matlyst og redusert inntak av mat og drikke. En studie viste at en høy andel barn med VCFS og vedvarende spiseproblemer hadde en historie med refluks (49).

Tiltak:

Ved mistanke om refluks bør dette utredes og behandles på samme måte som for andre.

Forstoppelse

Forstoppelse er vanlig ved VCFS og kan delvis skyldes muskelslappheten i mage-/tarmkanalen med påfølgende forsinket transporthastighet gjennom systemet (51). I tillegg har personer med tygge- og svelgeproblemer som krever konsistenstilpasset kost, oftere et lavt inntak av fiber og væske. Forstoppelse kan forsterke oppkast- og refluksproblematikk samt bidra til redusert matlyst og lavere inntak av mat og drikke.

Tiltak:

Det er viktig å identifisere forstoppelse og sette i gang tiltak for den med vedvarende problemer. Oppfølging og behandling er lik som for andre med forstoppelsesproblemer. Fokus bør rettes mot så vel forebyggende tiltak som behandling av forstoppelse.



Motorisk utvikling og fysisk aktivitet

Kartlegging

Det er beskrevet forsinket motorisk utvikling hos barn med VCFS, og det er usikkert i hvilken grad dette er noe de vokser av seg. En studie av barn opp til 14 år (52) viste at mange fortsatt hadde motoriske utfordringer sammenlignet med jevngamle.

Flere skjelett- og muskelsymptomer er beskrevet ved denne tilstanden som skoliose (skjevstilling i ryggen), plattfothet, hypotoni (nedsatt spenning i musklene), lite utviklet muskulatur, overbevegelige ledd og leggsmerter (51).

Tiltak:

Det er viktig med en grundig kartlegging før man setter i gang tiltak, samt å følge opp personer med diagnosen oppover i barne- og ungdomsalder. Standardiserte kartleggingsverktøy kan benyttes og vil være nyttige for å få et konkret utgangspunkt for målsetningsarbeidet og tiltakene som iverksettes. Fysioterapeut bør, i tillegg til å stimulere motorisk utvikling gjennom behandling, oppfølging og trening, delta i ansvarsgruppe rundt barnet og bidra i arbeidet med individuell plan.

Motorisk utvikling og funksjonelle ferdigheter

Ved VCFS kan alle musklene i kroppen ha lav muskelspenning (hypotoni). Dette kan vanskeliggjøre suging, svelging, munnmotorikk og generell utvikling av grov- og finmotorikk og muskelstyrke.

Mange har ikke-verbale lærevansker (ofte forkortet NLD), og dette kan påvirke den motoriske utviklingen (53). Blant annet kan NLD gjøre det vanskelig å tolke sanseintrykk som har med rom- og retningsfølelse å gjøre, for eksempel å beregne hvor fort en ball kommer mot en og når det er hensiktsmessig å løfte armene for å ta i mot på en koordinert måte. Det kan derfor være ekstra utfordrende for barn med VCFS å tilegne seg motoriske ferdigheter som forutsetter normal bearbeiding av slike sanseintrykk, for eksempel av- og påkledning, ballspill, sykling osv. Mange med VCFS mestrer i varierende grad disse ferdighetene etter hvert. Se kapittelet om Nonverbale lærevansker.

Utfordringer, tiltak og oppfølging i ulike livsfaser

Førskolealder

Ingen barn med VCFS er like, og det er stor variasjon i når de oppnår de motoriske milepælene. Swillen et al. beskrev i 1997 (54) at barn med 22q11 delesjon krabbet ved 12 måneder og gikk uten støtte 18,8 måneder gamle. I en studie fra Belgia er det klar forskjell mellom barna med VCFS og kontrollgruppen innen områdene fin- og grovmotorikk, visuell-motorisk sanseintegrering, grep og balanse (55). I en svensk studie beskrives det at halvparten av de undersøkte aldri hadde krabbet (vanligvis krabber 80 % av alle barn). Bare et fåtall av barna hadde normal motorikk for alderen, og rundt halvparten hadde behov for spesiell oppfølging (56).

Det er ikke gjort studier over tid som viser hvordan barna utvikler seg, men en studie viser at barn med VCFS i alderen 5-14 år fortsatt har problemer med motorikken sammenlignet med kontrollgruppen (52). Hvorvidt barnet har hjertefeil eller er operert for hjertefeil hadde ingen innvirkning på de motoriske ferdighetene i disse studiene.

Mange har hypermobile (overbevegelige) ledd. Sammen med hypoton muskulatur kan dette bidra til å utvikle plattfothet eller andre feilstillinger i føttene, og skjevheter i ryggen (skoliose). En del har smerter i leggene uten at årsakssammenhengen kan forklares. En mulig årsak er at plattfothet og muskelslapphet gjør at leggmuskulaturen kommer i strekk.

Det er viktig at fysioterapeuten tar hensyn til ikke-verbale lærevansker ved stimulering og trening med barnet. Fysioterapeuten må sette seg inn i de spesielle utfordringene dette gir ved motorisk læring og benytte korte og enkle setninger og tydelige gester og ansiktsuttrykk i kommunikasjonen med barnet.

Barnehagen er en utmerket arena for å utvikle både grov- og finmotorikk og å øve seg både i lek og samhandling med andre. Mange barn vil ha nytte av ekstra fokus eller tilrettelegging for å utvikle motoriske ferdigheter. Mindre grupper hvor flere tør å utfolde seg kan være hensiktsmessig. Daglig strukturert lek i en hinderløype er god trening og kan gjøre det lettere å legge merke til fremgang. Dette kan motivere til videre innsats. Det er viktig at barnet opplever god forutsigbarhet og følelse av mestring for å bygge opp selvtillit innenfor motoriske ferdigheter og fysisk aktivitet. Økt tretthet kan føre til behov for ekstra pauser.

Fysioterapeuten kan bidra med tips og veiledning om hvordan hverdagsaktiviteter hjemme og i barnehagen kan brukes for å øve på funksjonelle ferdigheter. Målene for treningen bør settes i samarbeid med både barnet selv og foreldrene.

Tiltak:

Siden det er forventet en forsinket grovmotorisk utvikling, er det viktig å komme i gang med ekstra stimulering for motorisk læring så tidlig som mulig. Kontakt med fysioterapeut bør opprettes når barnet har fått diagnosen. Fysioterapeuten kan gi individuell behandling der det er nødvendig, veilede i barnehagen og følge med på eventuell utvikling av feilstillinger i skjelettet. Ved mistanke om uttalt plattfothet eller utvikling av skoliose, skal barnet henvises til vurdering hos ortoped. Lett massasje og varme kan hjelpe ved leggsmerter. Fysioterapeuten bør følge barnet i barnehage- og skolealder.

Grunnskolealder/ungdomstid

For de fleste barna med VCFS, som for andre barn, er det viktig fortsatt å ha mulighet til daglig fysisk aktivitet i løpet av skoletiden. Barna kommer inn i en viktig vekstperiode, og det er hensiktsmessig å tilrettelegge for og stimulere til aktiviteter hvor hele kroppen blir tatt i bruk. Det bør fortsatt være fokus på mestring.

Eventuelle balanseproblemer kan være maskert ved mye motorisk uro eller ved at barnet drar seg unna krav eller aktiviteter som fordrer balanse. Mange vil ha nytte av intensive treningsperioder fremfor lite trening spredd utover lang tid. Barna har ofte behov for en tverrfaglig tilnærming. Effekten av slike tiltak er ofte best når innsatsen intensiveres (57).

Kroppsøvfaget må ofte tilrettelegges for at elever med VCFS skal kunne delta og få utbytte av timene. I en gymsal foregår det ofte mange ting på en gang, og sanseintrykk som handler om rom og retning kan være vanskelig å tolke. Det anbefales derfor at elever som har behov for det, får en støtteperson som kan bidra til å skape oversikt og forklare underveis i dette faget. Fysioterapeuten kan også bidra ved tilrettelegging i kroppsøvfaget. Se tips og idéer til tilrettelegging på www.bhss.no og på www.skolenettet.no

I denne perioden kan det legges et godt grunnlag for gode vaner med fysisk aktivitet, og det er viktig med trivsel rundt aktivitetene. I en studie fra Sverige beskrives et gjennomgående funn at både voksne og barn hadde igangsettingsvansker og mangel på energi (58). Dette vanskeliggjør fysisk aktivi-

tet for mange og vil ofte kreve spesiell tilrettelegging, motivering og oppfølging for å lykkes. Økt trettbarhet er ikke uvanlig, og mange barn har behov for ekstra pauser i løpet av dagen for å ta seg inn og orke alle dagens gjøremål. Det er derfor viktig å tilpasse aktivitetsnivået slik at barnet ikke blir for slitent i løpet av skoledagen, men også har krefter til aktiviteter på ettermiddag og kveldstid.

Tiltak:

Mange har behov for tilrettelegging i kroppsøvfingsfaget, og det er viktig med forståelse for økt trettbarhet. Effekten av motorisk trening er best når treningen intensiveres i perioder. Igangsettingsvansker kan øke behovet for assistanse ved fysisk aktivitet.

Voksne

Erfaring viser at også noen voksne over 18 år kan ha behov for en kartlegging fra fysioterapeut for å få vurdert funksjon og eventuelt hjelpebehov eller opptreningsbehov. På grunn av manglende oppfølging, faller en del voksne med VCFS etter hvert ut av aktiviteter de hadde glede av som ungdom. Igangsettingsvansker kan føre til at noen har behov for bistand for å komme i gang med fysisk aktivitet. Som følge av dette kan voksne med diagnosen ha behov for ulik grad av assistanse for å kunne være aktive i sine voksne liv. Av helsemessige årsaker er det derfor viktig at voksne med VCFS får hjelp til å være fysisk aktive (59).

Et flertall undersøkelser viser at fysisk aktivitet, bevegelse, trening og trim har positiv innvirkning på psyken. Fysisk inaktivitet, røyking og overvekt er vanlig hos personer med psykiske lidelser (60), og fysisk aktivitet kan derfor spille en viktig rolle i et helhetlig behandlingsopplegg.

Tiltak:

Fokus på fysisk aktivitet er viktig som bidrag til å forebygge overvekt og andre livsstilssykdommer, samt plager fra muskler og skjelett.

Hjelpemidler

Det vil være helt individuelt hvorvidt personer med VCFS vil ha behov for hjelpemidler. Ved uttalt hypotoni eller utvikling av feilstillinger vil det være viktig å sikre en god sittestilling. Noen vil trenge spesielt tilrettelagt skrive-redskap. Ergoterapeut eller fysioterapeut kan bidra med veiledning her. Les mer om hjelpemidler under kapittelet om tilrettelegging for aktivitet i daglig-livet.

Tiltak:

Ved plattfothet kan det være nødvendig med innleggssåler eller ortopedisk fottøy. Dette kan vurderes av en ortoped eller barnenevrolog etter henvisning fra fastlegen. Hos noen kan nedsatt syn kreve ekstra tiltak i forhold til godt arbeidslys på de ulike arenaene.

Rettigheter

Det er utarbeidet en egen forskrift om stønad til dekning av utgifter til fysioterapi. For å få stønad til fysioterapi, må det foreligge henvisning fra lege, kiropraktor eller manuellterapeut. Dette gjelder også ved bassengtrening. En henvisning gjelder for inntil 24 behandlinger. Ved behov for flere behandlinger, må man få ny henvisning.

Barn under 12 år er fritatt for egenandel ved fysioterapi. Barn under 18 år med alvorlig bevegelsesforstyrrelse har også rett til fritak for egenandel. Voksne med velocardiofacialt syndrom må vanligvis betale egenandel.

Barn og voksne med utviklingshemming er fritatt for egenandel ved fysioterapi.

For å få bidrag til ridning, må ridetimene være definert som rideterapi og være ledet av en fysioterapeut med særskilt kompetanse innen terapi-ridning. Det må foreligge henvisning fra lege, kiropraktor eller manuellterapeut, og det må søkes til Helseøkonomiforvaltningen (HELFO) i forkant.



Tilrettelegging for aktiviteter i dagliglivet

Funksjonskartlegging og aktivitetsanalyse

Personer med VCFS kan ha vansker med kognitive funksjoner som har stor betydning for mestring av dagliglivet, slik som svekket taktil og visuell persepsjon og nedsatte ferdigheter i organisering (komme i gang med og utføre oppgaver) og orienteringsevne (rom- og retningsans og sanse-motorisk integrasjon). Barn med nonverbale lærevansker kan ofte la være å utforske sine omgivelser taktilt og kan velge å peke og spørre i stedet for å kjenne og løfte. De går dermed glipp av viktig informasjon og læring som størrelse, vekt, overflate, hva som skjer hvis man slipper noe knusbart i gulvet osv. En del synes det er vanskelig å finne bak/frem og vrang/rett på klærne. De kan også ha problemer med å organisere hverdagslige situasjoner som matlaging, tid og sted og handlingsrekkefølge.

Kartlegging

Aktuelle kartleggingsområder kan være (61):

- ▶ Deltagelse og aktivitetsutføring
(motivasjon, problemløsning og mestringsstrategier, aktivitetsmønster, aktivitetsvaner og aktivitetsroller, kommunikasjon og samspill med andre).
- ☐☐ Kroppsfunksjon
(personens forutsetninger for å utføre aktiviteter, sensoriske funksjoner som berøringssans, leddmuskelsans, likevekt, syn/hørsel, sanse-integrasjon som påvirker dagliglivets aktiviteter).
- ☐☐ Omgivelser
(tilgjengelighet, sosialt nettverk, helsefarer og risiko for ulykker).

Kartleggingsverktøy kan for eksempel være AMPS (Assessment of Motor and Process Skills), SPOT (Screening Prewriting skills Occupational Therapy) og COPM (The Canadian Occupational Performance Measure).

Tiltak:

Trening i forhold til konkrete ADL-situasjoner, finmotorikk, sanseintegrasjonstrening (bl.a. taktilsans, vestibulærsans), skriveforberedende øvelser med f.eks. skrivedans. Skrivedans er et tiltak for å trene bl.a. finmotorikk (62). Det består av et program som kombinerer blyantbevegelser med grovmotoriske bevegelser for å danne bedre grunnlag for å utforme håndskrift, øke kroppsbevisstheten, bedre koordinasjonen mellom øye og hånd og bedre rom- og retningsans og konsentrasjon.

Hjelpemidler

Mulige hjelpemidler for barn og unge kan for eksempel være:

- ▶ Stor trehjulssykkel eller støttehjul til stor sykkel. Noen barn med VCFS har problemer med balansen og lærer seg ikke å sykle like tidlig som jevnaldrende.
- □ Treningsmatte, balansepute eller balanseskive, vippebrett/balansebrett, terapiball, huske.
- ▶ Klokke, dagsplan, tidsviser for oversikt over gjøremål, tidsforståelse, visuell nedtelling med mer.
- ▶ Sakser med spesielle grep (høyre- og venstregrep, dobbeltgrep, selvåpnende mm).
- ▶ Tykke blyanter, blyantgrep, grepsforstørrelse, spesielle skriveredskaper.
- ▶ Spiseredskap som grepsforstørrelse, vinklet skaft, spesielle kopper mm
- ▶ Skolissestrammer, elastiske skolisser.
- □ Hjelpemidler som stimulerer sansene (lyd, lys, vibrasjon osv).

Hjelpemidler til fritid

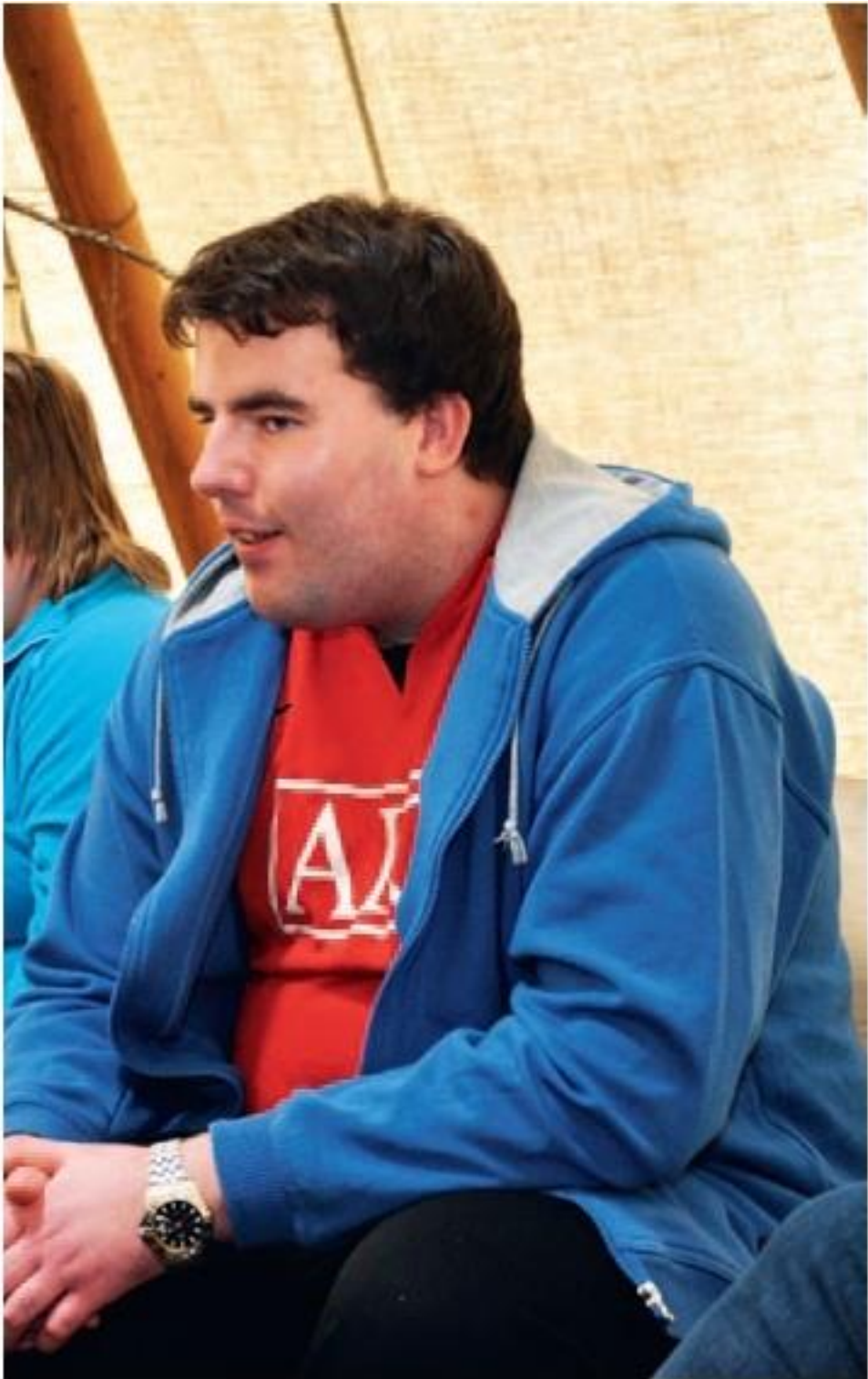
Barn og unge under 26 år kan få hjelpemidler til trening og stimulering for å opprettholde eller bedre motorisk og kognitiv funksjonsevne og til bruk i fritid. Se mer om dette på www.nav.no/helse/hjelpemidler

Voksne

For voksne kan de kognitive vanskene gjøre det vanskelig å delta i sosiale aktiviteter og i arbeidslivet og føre til mindre selvstendighet. Dette kan bidra til isolering og avhengighet av andre. Noe av dette kan kompenseres for eller avhjelpes med kognitive hjelpemidler. Slike hjelpemidler kan forklare hva som skal skje, hjelpe til å sortere og forenkle og bidra med informasjon. Det finnes også hjelpemidler som kan kompensere for manglende hukommelse (dag og dato, holde avtaler, ta medisin, kjenne igjen personer etc), orientering (dagliglivets aktiviteter, hygiene/påkledning, logiske rekkefølger, oppskrifter) med mer.

Titak:

Det bør gjøres en utredning for å kartlegge eventuelle hjelpebehov. Habiliteringstjenesten for voksne (HAVO) kan bidra her. NAV Hjelpemiddelsentral i fylket kan kontaktes for utredning, veiledning og utprøving av hjelpemidler.





Sosial utvikling

Barn med velocardiofacialt syndrom vil, i likhet med barn og unge uten diagnose, by på gleder og utfordringer for omgivelsene. Diagnosegruppen viser stor variasjon når det gjelder psykososial fungering. Noen har få eller ingen spesielle vansker, mens andre kan ha omfattende problemer på flere områder. Til tross for stor variasjon er det likevel noen kjennetegn man ofte ser hos personer med diagnosen (7;63). Disse kjennetegnene danner grunnlaget for denne beskrivelsen av psykososiale forhold.

Barnealder

Når flere med velocardiofacialt syndrom er samlet, ser vi at de har noen felles ansiktstrekk som gjør at de ligner litt på hverandre. Møter vi dem enkeltvis, vil vi imidlertid ofte ikke tenke på at det er noe spesielt med utseendet deres. Utviklingsvanskene kan derfor sies å være *skjult*, noe som kan innebære fare for at andre som ikke kjenner barnet godt, kan overvurdere dets mestrings- og utviklingsmuligheter.

Barn med syndromet kan være forsinket i generell intellektuell utvikling og dermed ha problemer med blant annet forståelse av sammenhenger og innhold i abstrakte begreper. Rundt halvparten av barnegruppen tilfredsstiller diagnosekriteriene for utviklingshemning, som regel i lett grad (79;81). Mange har spesifikke kognitive vansker og en ujevn kognitiv profil (67). Det kan innebære at de fungerer tilnærmet aldersadekvat på noen områder, mens andre områder kan være unormalt svake. En ujevn kognitiv profil skaper ofte forvirring i omgivelsene og kan være opphav til tanker og spørsmål som: Når barnet mestrer så godt på enkelte områder, hvorfor får det da ikke til mer på andre? Er det mangel på motivasjon? Er det vrang vilje? Er det vi som gjør noe feil? Når barn lever over tid med urealistiske forventninger til hva de kan mestre, resulterer det ofte i stress og frustrasjon hos barnet. Foreldre og andre viktige voksne i barnehage/skole trenger en nøktern og nyansert forståelse av barnets utviklingsnivå på ulike områder for å kunne stille utviklingsfremmende krav til barnet.

Karakteristiske atferdstrekk kan være:

- Sosial skyhet
- Angst
- Impulsivitet
- Rigiditet
- Oppmerksomhetsvansker

Når flere av disse atferdstrekkene oppstår sammen, kan de gjøre hver dagen problematisk. Jo før man får stilt diagnosen, jo raskere kommer man som regel i gang med tiltak som kan stimulere utsatte områder og videreutvikle sterke områder. Gode tiltak vil kunne bidra til at noen problemområder kan forebygges, mens andre kan få redusert omfang og betydning for fungering i hverdagen. Hvilke tiltak man bør velge, avhenger av kjennskap til både diagnosen og det enkelte barnet.

Mange utvikler talespråket senere enn normalt (68;74;76;78). Samtidig forekommer ofte uttalevansker på grunn av avvikende forhold i gane og svelg. Eventuell sen språkutvikling og uttalevansker har stor betydning for barnets sosiale fungering. Noen kompenserer for mangel på ord med kroppsspråk og mimikk, men ikke alle.

Tiltak:

Det er svært frustrerende for små barn med et formidlingsbehov å ikke kunne uttrykke seg eller bli forstått på grunn av uttalevansker. Slik frustrasjon kan være grobunn for utvikling av uheldig atferd og samspill med omgivelsene. Hvis barnets talespråkutvikling er sen i tidlig førskolealder, bør man derfor vurdere å sette i gang alternativ og supplerende kommunikasjon (les mer om språkutvikling i kapitlet om språk, tale og kommunikasjon). Behovet for slik støtte er som regel midlertidig, og de fleste får et funksjonelt talespråk rundt skolestart.

Personlighetsmessig beskrives barna ofte som reserverte, med en klar tendens til sosial tilbaketrekning i vanskelige situasjoner (75). Foreldre knytter ofte skyheten til uttalevanskene. En undersøkelse som sammenliknet barn med diagnosen med barn med ekspressive språkvansker og et sammenlignbart utviklingsnivå for øvrig, viste imidlertid at barn med VCFS hadde en betydelig sterkere tendens til sosial tilbaketrekning enn barn med ekspressive språkvansker (80). Det tyder med andre ord på at tendensen til sosial tilbaketrekning er sterkere enn det som kan forklares med talevanskene alene. Økt trettbarhet og igangsettingsvansker er også vanlig og kan ha negativ innvirkning på kommunikasjonen med omgivelsene.

Barn med VCFS kan ha et litt annet fokus på omgivelsene enn barn uten helseproblemer. Ved å studere hvordan barna med VCFS observerer sosiale situasjoner, har man funnet ut at de ser mer på de fysiske omgivelsene og mindre på personene og det som skjer dem imellom enn funksjonsfriske barn (Murray, presentasjon i Strasbourg 2006). En gruppe hadde

også mye større problemer med å gjenkjenne følelser hos andre enn det søsknene deres uten diagnose hadde. Disse vanskene samsvarte ikke med evnenivå (72). En norsk spørreundersøkelse blant foreldre til barn med VCFS viste at nesten en tredel rapporterte om lave sosiale ferdigheter. To tredeler hadde imidlertid sosiale ferdigheter i normalt variasjonsområde i forhold til deres alder (Utført av Berglund og Iversen, Frambu 2006).

Sosiale vansker er sentralt ved autismespekterforstyrrelser. Klassisk autisme er en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse med betydelige forstyrrelser i sosialt samspill og kommunikasjon, samt ritualistisk eller tvangspreget atferd. Barn som er mindre berørt på ett eller flere av områdene, kan kvalifisere for andre diagnoser innen autismespekteret, for eksempel atypisk autisme eller Aspergers syndrom. Det rapporteres om en forhøyet forekomst av autismeproblematikk hos barn og unge med velocardiofacialt syndrom (58;64). En svensk studie fant at bare 5 av 100 barn med VCFS hadde infantil autisme, mens ytterligere 18 tilfredsstilte kriteriene for andre diagnoser innen autismespekteret. Totalt ble altså 23 av 100 vurdert til å befinne seg innen autismespekteret (58). Andre har funnet at opp mot 50 % hadde ulike varianter av autismeproblematikk (82).

Tiltak:

Ved bekymring rundt et barns evne til kontakt og samspill, kan det være aktuelt å avklare om det dreier seg om autismeproblematikk. En slik avklaring gjøres ved en avdeling for barnehabilitering eller barne- og ungdomspsykiatri. Tidlig diagnose gir bedre prognose i forhold til effekt av tiltak.

Barn med autismeproblematikk kan trenge spesiell tilrettelegging og stimulering for språk og kommunikasjon. For eksempel kan det være behov for en planmessig overføring av ferdigheter fra én situasjon til en annen. Det kan også være behov for egne belønningssystemer for å legge til rette for læring og videreutvikling.

For å fungere godt sosialt, er det ikke bare viktig å forstå hvilke regler som gjelder i den sosiale samhandlingen. Det er like viktig å kunne regulere atferden sin i forhold til disse reglene. Mange barn med VCFS sliter med såkalt egenledelse (eksekutive funksjoner). De kan ha igangsettingsvansker slik at timingen i forhold til de andre blir feil, eller de kan ha vansker med å nyttiggjøre seg tilbakemeldinger fra andre, slik at justeringen av atferden overfor de andre blir dårlig. Impulsivitet eller avledbarhet kan føre til at man mister fokus. Dette kompliserer også samhandlingen.

Egenledelsen kan variere uavhengig av evnenivå for øvrig og vil kunne modnes opp i ung voksen alder. I forbindelse med en spørreundersøkelse om egenledelsesferdigheter svarte foreldrene til norske barn med VCFS at hele 72 % hadde svakere ferdigheter enn alder og modenhet skulle tilsi (utført av Berglund og Iversen, Frambu 2006).

Tiltak:

Hvis et barn strever mye med avledbarhet, impulsivitet, rigiditet, igangsetting og justering av atferd i forhold til situasjonen, kan det være grunn til å kartlegge barnets utvikling av egenledelse. Dette gjøres som regel av psykologer i pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT), barnehabiliteringen eller barne- og ungdomspsykiatrien. Det finnes normerte kartleggingsskjemaer for formålet, for eksempel BRIEF, BROWN eller ADDES. Habiliteringstjenesten for barn og ungdom på Sørlandet har gitt ut et hefte med nyttige tips om tidlig stimulering av egenledelse.

Barn som strever med egenledelse, trenger ofte hyppig veiledning fra en voksen, både i skolesammenheng og på fritiden. PPT kan vurdere behovet for og gi råd om slik oppfølging.

Noen barn med velocardiofacialt syndrom har en ADHD eller ADD-problematikk (oppmerksomhetssvikt med eller uten hyperaktivitet). Disse kan ha vansker med å få med seg beskjeder eller fullføre handlingsrekker, ha lett for å glemme og/eller bli lett avledet hvis det skjer noe rundt dem. De kan også bli avledet av egne tanker og assosiasjoner og dermed gå glipp av det som skjer i omgivelsene. Noen kan også ha tendens til å dytte og slå i opphetede situasjoner. Det kan da være godt å ha en voksen i nærheten som kan forhindre uheldige episoder og vise alternative reaksjonsmåter. Hyppigheten av slik ADD/ADHD-problematikk hos personer med VCFS ligger rundt 40 % (58;65-67;70-71;77).

I skolesammenheng er evnen til vedvarende oppmerksomhet en sentral faktor i forhold til læring. Dersom det ikke settes i gang tiltak i forhold til oppmerksomhetssvikten, vil barna som regel ikke klare samme arbeidsmengde som de andre. De får dermed trent mindre enn sine klassekammerater. I tillegg vil deler av informasjonen de mottar bli oppstykket og gjøre det vanskelig å oppdage en del sammenhenger. Noen kan ha nytte av medikamentell behandling (69), men gjerne med en mindre dose enn ellers anbefalt ved ADHD.

Tiltak:

ADD- eller ADHD-problematikk vurderes som regel i spesialisthelsetjenesten (barne- og ungdomspsykiatrien eller barnehabiliteringstjenesten). Disse kan også gjennomføre eventuell medikamentell behandlingsutprøving. Barnet blir da som regel observert både hjemme og i barnehage/skole i noen uker (gjerne 5-6). Hvis barnet har hatt problemer med hjertet, vil det som regel bli vurdert av en hjertelege før det settes i gang utprøving.

Miljømessige tiltak er like viktige som eventuell medikamentell behandling. Barna trenger ofte tettere voksenoppfølging i barnehage/skole enn andre barn. Blant annet trenger de hjelp til å holde seg på sporet når de jobber med skolepregede oppgaver. Noen barn kan ha nytte av skjerming når det får ny informasjon eller skal lære nye ferdigheter. Hyppige pauser og varierte aktiviteter kan være bra for noen.

I førskolealder er det som regel sen språkutvikling som dominerer vanskelighetsbildet. Når barna kommer opp i skolealder, blir såkalte nonverbale lærevansker mer fremtredende (se eget kapittel om dette). Nonverbale lærevansker innebærer som regel at barnet har problemer med å tilpasse seg nye og sammensatte situasjoner. I lek og samspill skjer ofte mye samtidig i et hurtig tempo, noe som gjør det vanskelig for barn med NLD å justere seg i forhold til de andre. Det finnes mye kunnskap om hva som er god tilrettelegging i slike tilfeller. Uoppdagede vansker kan føre til utvikling av unødige tilleggsproblemer.

Tiltak:

Det er viktig å gjøre en nyansert kartlegging, slik at riktige tiltak kan utformes, både skolefaglig og sosialt. En generell evnetest er ikke alltid tilstrekkelig til å avklare eventuelle nonverbale lærevansker, men kan ofte være et godt utgangspunkt for videre kartlegging. Hvis barnet lar seg teste, anbefales en generell nevropsykologisk utredning en eller to ganger i løpet av grunnskolen. Denne kan med fordel gjøres i god tid før overgangen til 4. klasse eller før ungdomsskolen (se skjema for aktuell kartlegging/screening). Psykologer med kompetanse på nevropsykologisk utredning finnes som regel i barne-

habiliteringstjenestene eller ved nevropsykiatriske team i barne- og ungdomspsykiatrien.

OBS: Ikke alle barn med velocardiofacialt syndrom har en kognitiv profil som samsvarer med nonverbale lærevansker. Noen kan ha en annen kognitiv profil eller en jevn kognitiv profil med redusert evnenivå. Disse barna trenger også individuell tilrettelegging.

Noe av det beste man kan gjøre for barnet, uansett om vanskene er små eller store, er å sørge for at de opplever mest mulig mestring og på denne måten får en positiv selvfølelse. Det er viktig for alle å bli sett, tatt på alvor og få positive bekreftelser. Selvfølelsen hos litt større barn med VCFS kan blant annet forstyrres ved at de føler seg annerledes eller er sjenerte og derfor får liten sosial erfaring.

Det å ikke bli forstått når man snakker, kan være en stor kilde til frustrasjon og en følelse av å være annerledes. Barn som har utydelig tale, står derfor i fare for å få forsterket tendensen til sosial skyhet. De som er mye syke og borte fra barnehage og skole, kan også miste mye av det sosiale livet på disse arenaene.

Tiltak:

Gode rutiner og tydelige voksne fører til at barnet vet hva som forventes. Når kravene som stilles henger sammen med barnets forutsetninger, vil det bidra til trivsel og mestringsfølelse.

God selvfølelse kan også oppnås ved å la barna få oppgaver og delta aktivt i fellesskapet i familien. Tilby å være sammen med barnet i aktiviteter som barnet liker og mestrer for å la det få mange positive erfaringer sammen med familien. Vis glede over å være sammen med barnet.

De fleste barn oppfatter intuitivt en del av de usagte regler som styrer vårt sosiale samvær. Dette gjelder ikke i samme grad for barn med nonverbale lærevansker. De kan ha god nytte av at andre formulerer reglene for dem og forklarer sammenhengen mellom ulike sosiale hendelser. Hvis de får denne hjelpen, kan dette bedre deres sosiale fungering.

Tiltak:

Forklar det som foregår/sammenhenger i sosiale situasjoner med ord for barnet. Mange barn vil ha nytte av å trene sosiale ferdigheter for å øke sin sosiale kompetanse.

Rollelek kan være en nyttig aktivitet/metode for å lære handlingskjerter og regler for atferd. Her kan det også tilrettelegges situasjoner hvor de får trening i å uttrykke tanker og følelser. Noen barn med nonverbale lærevansker har imidlertid problemer med å tre inn i en ny rolle. De må i tilfelle få nødvendig voksenstøtte så de kan ledes gjennom og holdes i leken gjennom de nødvendige ledd. De må lære reglene for rollelek.

Ved behov for tverrfaglige tiltak er det ofte hensiktsmessig å etablere en ansvarsgruppe og legge planer for hensiktsmessig tilrettelegging i barnehage og skole. Evaluering av funksjonsnivå og igangsetting av eventuelle tiltak for bedre psykososial fungering bør inngå i dette planarbeidet

Barn med velocardiofacialt syndrom er mest av alt et vanlig barn, men med noen ekstra utfordringer. Når disse utfordringene blir tatt hensyn til og avhjulpet, vil man se et barn med masse glede, sjarme og god selvfølelse.

Ungdomstid

Ungdomstiden er sjelden lett, og for ungdommer med funksjonsnedsettelse byr den ofte på ekstra utfordringer. Hva synes ungdommene med funksjonsnedsettelse er viktig for god livskvalitet i denne perioden (73)?

- ▶ At noen har troen på en.
- ▶ At man tror på seg selv.
- ▶ At man blir akseptert.

Ungdom med velocardiofacialt syndrom er i varierende grad selv oppmerksomme på hva det kan innebære for han eller henne å ha syndromet og benytter derfor ulike mestringsstrategier. De opplever graden av anerkjennelse fra andre og fra seg selv ulikt og har varierende stressreaksjoner knyttet til det å være annerledes. Graden av selvstendighet eller avhengighet av andre varierer også.

En realistisk selvinnsikt kan være ganske smertefull på kort sikt, men kan forebygge psykiske vansker på lengre sikt. Å få nyansert innsikt om egne

sterke og svake sider er en lang prosess, men den spisser seg gjerne litt til i ungdomsalderen. Ettersom selvbildet formes i samhandling med andre, er det viktig å ha voksne rundt seg som kan gi tilbakemeldinger på mestrings- og utfordringsområder.

Tiltak:

Psykoedukative tilbud kan være nyttige og gi ungdommen informasjon om egen diagnose tilpasset den enkeltes utviklingsnivå. Mange synes det er positivt å snakke med annen ungdom med samme eller lignende utfordringer. Foreningen 22Q11 Norge og andre interesseorganisasjoner arrangerer ulike treff for familier og enkeltpersoner, både lokalt og nasjonalt. Frambu arrangerer også kurs og samlinger som kan være aktuelle for ungdom med VCFS og/eller deres familier.

I ungdomsalderen starter som regel barnets løsrivningsprosess fra foreldrene. De tar økende ansvar for seg selv og sine handlinger og mestrer praktisk hverdagsliv på egen hånd. Dette skjer også med ungdom med velocardiofacialt syndrom, men ofte på en annen måte og i en annen takt. Erfaringsmessig ønsker ungdommene å identifisere seg med vanlig ungdom, og det blir ekstra sårt å skille seg ut. For noen kan opplevelsen av å komme til kort og/eller sorgreaksjon over egen situasjon føre til at den unge trekker seg tilbake eller utagerer.

Ungdommer med velocardiofacialt syndrom kan være sosialt søkende, men kan oppleve vansker i samspill med andre. Dette kan være spesielt utfordrende for dem som sliter med nonverbale lærevansker. De opplever raskt utrygghet i nye og ukjente situasjoner, noe som kan være en ekstra utfordring når løsriving og selvstendighet skal utvikles. Disse ungdommene har ofte gjennom oppveksten fått mye god og nødvendig støtte fra foreldrene. Det kan derfor føles ekstra skremmende for ungdommen (og foreldre og søsken) at han eller hun skal stå mer på egne ben. Foreldre kan på sin side ha store utfordringer i det å balansere i hvilken grad de skal tillate selvstendighet versus det å ha kontroll og kunne beskytte.

Sosiale ferdigheter er atferd som innebærer mestring av de sosiale kravene som stilles i en gitt situasjon og som må tilpasses egne behov og omgivelsenes reaksjoner. Det er derfor viktig at omgivelsene er tydelige på hva som forventes. Samtidig må det også gis rom for at ungdommen får lov til å være frustrert, sinna og lei seg. Normaliser gjerne følelser: "Det er helt vanlig å føle slik når..." "Jeg er også lei meg for at det er slik". Humor og ros kan ofte bidra til økt selvforståelse og mestring.

Tiltak:

Noen ungdommer vil ha nytte av å snakke med en annen voksen enn foreldrene om egne reaksjoner og følelser. I prinsippet kan dette være hvem som helst, bare vedkommende er tilgjengelig over tid (lærer, slektning, helsesøster). Skolehelsetjenesten er en lovpålagt tjeneste, og elevene kan ta kontakt med helsesøster på skolen. Helsesøster og skolelege vil ved behov kunne koordinere kontakt med en fagperson i kommunens helsetjeneste, fastlege, barne- og ungdomspsykiatrisk tjeneste eller barnehabilitering.

De som har mangelfulle sosiale ferdigheter, kan ha utbytte av tilknytning til en organisert og/eller tilrettelagt fritidssysse hvor de føler seg akseptert og får tilhørighet i en gruppe. For noen kan det være hensiktsmessig med bruk av fritids- eller støttekontakt for å få ekstra trygghet i møtet med aktiviteter utenfor hjemmet.

I ungdomsalderen begynner hormonene å bruse, også for unge med VCFS. Det er viktig at skolen gjennomfører undervisning om kropp og seksualitet, selv om det skulle kreve stor grad av tilpasning og tilrettelegging.

Tiltak:

Det er utarbeidet undervisningsmateriell om personlig hygiene, samliv og seksualitet. Disse kan være et godt utgangspunkt for samtaler om temaet. Helsesøster/skolelege kan gi tilpasset og tilrettelagt informasjon/veiledning om seksualitet. Habiliteringstjenestene kan gi informasjon om eller ha eksempler på slikt materiell. Noen habiliteringstjenester har også gruppetilbud for ungdom med fokus på kropp, seksualitet og rollene som ung mann eller kvinne.

I denne tiden begynner forberedelsene til videregående skolegang, hva de skal arbeide eller sysselsette seg med, samt mer langsiktig planlegging av hvor og hvordan de ønsker å bo som voksne.

Tiltak:

Overgangen til videregående skole bør planlegges i god tid (helst i løpet av 9. klasse) og gjerne inngå som en planlagt prosess i individuell plan. Ungdommen bør selv være aktivt med i planleggingen. Ungdommens egne

ønsker for videregående skole og senere arbeid er utgangspunktet. Det kan også være aktuelt å ta opp eventuelt behov for en tilrettelagt bolig med ansvarlige i kommunen allerede i ungdomsalder. Kommunen trenger å få vite om eventuelle behov for sin egen planlegging, og den unge kan ha nytte av å bli informert om mulighetene som finnes. Planleggingen inne bærer ofte tverretattlig samarbeid (foreldre, skole, NAV, PPT, spesialisthelsetjeneste).

Voksenliv

Personer med velocardiofacialt syndrom beholder mange av de generelle trekkene også som voksne. Med alderen vil ofte noen trekk bli mindre uttalte, mens andre kan tilta. Mange har med årene tilegnet seg gode mestringsstrategier, men det kan være store individuelle forskjeller.

Utvikling av uavhengighet har økende betydning i voksen alder. Det er viktig at personen får fullt ut muligheten til å utnytte sitt potensial i sikre omgivelser som ikke stiller for høye krav til dem. Evnen til egenomsorg er varierende, men noen trenger hjelp og støtte til dagliglivets aktiviteter. Noen kan lett etablere overfladiske kontakter, men kan mangle en dypere forståelse for underliggende uskreve regler som styrer alle typer av sosial interaksjon.

Erfaring har vist at en del unge voksne sliter sosialt. Når de har etablert seg i egne hjem, kan de ha vansker med igangsetting, planlegging og organisering for seg selv.

Det er en forhøyet forekomst av psykiske lidelser hos unge og voksne med velocardiofacialt syndrom (se eget kapittel om psykisk helse). Tilrettelegging for best mulig livskvalitet er den beste forebygging av slike vansker.

Tiltak

Noen har behov for tilrettelegging av bolig med nok og riktig hjelp for å ha et godt voksenliv. Arbeid eller sysselsetting som er tilpasset den enkeltes forutsetninger og interesser, er også en viktig trivselsfaktor. En meningsfull fritid er også viktig. Kontakt med habiliteringstjenesten for voksne kan være nyttig for en del.

Alderdom

Det finnes foreløpig lite dokumentert kunnskap om eldre med VCFS. Det som er skrevet om voksne med syndromet, vil trolig også gjelde i alderdommen.

Tiltak:

Boforhold, sysselsetting og fritid bør etter hvert tilpasses denne livsfasen.



Familien rundt personer med VCFS

Å være foreldre

Å få barn gjør noe med enhver familie. Å få et barn med velocardiofacialt syndrom kan by på andre utfordringer. Den første tiden går ofte med til å venne seg til den nye situasjonen. Forventningene blir kanskje ikke innfridd og bekymringene melder seg. Hva vil dette bety? Hvordan vil fremtiden se ut? Hva kan vi som foreldre gjøre for å hjelpe? Dette og sikkert mange flere tanker opptar familien når barnet har fått en diagnose.

Der foreldrene lever sammen, kan man oppleve at mor og far har ulike strategier for å mestre situasjonen. For aleneforeldre kan ansvaret virke overveldende og man kan savne noen å dele tanker og bekymringer med i det daglige.

Etter hvert som barnet vokser til, etableres kontakt med lokalt hjelpeapparat og man blir avhengig av et godt samarbeid med barnehage og skole. Etter hvert blir det som regel mange mennesker involvert som vil mene noe om barnet.

Barn med velocardiofacialt syndrom trives oftest best med en forutsigbar dag og gode rutiner. Dette kan være utfordrende for familier som liker og er vant til mye spontanitet, og kan kreve omstilling i familiens måte å tenke og være på.

Barnet med diagnose kan ofte ta mye plass i familien, kanskje på bekostning av søsken eller andre familiemedlemmer. Her gjelder det å finne en balanse alle kan leve med. Når utfordringene er spesielt store, kan det være hensiktsmessig både for barnet og familien å ta i bruk avlastning og/eller støttekontaktordninger. Det kan gi familien og dens medlemmer nødvendige pusterom og mer overskudd til hverdagen.

Foreldre med funksjonshemmede barn har ofte en livslang oppgave med større og mindre bekymringer underveis, også etter at barnet blir voksent og flytter ut.

Tiltak:

Gode planer og en fungerende ansvarsgruppe er ofte avgjørende for en god prosess. Hvis man også får god kommunikasjon og godt samarbeid med personene som til enhver tid er rundt barnet, vil bekymringene reduseres. Individuell plan er en rettighet og et verktøy for de som har behov for langvarige og koordinerte tjenester.

“Hva med oss?” er et gruppebasert forebyggende samlivskurs for foreldre til barn med nedsatt funksjonsevne. Det arrangeres av Bufetat (Barne, ungdoms- og familieetaten, www.bufetat.no) i samarbeid med aktuelle lokale tjenester (familievernkontor, barnehabiliteringstjeneste m.m.)

Det finnes ulike interesseorganisasjoner hvor familien kan møte andre familier i samme situasjon, både begrenset til diagnosen og mer diagnoseovergripende. Mange har stor glede og stort utbytte av slik kontakt, både sosialt og for å utveksle erfaringer og få tips og råd fra andre.

Søsken opplevelse av å ha en bror eller søster med VCFS

At man i enkelte perioder kan ha det litt vanskelig og trøblete, gjelder for alle i alle familier. Lite tyder på at søsken som gruppe blir negativt påvirket av å ha en bror eller søster med VCFS. Enkelte søsken kan likevel være mer sårbare enn andre og kan derfor trenge ekstra støtte.

Søsken kan ha ulike oppfatninger av hvordan personen med VCFS har det eller fungerer. Alder både hos personen med diagnose og søskenet er avgjørende for hvilke refleksjoner søsken har gjort seg. For eksempel vil storesøsken opplevelser kunne være mer knyttet til foreldrenes reaksjoner, sorg og bekymring, til forandringer i familien og til foreldrenes fravær både fysisk og mentalt, enn til det nye barnet.

Noen søsken synes det er vanskelig at personen med VCFS ikke mestrer eller forstår hverdagen, og kjenner sorg for det. De kan ha en nyansert og reflektert oppfatning av hva som gjør at broren eller søsteren reagerer med tilbaketrekning, angst eller raseri i spesielle situasjoner. Andre er idylliserende, beskyttende eller avviser problemstillingene. Noen synes broren eller søsteren er akkurat som andre og at de skal behandles som andre, selv om de kan trenge noe ekstra hjelp i enkelte situasjoner.

For de fleste søsken er det lettere å forholde seg til og forstå det de kan se. Fysisk funksjonsnedsettelse (for eksempel et søsken i rullestol) er et tydelig signal til omverden om hva som er galt. Velocardiofacialt syndrom er derimot ikke så synlig.

De som opplever at deres bror eller søster med VCFS sliter i forhold til psykisk helse, har trolig behov for mer informasjon og tettere oppfølging og samtaler rundt disse temaene enn andre.



Søsken til barn og unge med atferds- eller samspillsvansker kan oppleve dette som utfordrende både i hjemmesituasjonen og i andre sammenhenger. En del synes også det kan være vanskelig å skulle forklare andre at det er noe spesielt med søskenet eller svare på hvorfor søskenet oppfører seg som det gjør.

Noen søsken blir brukt som hjelpere på skolen overfor søsteren eller broren med diagnose. Disse kan fortelle om usikre lærere eller andre voksne som ikke vet helt hvordan de skal håndtere søskenets atferd eller spesielle konfliktsituasjoner.

Mange søsken ønsker mer fortrolighet med foreldrene og at foreldrene skal snakke med dem og innvie dem i det de vet om diagnosen. Slik informasjon er en prosess. Det er ikke nok å gi informasjonen én gang og tro at nå vet barnet det det trenger å vite. Søsken har som regel behov for å få informasjonen gjentatte ganger for å forstå den. Dessuten bør informasjonen tilpasses mottakerens alder og oppdateres etter hvert som situasjonen endrer deg.

En del søsken leser om diagnosen på egenhånd. Av og til kan noe av det man leser virke skremmende eller vanskelig å forstå. Samtaler med foreldre, helsepersonell eller andre kan være viktig for å avmystifisere og realitetsorientere.

Tiltak:

En del søsken ønsker og kan ha godt utbytte av å snakke med andre utenfor familien om sine tanker og følelser. Dette kan for eksempel være helsesøster, en lærer eller en voksen fra fritidsaktiviteter eller sosialt nettverk som vedkommende føler seg trygg på. Mange barnehabiliteringstjenester og lærings- og mestringssentre arrangerer også gruppebaserte søskengrupper for å vise at man ikke er alene om å være i sin situasjon. Frambu arrangerer også jevnlig kurs for søsken til personer med sjeldne diagnoser for at disse skal få utveksle tanker og erfaringer. Det samme gjør en rekke interesseorganisasjoner.

Søsken bør slippe å opptre som hjelper for sin søster eller bror på skolen eller i liknende situasjoner.

Frambus småskrift nr 24 omhandler søsken og søskenliv i familier med funksjonshemmede barn. Dette er tilgjengelig på Frambus nettsider.

Besteforeldre og øvrig familie

Besteforeldre går ofte gjennom mange av de samme reaksjonene og følelsene som foreldrene når de får et barnebarn med velocardiofacialt syndrom. Ofte kan ha en rekke ulike mestringsstrategier, fra å bagatellisere situasjonen til å bekymre seg alt for mye. Mange foreldre føler også at de må trøste besteforeldrene den første tiden.

Besteforeldre og øvrig familie har ofte mange spørsmål de ønsker svar på. Noen er pågående og spør i vei, mens andre er mer tilbakeholdne eller redde for å belaste foreldrene ekstra. For foreldrene kan det være godt å kjenne at resten av familien bryr seg. Mange synes også det er godt å få

snakke om diagnosen og tanker man har i forhold til den. Men det kan også være sårt og slitsomt. Det gjelder å finne en god balanse slik at flest mulig får dekket behovene sine uten at det blir en belastning. Men en velinformert familie kan være til stor hjelp og støtte, både for foreldrene, for barnet med diagnose og for eventuelle søsken.

Det finnes besteforeldre som viser liten interesse eller forståelse for familiens situasjon og som ikke er til særlig støtte for familien eller barnebarnet. Dette kan oppleves som sårende eller skuffende. Men de aller fleste besteforeldre vil gjerne være til hjelp. Ved å gi dem og øvrig familie god informasjon om syndromet, blir det lettere for dem å forstå barnet og foreldrenes situasjon.

Besteforeldre bør få lov til å gjøre ting annerledes enn foreldrene, men det er også fint om det kan støtte foreldrene og ha en lik tilnærming til spesielle situasjoner der det er til beste for barnet.

Tiltak:

Gruppebaserte besteforeldrekurs holdes en rekke steder i regi av barnehabiliteringstjenestene og/eller lærings- og mestringscentre. Noen steder er det også dannet lokale besteforeldrenettverk. Frambu arrangerer jevnlig besteforeldrekurs med fokus på hva som er spesielt når barnebarnet har en sjelden diagnose. I tillegg arrangerer en rekke interesseorganisasjoner kurs eller møter for besteforeldre.



Psykisk helse, risikofaktorer og forebygging

Hva fremmer god psykisk helse hos mennesker med velocardiofacialt syndrom? Hvilke faktorer og forhold gir økt risiko for psykiske vansker, og hva kan vi gjøre for å forebygge dette? Hva kjennetegner behandling av psykiske vansker? Hvilken betydning har tidlige tiltak, og hva kan disse dreie seg om? Hva vet vi om miljøbetingelser som stimulerer til bedringsprosesser og påvirker forløpet av psykiske lidelser i en gunstig retning? Dette er noen av spørsmålene som vil bli belyst i dette kapittelet.

God psykisk helse handler om trivsel og mestring i hverdagen og fravær av alvorlige psykiske plager. Psykiske plager og lidelser kan ramme de fleste. Om lag halvparten av befolkningen i Norge vil oppleve psykiske vansker i løpet av livet . Det er vanlig å skille mellom psykiske vansker og psykiske lidelser, selv om overgangen kan være glidende. Om lag 15-20% av barn og unge mellom 3-18 år antas å ha psykiske vansker som fører til nedsatt funksjon, mens om lag 8% antas å ha en diagnostiserbar psykisk lidelse (83).

Psykiske vansker og lidelser har sammensatte årsaker og utvikles i et komplekst spill mellom genetiske, biologiske og miljømessige faktorer. Det er økt forekomst av psykiske vansker i forbindelse med livskriser, traumer og generelle psykososiale belastninger. Arvelige faktorer kan gjøre mennesker spesielt disponert for å utvikle psykiske lidelser. Forskning indikerer at velocardiofacialt syndrom er en slik sårbar gruppe.

Det å identifisere risikofaktorer og beskyttelsesfaktorer som påvirker utvikling av psykiske vansker er viktig i et forebyggingsperspektiv. Fordelen med kunnskap om risikofaktorer i en sårbar gruppe, er at utfordringene ved diagnosen er kjent, noe som gjør tiltakene mer legitime. Siden risikofaktorer er generelle og ikke kan si noe om hvem som får en psykisk lidelse, vil ulempen ved å ha kunnskap om risikofaktorer kunne være bekymring for fremtiden og mulig stigmatisering som følge av dette. Fordelen med kunnskap om faktorer som virker beskyttende inn på utviklingen av psykiske vansker, er at tiltak kan settes inn før psykiske vansker har utviklet seg.

Generelle risikofaktorer for psykiske vansker og lidelser hos barn i Norge er (83):

- Nedsatt intelligens og/eller kognitiv svikt.
- Familie med mange belastninger eller sviktende funksjon.
- Er sosialt isolert eller blir mobbet.
- Biologisk risiko/arv.

Generelle forebyggende faktorer (som blir omtalt senere i kapittelet) er:

- Gode mestringsstrategier og -rutiner.
 - ▶ Familie med en varm, støttende og konsekvent oppdragerstil.
 - ▶ Har støttende medelever og lærere.
- Positive temperamentstrekk.

VCFS kan kalles en sårbar gruppe fordi diagnosen er forbundet med høyere forekomst av sosiale og kognitive vansker (84). Dette kommer i tillegg til utfordringene knyttet til å takle de medisinske utfordringene ved VCFS. Å ha kognitiv svikt innebærer økt risiko for å utvikle vansker av sosial og psykisk art i forbindelse med puberteten og tidlig voksenliv (85). Angst, hyperaktivitet, depresjon og psykoseproblematikk er blant de vanligste psykiske vanskene (58).

Rundt en tredel med diagnosen har nedsatt intellektuell funksjon (86). Selv om intellektuell funksjon er innenfor normalvariasjonen, kan det forekomme spesifikk kognitiv svikt. Hukommelsesproblemer og nonverbale lærevansker er eksempler på dette (87). Forskning viser generelt at medfødte grunnvansker som dette er forbundet med økt risiko for å utvikle psykiske vansker og lidelser (88). Dette betyr at flere i denne gruppen vil trenge ekstra oppfølging og støtte i utviklingsforløpet.

Tilrettelegging av miljøbetingelsene har stor betydning for mestring, utvikling og livskvalitet. Personer med spesielle utviklingsbehov vil trenge særskilt oppfølging. I tillegg vil generelle forebyggende tiltak være viktige å sette inn i miljøet rundt personer med en diagnose som er forbundet med økt risiko for psykiske vansker. Forebyggende tiltak kan iverksettes i barnehagen, på skolen og sosialt. Tilgang på støttende voksne, lærere og medelever er med på å skape grobunn for god psykisk helse (83). Trivsel og trygghet i hverdagen, og fravær av mobbing og sosial isolasjon, er helt klart med på å forebygge psykiske vansker.

Fordelen ved å utvikle generelle forebyggende tiltak som dette er at de kan settes inn før psykiske vansker har debutert. Det er en stor fordel å kunne intervensjon uavhengig av om personen har fått en bekreftelse på at psykiske vansker er til stede. Generelle forebyggende tiltak gitt til gruppen hvor barnet med VCFS har fotteste, kommer alle barn i gruppen til gode. Hvis psykiske vansker allerede er til stede, vil målet være å påvirke forløpet i en gunstig retning.

Tiltak:

Flere vil ha behov for tilrettelegging av både sosiale, faglige og praktiske læringssituasjoner for å ha en optimal utvikling. Dette gjelder både hjemme, på skolen og sosialt. Tiltakene må ta utgangspunkt i og hensyn til den enkeltes ressurser og begrensninger.

Hva kjennetegner kognitiv svikt?

Kognitiv svikt er en samlebetegnelse på ulike vansker med oppmerksomhet, konsentrasjon, hukommelse, arbeidsminne og det å ta i bruk informasjon mottatt fra miljøet rundt seg (90). Kognitiv svikt kjennetegnes ved:

- ▶ Nedsatt evne til å holde oppmerksomhet på et tema over tid.
- ▶ Nedsatt evne til å tåle stress og opprettholde fokus under stress.
- ▶ Nedsatt evne til å ignorere irrelevant informasjon fra omgivelsene.
- ▶ Nedsatt evne til å trekke relevant konklusjon.
- ▶ Nedsatt evne til å omsette læring til praktiske handlinger.

Foreldre til barn og ungdom som har disse vanskene beskriver dem på ulike måter. Her er noen eksempler:

- ▶ “Hun glemmer beskjeder, og jeg må stadig gjenta ting for at hun skal huske det”.
- ▶ “Hjemme hos oss har vi huskelapp for morgenstell, dusjing og kveldsstell. Uten lapp er han ikke i stand til å huske hva han skal gjøre”.
- ▶ “Han klarer ikke å konsentrere seg hvis det er uro i huset”.
- ▶ “Hun klarte ikke å sende osten mens radioen sto på. Da lillebroren begynte å gråte, ble hun helt handlingslammet...(tre ting samtidig)”.
- ▶ “Han trenger hjelp til å komme i gang, gjennomføre og avslutte selv enkle oppgaver”.
- ▶ “Hjemme er hun veldig sosial og flink. Det kom som et sjokk at hun nesten ikke kunne snakke og skrive navnet sitt på skolen. Hun trenger veldig mye hjelp for å fungere sosialt når hun er borte... Heldigvis er coaching litt IN...”

Personer med kognitiv svikt vil ha nedsatt evne til motta informasjon fra flere kilder eller sanser samtidig. Eksempler på dette kan være ved hurtig tale, lange setninger eller mange beskjeder gitt på kort tid. Informasjon gitt i forsamlinger hvor andre sanseinntrykk påvirker situasjonen øker den totale informasjonsmengden. Derved øker vanskelighetsgraden for den samlede informasjonsbearbeidingen. Kognitiv svikt har betydning for sosial funksjon. Å forholde seg til høye forventninger fra omgivelsene og kritikk er spesielt utfordrende. Kognitiv svikt kan lett bli oversett og fungerer da som en skjult funksjonshemming (90-91).

Tiltak:

Kognitiv svikt kan identifiseres ved nevropsykologisk testing. Siden PPT og enkelte poliklinikker i psykisk helsevern ikke utfører slike undersøkelser på grunn av manglende nevropsykologisk kompetanse, er det viktig å bli henvist videre. Tidlig kartlegging av kognitive forutsetninger er viktig for å sette inn gode tiltak.

Angst

Angst er det vanligste symptomet på en psykisk vanske. En angstlidelse kjennetegnes ved at opplevd engstelse overstiger det som er typisk for alder. I tillegg erfares angsten som så intens og plagsom at den får negative konsekvenser for barnets funksjon hjemme, på skolen og sosialt. En befolkningsscreening viser at 3-7% av barn i grunnskolealder har en angstlidelse eller en alvorlig depresjon (84). Siden angst ofte kommer før en depresjon, tror man disse kan ha en felles sårbarhet. I tillegg er man opptatt av det forebyggende aspektet knyttet til å dempe angst. Forskning viser at så mange som halvparten av barn og unge med VCFS kan ha en angstdiagnose (94).

Barnets modenhetsnivå har betydning for hvordan barnet forstår sine omgivelser. Modenhetsnivået vurderes på grunnlag av emosjonell alder og kognitiv funksjon og påvirker hvordan barnet oppfatter egne symptomer og formidler disse. Den høye forekomsten av angst ved VCFS kan både skyldes biologisk sårbarhet for angst, men kan samtidig være tegn på at mange i denne gruppen er utsatt for overstimulering.

Høye krav og forventninger samt sosiale og emosjonelle stressfaktorer, kan være kilder til overstimulering og stress. De psykologiske konsekvensene av stress er faren for økt angst og nederlagsfølelse som følge av manglende mestring. Det er dette vi søker å forebygge ved hjelp av realistiske psykososiale tiltak. Det kan være vanskelig å beskytte seg mot overstimulering og emosjonelle stressfaktorer. Hvis høye forventninger og press varer over tid, kan dette forsterke angsten og føre til rigiditet, nedsatt konsentrasjon og dårligere hukommelse. Høy angst reduserer læringsevnen.

Mennesker har ulike reaksjoner på overstimulering og stress. Både genetisk disposisjon og den kontekst barnet har tilhørighet i vil virke inn på atferden. Noen vil reagere med tilbaketrekning og passivitet, mens andre kan reagere med uro, irritabilitet og aggresjon. Det er viktig å evaluere i hvilken grad de psykiske og atferdsmessige reaksjonene påvirkes av kvaliteter ved miljøbetingelsene. Dette danner grunnlaget for de tiltak som skal dempe angst og/eller uro. Hyppig evaluering er nødvendig for å sikre en vellykket

prosess. Husk at ufordelaktig atferd kan skyldes manglende mestringsmuligheter gitt at stimuleringen overstiger de emosjonelle og kognitive ressurser som er tilgjengelige i situasjonen.

Tiltak:

Personer med VCFS kan ha en lavere terskel for å oppleve stress og overstimulering, noe som viser seg i form av angst. De har følgelig behov for tilpasset stimulering, forståelse og støtte for å oppleve trygghet, mestring og økt kontroll. Stabile og forutsigbare miljøbetingelser og relasjoner som har en beroligende virkning vil også bidra til å dempe angst.

Hvordan kompensere for kognitiv svikt?

Kognitiv svikt har betydning for hverdagslivets funksjon, sosial funksjon og arbeid (90-91). Hjelperens rolle hviler på en forståelse av hvordan miljømessige betingelser påvirker funksjonsevnen fra situasjon til situasjon og fra miljø til miljø. Kognitiv svikt innebærer at personen lettere blir overstimulert, noe som vil ha betydning for hvordan nye og uventede situasjoner mestres. Informasjonsbearbeiding i sosiale sammenhenger er mer komplisert fordi personen må forholde seg til nonverbale signaler og sosiale spilleregler uten klare koder (93).

Det vil ha stor betydning at nye situasjoner er godt planlagt og eventuelt tilrettelegges med støtte. Når målet er å forebygge angst og nederlags erfaring, vil det å lage gode sosiale mestringsarenaer viktig. Omgivelsene bør være seg bevisst at bearbeiding av sammensatt informasjon er nødvendig for god sansemotorisk integrasjon, for sosiale ferdigheter og sosial forståelse.

Siden det å omsette tidligere erfaringer til praktisk handling er redusert ved kognitiv svikt, vil enkelte ha vansker med å komme i gang og gjennomføre oppgaver. En bør forvente seg fallende funksjon under miljøbetingelser preget av uro og lite struktur. Å dempe stressfaktorer og tilrettelegge for optimal stimulering kan forebygge overstimulering. Å forenkle og forklare oppgaver, roe ned og gjøre situasjoner oversiktelige og forutsigbare, er viktige komponenter i det daglige forebyggende arbeidet. Å tilrettelegge for god mestring i hverdagslivet forebygger psykiske vansker.

Kognitiv trening kan hjelpe personer med kognitiv svikt (90-91). Gode rutiner i hverdagen gir forutsigbarhet og oversikt. Forutsigbarhet og oversikt demper angst og gir økt opplevelse av kontroll. Opplevd kontroll og mestring

styrker selvfølelsen. Arbeidshukommelse kan bedres ved indre tale og god planlegging. Arbeidslister og huskelapper over arbeidsoppgaver er eksempler på strategier som kan kompensere for funksjoner som ikke er automatisert. Omgivelsene kan hjelpe til ved å gjenta spørsmålet, repetere handlingssekvenser og gi personen tid til å innarbeide nye rutiner. Gode mestringsstrategier gir ledig tankekapasitet og mer energi. Dette kan bidra til bedre emosjonell regulering og motivasjon. Å trene opp evnen til å fungere sosialt er viktig, så vel som å tilby sosial tilhørighet.

Tiltak:

Det er viktig å lære seg gode mestringsstrategier som kan være med å kompensere for kognitiv svikt. Mange vil trenge tilpasninger i skole og arbeidsliv. Miljøbetingelser og relasjoner bør være preget av høy grad av struktur og forutsigbarhet. Unngå stress og tilby et rolig tempo. Snakk i korte setninger med et konkret innhold. Bruk gjerne hjelpemidler som huskelapp, almanakk, digitale hjelpemidler og lignende.

Risiko for psykiske vansker og lidelser

Forekomsten av psykiske lidelser ved VCFS er høyere enn i befolkningen for øvrig. Rundt 50 % av voksne med velocardiofacialt syndrom har psykotiske symptomer og om lag 30 % kan ha en schizofrenidiagnose (92). En annen stor gruppe av lidelser kalles med en fellesbetegnelse for nevro-psykologiske utviklingsforstyrrelser (83). De mest kjente er ADHD, lærevansker og autismspekterforstyrrelser. Diagnosen ADHD blir gitt til om lag 30%, men tallet er enda høyere hvis personer med både ADHD-diagnose og autismspekterforstyrrelsen Asperger Syndrom (ASD) slås sammen (58). Om lag 23% hadde kun en Asperger-diagnose i denne studien.

Forekomsten av symptomer hos barn og ungdom med VCFS fordeler seg noe annerledes. Forskning viser at 50 % kan ha en angstlidelse, om lag 30 % kan ha ADHD og 10-15 % hadde en alvorlig depresjon (93). Ulike lærevansker og atferdsvansker er vanlige og forekommer på tvers av disse gruppene (95). Det er ikke uvanlig å ha blandingstilstander med flere diagnoser samtidig, eller delaspekter av de nevnte vanskene. I en studie hadde en av tre personer som fikk diagnose flere enn tre samtidige diagnoser (93).

Dette betyr at mange unge med VCFS strever med emosjonelle og atferdsmessige reguleringsvansker (93;95). Gutter synes å ha høyere risiko enn jenter (95). Det å få tidlig og god hjelp til å regulere seg optimalt på et kognitivt, emosjonelt og atferdsmessig nivå er viktig.

Studier av barne- og ungdomsgruppen viser at om lag 30 % kan ha psykotiske symptomer, men kun 1 av 43 barn og unge med VCFS hadde tilstrekkelig mange symptomer til å fylle kriteriene for schizofreni (92). Gruppen som hadde psykosesymptomer hadde nedsatt IQ, spesifikk kognitiv svikt, reduserte sosiale ferdigheter, samt angst- og depresjonstrekk (84;92;94).

Tiltak:

Et forebyggende perspektiv på utvikling innebærer økt fokus på væremåter og tiltak som tar hensyn til og søker å mildne kognitive, emosjonelle og atferdsmessige reguleringsvansker som er til stede. Å få hjelp til å regulere seg optimalt er det beste forebyggende arbeidet man kan gjøre basert på den kunnskap man har i dag.

Du kan lese mer om psykisk helse og kjennetegn på de ulike diagnosegruppene på www.helsedirektoratet.no/psykiskhelse/fakta_om_psykisk_helse (Helsedirektoratet) eller på www.fhi.no (Folkehelseinstituttet). Psykiatrisk Opplysningsfond utgir en rekke informasjonshefter tilrettelagt for fagfolk og brukere om de fleste psykiske vansker og lidelser på nettstedet www.psykopp.no

Symptomer og tegn på psykose

Ordet psykose er en samlebetegnelse for ulike tilstander som har psykotiske symptomer som felles kjennetegn. Diagnosen schizofreni er en av de vanligste og gis når personen innfrir et sett av kriterier. De vanligste er at personen:

- Trekker seg tilbake fra familie, venner, kollegaer.
 - ▶ Stenger seg inne, sover dårlig og spiser lite.
 - ▶ Slutter å vaske og stelle seg.
- Er ukonsentrert.
- Snakker eller skriver om ting som ikke gir mening.
 - ▶ Har upassende følelsesmessige reaksjoner, som å le av triste nyheter etc.
 - ▶ Blir uttrykkesløs og/eller reagerer ikke i det hele tatt.
 - ▶ Føler seg forfulgt eller kontrollert av stemmer utenfra.
 - ▶ Hallusinerer.
- Tror han eller hun har magiske evner.

Regionalt kompetansesenter for tidlig intervensjon ved psykose (TIPS Sør-Øst) har informasjon om utredning av psykose og tidlig intervensjon (97).

Tidlige tegn på psykose kan være at personen mister interesse for ytre aktiviteter og trekker seg tilbake til private ideer og grubling. Angst, søvnforstyrrelser, uvirkelighetsfølelse og tap av evne til å tenke og fungere er vanlig. Nærpsykotiske trekk i form av sansemessige endringer eller feiltolkninger kan være eksempler på forløpere til hallusinasjoner.

Personer som utvikler psykose vil få tiltakende vansker med å sortere inntrykk og fungere i dagliglivet. Siden man ikke vet hvem av personene med enkeltstående psykotiske tegn som vil utvikle psykose, vil faglige råd oftest bestå i økt fokus på forebyggende tiltak. Tilhold i et familiemiljø preget av emosjonell ro og høy grad av støtte har vist å kunne bidra til symptomlette og økt funksjon i en ungdomsgruppe med høy risiko for debut av psykose (98). Det er vanskelig å vite i hvilken grad dette også vil gjelde for gruppen med VCFS, som kan tenkes å være mer biologisk sårbar. Å bidra til økt forståelse og konkret støtte i familien og miljøet rundt den som strever, er eksempler på tidlige intervensjoner som kan ha stor betydning for den enkeltes selvopplevelse, til forskjell fra en mer passiv "vente-og-se" holdning.

Debut av psykose er forbundet med svekket engasjement og redusert energi. De fleste som får psykose har redusert tålegrense for stress og vil trenge både medikamentell behandling og flere psykososiale tiltak. Tilgang på støtte og hjelp til å få brukt sine ressurser er viktige prognostiske faktorer (97).

Tiltak:

Personer i risiko for å utvikle psykose vil ha behov for økt støtte, mer tid og tilpassede krav slik at hun eller han i større grad opplever seg støttet og forstått. Mennesker som debuterer med psykose vil ha behov for å hvile mye.

Generell forebygging av psykiske vansker

Ny forskning setter fokus på forhold som kan virke beskyttende inn på utvikling av psykiske vansker. Å ha en ressurs er et eksempel på dette. Ivaretagelse av ressurser hos personer i en sårbar gruppe er derfor spesielt viktig. All utvikling bygger på ressurser. Det styrker selvbildet å bli sett som en person som er god på noe. Et realistisk forventningsnivå bidrar også til dette. Å gjøre mye av det du er god på kan forsterke personens egen følelse av å ha en ressurs og være en ressurs. Det er lettere å oppnå god mestringfølelse på områder som er lystbetonte. Individuelt tilrettelagte læringsplaner kan bidra til å sikre alternative læringsmål knyttet til selvfølelse, betydningen av sosial ferdighetstrening og livskvalitet for å nevne noe.



Et annet område som kan virke beskyttende inn på utvikling av psykiske vansker er det å få god støtte hjemme, av læreren og medelever (83). En ny norsk befolkningsstudie viser at det er lavere forekomst av psykiske vansker hos barn som vokser opp i familier med lavt konfliktnivå, hvor støtte og grenser gis på en varm og konsekvent måte. Barn med nevropsykologiske utviklingsforstyrrelser (ADHD, lærevansker og autismespekterlidelser) er spesielt sårbare for uforutsigbar samhandling med voksne og emosjonell uro i sine omgivelser, fordi de har vansker med å forstå årsakssammenhenger og handlinger ut fra andres perspektiv. Det kan ha stor betydning for barnets utvikling at disse foreldrene får støtte og hjelp til å organisere seg bedre for å kunne tilby barnet økt grad av trygghet, forutsigbarhet og oversikt.

Å ha et barn med spesielle behov som klarer seg godt er en stor glede. VCFS kan innebære bekymring og belastning i perioder hvor medisinske og/eller psykologiske utfordringer hopper seg opp. Omsorgsoppgavene vil kunne overstige kompetansen i enhver familie. Mange foreldre etterlyser en fast tilknytningsperson i hjelpeapparatet, hvor de kan henvende seg ved behov. Det er belastende for parforholdet at foreldre er på ulikt sted i sin erkjennelse av barnets behov. Foreldre vil kunne oppleve utilstrekkelighet og skyld i forhold til å ta vare på både dette barnet og søsken. Det er en god forebyggende strategi å støtte opp under den ressurs familien er. Dette kan gjøres ved en generelt imøtekommende holdning, ved å tilby avlastning og/eller samtale. Et støttende nettverk er en viktig og god ressurs.

En siste arena for forebygging av psykiske vansker er ved å forhindre mobbing og sosial utstøting (83). Det er økt fokus på skolen som forebyggingsarena. Å ha noen å være sammen med i friminuttet, få hjelp til å fungere sosialt og ha tilhørighet i et sosialt fellesskap er helt fundamentalt i arbeidet med å forebygge ensomhet og sosial isolasjon. Intervensjoner i gruppe basert på å bygge sosiale fellesskap er ikke-stigmatisende, og generelle forebyggende tiltak kommer alle i gruppen til gode. Å føle seg akseptert og støttet av lærere og klassekamerater gir trygghet som fremmer god psykisk helse.

I utarbeidelsen av tiltak må en søke å balansere mellom medfødte forutsetninger på den ene siden og forventninger og utviklingskrav på den andre siden, slik at graden av støtte tilpasses den enkelte. Tilbaketrekning fra en stressende miljøbetingelse vil dempe angst, men langvarig tilbaketreking kan medføre sosial isolasjon. Opplevelse av mestring kan styrke selvtillit og gi økt livskvalitet, noe som er viktig for psykisk helse. God match mellom forutsetninger og forventninger er et ideal.

Tiltak:

Å få brukt sine ressurser og oppleve seg støttet er viktig for psykisk helse. Demping av stress og uforutsigbarhet, samt fravær av mobbing og sosial utstøting er viktig når målet er å redusere risiko for psykiske vansker. Det er viktig å støtte opp under den ressursforeldre, lærere og nettverket er i kraft av å tilby gode og nedroende relasjoner og mestringsarenaer i hverdagen. Dette gjelder hjemme, på skole/arbeid og sosialt.

Psykosensible personer er spesielt sårbare for:

- Overstimulering.
 - ▶ For høye krav og forventninger.
- Avvisning og relasjonsbrudd.
- Konflikter, kritikk og emosjonell overinvolvering.
 - ▶ Fravær av støtte og sosial tilhørighet.

Å tilrettelegge gode utviklingsforløp - eksempler på tiltak

Opplevelse av mestring og læring av nye ferdigheter er sentralt i alle utviklingsprosesser og bedringsforløp (99). Arbeidet med å tilrettelegge gode tiltak og utviklingsforløp forutsetter en fortløpende evaluering av i hvilken grad det foreligger god overensstemmelse mellom personens forutsetninger, forventninger og tilpasninger. I tillegg vil det emosjonelle klimaet i relasjoner ha betydning for mestring og læring. Et miljø som er preget av positive bemerkninger og varme, betraktes som en gunstig miljøbetingelse og noe å strekke seg etter (103).

Gode utviklingsprosesser handler om å

- ▶ Støtte opp under ressurser.
- Forebygge stress og langvarig forstrekking.
- Vite at stressreduksjon virker psykoseforebyggende.
 - ▶ Lære å gjenkjenne varselsignaler på tilbakefall.
 - ▶ Ha fokus på livskvalitet og optimal mestring.

Personer i miljøet rundt kan gi hjelp og støtte ved å

- Senke tempo, gi mer tid.
- Skape en gunstig balanse mellom for lite og for mye stimulering.
 - ▶ Etterstrebe en positiv atmosfære og unngå negativ kritikk.
- Snakke i korte setninger med konkret innhold (bruke hjelpemidler).

Hvis psykisk lidelse har debutert, bør en ta høyde for at bedringsforløpet vil innebære variabel funksjon og yteevne. Utforsking av hvordan ulike miljø-

betingelser virker inn på den enkelte kan gi nyttig informasjon i arbeidet med å justere hva som kan være en bedre tilpasset balanse mellom forutsetninger og forventninger. Det er viktig å identifisere, og ta vare på, miljøbetingelser og relasjoner som bidrar til optimal funksjon.

Behandling av psykiske vansker

Barn og ungdom som opplever psykiske vansker vil kunne få hjelp ved en barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk (BUP). Fastlege, PPT og skolehelsetjenesten kan henvise videre til spesialisthelsetjenesten.

Personer som har fylt 18 år har rett til psykisk helsehjelp i tilsvarende poliklinikk for voksne (VP). Disse kan være samlokalisert i et distriktspsykiatrisk senter (DPS) med ambulant team, dagtilbud eller sengepost. BUP og VP bistår med utredning og behandling. Lov om pasientrettigheter skal sikre personer med og uten samtykkekompetanse hjelp innen gitte frister (100). Regler og tiltak er beskrevet i Psykisk helsevernloven (101).

Utredning kan omfatte kognitiv funksjon og/eller vansker av emosjonell, sosial og atferdsmessig karakter. Det kan være nødvendig å få dokumentert hvilke vansker som er tilstede for å utarbeide tiltak i skole, hjem og fritid. Utredning av psykiske lidelser kan ta lang tid på grunn av lange prodromalfaser. Varselfasen før debut av psykose kan vare i flere år og er en periode preget av usikkerhet om hvordan det videre forløpet vil bli. Regelmessig oppfølging og evaluering er viktig, samt å bidra til økt forståelse, trivsel og optimal mestring hjemme, på skolen og sosialt. Å få hjelp til å regulere seg bedre kan styrke selvtillit og bidra til å forebygge utvikling av atferdsvansker hos utsatte personer.

Behandling kan dreie seg om individuelle samtaler, samtalegrupper, foreldrearbeid, familiesamtaler og medikamentell behandling. Personer med alvorlige angsttilstander, depresjon, ADHD og psykose, eller en kombinasjon av disse, vil trenge behandling. Tidlig oppdagelse av psykose er et av satsningsområdene i psykisk helsevern. Hvis hjertelidelse er til stede hos personer med psykose/schizofreni, bør en mistenke VCFS og få dette undersøkt.

Medikamentell behandling ved psykose har antipsykotisk effekt. Ved depresjon gis antidepressiva, ved stemningsforstyrrelser gis stemningsregulerende/anti-epileptika, og ved ADHD gis sentralstimulerende medisiner.

Både ved depresjon og ved psykose vil personen trenge å ta det med ro en lang periode for å komme til hektene. Enkelte personer med psykose vil trenge stor grad av skjerming fra stressfaktorer, mens andre vil trenge porjonert stimulering i perioder. Realistiske forventninger er generelt viktig når målet er å ta seg selv i bruk, gjenvinne mestringsfølelse og bygge selvtillit.

Alvorlige psykiske lidelser vil virke inn på alle i familien. Det er anbefalt å trekke hele familien med i arbeidet for å tilrettelegge gode utviklingsforløp. Både familien og miljøet rundt vil trenge opplæring i å forstå de aktuelle utfordringene som er knyttet til diagnosen, betydningen av tilrettelegging og å føle seg støttet. Psykoedukative metoder er utviklet for å støtte opp under bedringsprosesser som involverer familien og nettverket rundt den som strever (102).

Psykoedukative metoder omfatter undervisning, problemløsningsamtaler og nettverksarbeid. Når disse flettes sammen med en imøtekommende holdning overfor familien, kan dette styrke følelsen av samarbeid og opplevd støtte. Som nasjonalt kompetansesenter for VCFS har Frambu en sentral rolle i å bidra til at brukerne lærer å leve med sin tilstand. Det finnes også støttegrupper for pårørende til mennesker med psykiske lidelser i de fleste fylker, for eksempel Landsforeningen for Pårørende innen Psykiatri (LPP).

Personer med sammensatte og langvarige vansker og spesielle behov vil ha rett til spesialpedagogiske tjenester i barnehage, individuell opplæringsplan i skolen og en individuell plan (IP) som koordinerer ulike tiltak (se kapittelet om trykderettigheter og sosiale ytelser). En velfungerende ansvarsgruppe vil lette samarbeidet mellom de ulike forvaltningsnivåene som er involvert.

Personer med VCFS og generelle og/eller spesifikk kognitiv svikt og psykiske vansker vil trenge ekstra støtte og spesielt tilrettelagte læringsbetingelser i skole, arbeid og sosialt miljø. Det er viktig å støtte opp under ressurser, ta vare på gode relasjoner og gi bedringsprosessene tid til å virke. En samkjørt kombinasjon av tiltak og omsorg kan gi gode resultater i arbeidet med å bedre forløpet etter debut av en psykisk lidelse.

Økt kunnskap om hvor vanlig det er å ha psykiske vansker ved VCFS kan fremme økt forståelse og redusere stigma. En radikal anerkjennelse av de spesielle utviklingsbehovene som er til stede er nødvendig for å utvikle adekvate tiltak. Å dele erfaringer med noen som forstår, stimulerer kompetanse og fellesskap. I en utredning fra Folkehelseinstituttet foreslås det etablering av lavterskeltilbud med årlig oppfølging av sårbare grupper (83). Et godt samarbeid mellom familie og hjelpere kan mildne opplevd omsorgsbyrde og bidra til økt opplevelse av mestring for personen som har diagnosen, familien og nettverket rundt den som strever. Større åpenhet om psykiske vansker og beskyttelsesfaktorer kan lette arbeidet med integrering og styrke håp og tro på utvikling.



Språk, tale og kommunikasjon

Språk- og kommunikasjonsvansker er blant de mest vanlige trekkene hos personer med velocardiofacialt syndrom. I tillegg kjennetegnes talen ofte av hypernasalitet, alvorlige uttalevansker, problemer med tonehøyde (pitch) og hes stemme (109). Dette gjør ofte språket og/eller talen så avvikende at det tiltrekker seg oppmerksomhet og hemmer budskapsformidlingen. Dette kapittelet tar for seg de vanligste kommunikasjons-, språk- og talevanskene hos personer med VCFS.

I litteraturen er det vanlig å dele språkutvikling inn i ulike språklige områder som språkforståelse, talespråk og språket i bruk. Barn utvikler disse delene i språket i samspill med omgivelsene. God tilegnelse av språk innebærer derfor at en både kan høre og forstå hva andre sier, og at en selv kan skape tanker og ideer som uttrykkes i form av ord og setningsstruktur som passer sammen. Det gir for eksempel ulik mening om en sier "Gutten jager hunden" eller "Hunden jager gutten".

Tale er en av flere måter å uttrykke språk på. Språk og tale kan imidlertid ikke betraktes isolert, de må sees i sammenheng med målet for aktiviteten, som er kommunikasjon. Men kommunikasjon er mer enn det som har med ord å gjøre. Det har i tillegg en ikke-språklig komponent som består av kroppsspråk (gester, tegn, kroppsholdning, mimikk og øyekontakt). Kommunikasjon kan også formidles med stemmen uten å være språklig. Da handler det gjerne om stemmestyrke, tonefall, pauser i talen og hastighet.

Språk

Hos personer med VCFS synes talen å være mer forsinket enn språkforståelsen. Mange barn sier ikke sitt første ord før de er 2-3 år. Det er heller ikke uvanlig at barna er 4-5 år før de har forståelig tale (104). De første setningene kommer gjerne ikke før 3-6 års alder (106).

Barn med VCFS lærer ofte i rykk og napp. Slik kan det også være med språkutviklingen (109). Dette kan for eksempel bety at det tar lenger tid enn normalt før barnet begynner å sette sammen enkeltord til korte setninger. Så kan det igjen gå en lengre periode før setningene blir mer nyanserte. Samtidig kan barnets språkevne variere med dagsform og hvordan det har det. På en god dag kan barnet kanskje snakke i lange setninger med god og forståelig uttale, mens det på en dårlig dag uttrykker seg mindre forståelig med enkeltord. Dette kan også være tidlige tegn på psykiske vansker som de som jobber med barna må være oppmerksomme på og eventuelt tilpasse oppfølgingen etter (109).

Barna kan også ha betydelige vansker når det gjelder bruk av språk og sosial kommunikasjon (110). I tillegg har mange vansker med å forstå både verbale og nonverbale sosiale koder og vansker med å holde tråden i samtaler og å holde en meningsfull samtale gående (104). En del sliter også med å forstå ironi og underforståtte budskap.

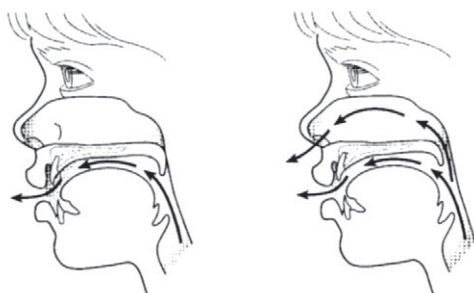
Både talespråk og språkforståelse synes å bli bedre mot slutten av førskolealder og i de første skoleårene (109), men språkvanskene kan også fortsette gjennom oppveksten. Dette kan få konsekvenser for så vel sosial fungering som skoleferdigheter (se kapittelet om psykososiale forhold).

Tale

Uttalen er ofte påvirket av forstyrrelser i ganens anatomi og funksjon uavhengig av om det foreligger en ganespalte eller ikke. Dette kan føre til vansker både med artikulasjon og nasalitet, og talen kan ofte være vanskelig å forstå (104).

Hypernasalitet

Antall personer med VCFS som har hypernasal tale (å snakke gjennom nesen), varierer i ulike studier fra 75 % til 90 % (106;114). Den vanligste årsaken til hypernasal tale er at det av forskjellige årsaker ikke er fysisk mulig å lukke åpningen mellom munn og nesehule. Dette kalles ofte velofaryngeal insuffisiens (VPI) (les mer om dette under gane- og svelgfunksjon).



Figuren til venstre viser godt lukke mellom bløte gane og bakre svelgvegg. Luften slipper kun ut munnen. Figuren til høyre viser manglende lukke og at luften da slipper ut gjennom nesen.²

Stemmens klang, eller resonans, formes gjennom det som ofte kalles stemmetrakten, det vil si i munn, nesehule og svelg. Ved normal resonans er det balanse mellom klang i nese og munn. Ved nedsatte funksjoner i gane og svelg vil stemmen ha sterkere grad av klang fra nesen, ettersom luften slipper ut gjennom den. Dette kan bidra til at talen blir vanskelig å forstå, selv om personene ellers lager språklydene på rett sted og på rett måte.

² Viltning, K.H.(red)(2003). Læbe-ganespalte

Hypernasal tale kan føre til artikulasjonsvansker, men kompensierende uttalemåter kan imidlertid føre til at talen blir enda vanskelig å forstå.

Et kirurgisk inngrep kan forbedre stemmeklangen og føre til at det blir lettere å uttale språkydene slik at talen blir lettere å forstå. Personer med nasal tale bør henvises til undersøkelse ved team for leppe-/kjeve-/ganespalte enten ved Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet/Bredtvet kompetansesenter eller ved Haukeland universitetssykehus HF/Statped Vest.

Heshet og tonehøyde

Heshet forekommer ofte hos barn med VCFS (114). Dette kan ha ulike årsaker. Utilstrekkelig gane- og svelgfunksjon kan være en slik årsak hvis barnet anstrenger seg for å få tilstrekkelig lufttrykk for tale. Dette kan føre til slitasje på stemmebåndene og gi heshet.

Problemer med tonehøyde (pitch) er også vanlig hos barn med VCFS. Dette kan blant annet skyldes misdannelser i strupen, innsnøring eller annen hindring for luftstrømmen (114). Dette vil vanligvis gå over når barnet vokser til.

Artikulasjon

Det er vanlig å skille mellom obligatoriske og kompensatoriske artikulasjonsfeil (108). I tillegg kan det som kalles funksjonelle artikulasjonsfeil forekomme. Med artikulasjon menes taleorganenes (nese, munn, svelg, strupe, lunger) arbeid for å forme språkyder og tydelig uttale.



Hos logopeden.³

3 Feragen, K.B, Bergfall, Å-M, Nøsterberget, A. (ill.)(2010). Albin og Luna og Det Mystiske Speilet

Obligatoriske artikulasjonsfeil

Obligatoriske artikulasjonsfeil er en direkte følge av fysiologiske eller anatomiske forhold og kan ikke unngås. Det skyldes med andre ord ikke at personen gjør noe feil, men at det ikke er fysisk mulig å få til fullstendig lukke mellom munn og nesehule.

Konsonantene som krever god evne til å bygge opp trykk i munnen ved tale er særlig p, b, t, d, k og g. Når det ikke er mulig å få til slikt trykk, kan det for eksempel føre til at "pappa" høres ut som "mamma" og "bil" som "mil", samtidig som det kan komme luft ut av nesen. Dette er med andre ord ikke en artikulasjonsfeil, men skyldes VPI. Det kan også føre til at språklydene blir uttalt svakere enn normalt.

Tiltak:

Mistanke om VPI må alltid følges opp med nasoendoskopi (kamera opp i nesen) eller videofluoroskopi (røntgenundersøkelse av artikulasjonsorganene under tale), gjerne ved et av teamene for leppe-/kjeve-/ganespalte. Disse kan vurdere eventuelle behov for kirurgisk inngrep, som har vist seg nyttig for denne gruppen selv om det ikke er noen garanti for at nasaliteten blir helt borte. Dette kan ha sammenheng med andre forhold som for eksempel lav muskelspenst og/eller kognitive evner.

Kompensatoriske artikulasjonsfeil

Kompensatoriske artikulasjonsfeil kan ha oppstått fordi barnet har forsøkt å kompensere for at det ikke klarer å lage en språklyd som krever stort lufttrykk. En vanlig måte å kompensere på kalles glottisstopp (glottis =strupehodet). Barnet danner da en lukning lenger bak i svelget enn der lekkasjen til nesen er. På denne måten stoppes luftstrømmen i glottis (109;111). Derved flyttes artikulasjonsstedet, og det kan oppstå en klikke-/smellelyd fra stemmebåndene som kan bli oppfattet som en språklyd. Enkelte barn generaliserer denne artikulasjonsmåten til alle konsonanter og artikulerer ordene med åpen munn. Andre prøver å bevege leppene for å lage en p, b, t eller d, men luften som skulle gi lufttrykk til språklyden stoppes av stemmebåndene i glottis. Barnets ord vil da for det meste bestå av vokaler og harde ansatser i glottis.

Andre språklyder som krever en jevn luftstrøm i munnen er f, s, skj og sj, kalt frikativer. Disse språklydene er også utsatt for kompensierende artikulasjon og kan da fremkomme som friksjonslyd eller harkelyd i svelget eller i bakre del av den bløte gane. Studier kan tyde på at barn med VCFS synes

å overgeneralisere kompensierende artikulasjonsfeil, som glottisstopp, til også å gjelde frikativene og av og til de nasale konsonantene m og n.

Både obligatoriske og kompensatoriske artikulasjonsfeil kan gjøre barnets tale vanskelig å forstå. Glottal artikulasjon er en av de vanligste uttaleavvik hos barn med VCFS (105;113). Det kan være nødvendig med langvarig logopedisk oppfølging og trening for å avlære kompensatorisk artikulasjon.

Funksjonelle artikulasjonsfeil

Funksjonelle talefeil, det vil si å venne seg til feil måte å artikulere på, forekommer og kan føre til at en del virker nasale uten at dette har anatiske årsaker. Dette kan imidlertid skyldes hypotoni eller mangelfull koordinering av musklene i munnhule og nese/svelg. I slike tilfeller er ikke kirurgi aktuelt, men taletrening og/eller munnmotorisk trening er nyttig.

Tiltak:

Generelt anbefales det at barn med VCFS meldes til pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) så snart diagnosen foreligger. Dette for å sikre at det raskt etableres hensiktsmessige oppfølgingsrutiner tilpasset det enkelte barns kommunikasjonsbehov. Personer med VCFS uten ganespalte bør henvises til et av leppe-/kjeve-/ganeteamene for vurdering av behov for kirurgi og/eller behov for logopedisk/spesialpedagogisk oppfølging.

Språkproblemer kan være vanskelig å oppdage uten at barnet blir grundig utredet. Det bør derfor jevnlig gjennomføres språk-/screeningtester slik at eventuelle vansker avdekkes.

Hvis barnets talespråkutvikling er forsinket i tidlig førskolealder, bør behovet for alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) vurderes. Det er svært frustrerende for små barn med et formidlingsbehov ikke å kunne uttrykke seg, eller ikke å bli forstått på grunn av uttalevansker. Slik frustrasjon kan være grobunn for utvikling av uheldig atferd og samspill med omgivelsene. Behovet for ASK er som regel bare midlertidig da de fleste barna som nevnt har et funksjonelt talespråk rundt skolestart. Det finnes ulike ASK-metoder, for eksempel norsk med tegnstøtte eller bildebaserte systemer.

Behovet for logopedisk trening er ofte stort. Mange må lære å danne språklyder på nytt for å lære hvor leppen og tungen skal plasseres, hvor luften skal gå osv. Hyppig, individuell, konkret og systematisk logopedisk trening har større effekt enn mer spredt oppfølging (115). Mange trenger flere repetisjoner, og daglige timinutters treningsøkter kan være bedre enn én lang økt i uken (109). De fleste vil også ha behov for logopedisk oppfølging etter taleforbedrende kirurgi, da det ikke automatisk skjer en forbedring av uttale etter slike inngrep.

Tale hos voksne

Det er gjort få studier av talen hos voksne med VCFS. En svensk studie viste at de fleste hadde normal artikulasjon og god forståelighet (112). Mange hadde imidlertid vedvarende problemer med gane-/svelgfunksjon.



Nonverbale lærevansker

Mange med velocardiofacialt syndrom har en funksjonsprofil som er forenlig med nonverbale lærevansker, NLD. Vi velger her å benytte den vanligste engelskspråklige forkortelsen NLD. Engelskspråklig litteratur opererer også med NVLD (118;120;128). Det stemmer også overens med erfaringer fra norske fagmiljøer. Det er imidlertid viktig å understreke at det gjelder mange, men langt fra alle. Bare grundig utredning kan gi svar på hvorvidt en person med VCFS faktisk har NLD og i hvilket omfang.

De første ansatsene til det som i dag omtales som NLD ble beskrevet på midten av 1970-tallet (122). Det er derfor et relativt nytt felt innenfor lærevanskeområdet, spesielt om man sammenlikner med mer språkspesifikke vansker. Kompetansen rundt om i kommunene kan derfor være noe ulik.

NB: Uttrykket nonverbale vansker kan virke noe misvisende. NLD innebærer *ikke* at vanskene er fri for språklig påvirkning og språklige konsekvenser. Vi kommer nærmere inn på dette senere. Mye av den eldre litteraturen tegner også et forholdsvis pessimistisk bilde av NLD. Det store flertallet av dem som inngikk i tidlige undersøkelser og ga opphav til beskrivelsen av NLD, vokste imidlertid opp i omgivelser med beskjeden kunnskap om vanskebildet. Dermed mottok de heller ingen særlig forståelse, støtte eller andre former for tiltak. Starter man tidlig med riktig hjelp og innsats, er det grunn til et langt mer optimistisk betrakningssett (127).

Hva er nonverbale lærevansker?

Nonverbale lærevansker er en nevrologisk utviklingsforstyrrelse, primært forbundet med atypisk utvikling av såkalt hvit substans i hjernen. Informasjonsbearbeiding i form av en del kognitive prosesser vil derfor være svekket i varierende grad. Dette kommer blant annet til uttrykk ved redusert evne til å oppfatte, uttrykke og å forstå nonverbale signaler og uttrykk. Slik funksjonsnedsettelse kan igjen virke inn på atferd, sosiale omgangsformer, selvoppfatning og personlighetsutvikling.

NLD er ikke definert som en egen diagnose i ICD-10 eller DSM IV. Vi snakker snarere om en sammenstilling av bestemte sterke og svake kognitive funksjoner. NLD er ingen ensartet tilstand, men funksjonsnedsettelsene vil som regel gi opphav til et relativt spesifikt mønster av lærevansker.

Fortrinn eller relative styrker dreier i seg hovedsak om:

- ▶ Tidlig taleferdighet og stort vokabular (her må en huske at barn med velocardiofacialt syndrom ofte vil ha forsinket språkutvikling i småbarnsalder, slik at eventuell grad av relativ styrke som regel vil vise seg senere).

- ▶ Bemerkelsesverdig evne til ramselæring (hukommelse for ord og ordrekker).
- Oppmerksomhet for detaljer.
- Tidlig utvikling av leseferdighet, fonologisk bevissthet, stave- og rettskrivningsferdigheter.
- ▶ Snakkesalighet og stor ordrikdom (gjelder ikke nødvendigvis ved VCFS).
- Sterk auditiv hukommelse.

Følgende hovedkategorier utgjør de mest sentrale svake funksjonsområdene:

- ▶ Taktil persepsjon (oppfatning gjennom berøringssansen):
Denne er som regel mest markert i venstre/dominant kroppshalvdel). Denne vil ofte bedres med økende alder og erfaring for enkle stimuli, mens vanskene vil bestå og eventuelt forsterkes.
- Psykomotoriske ferdigheter:
Mange har markante bilaterale koordinasjonsvansker, gjerne mest uttalt på venstre/dominant kroppshalvdel. For eksempel vil man finne problemer med balansen og vansker med håndskrift. Overlærte ferdigheter som håndskrift vil ofte bedres med økende alder, mens problemer på andre områder kan bestå og eventuelt forsterkes.
- Visuell persepsjon:
Mange har nedsatt diskrimineringssevne for og gjenkjenning av visuelle detaljer og visuelle relasjoner, uttalte vansker med visuospatiale, organisatoriske relasjoner og svekket forestillingsevne og visuell hukommelse.
- Nye situasjoner:
Ukjente oppgaver og materialer kan by på store utfordringer og mestres vanligvis dårlig. Reaksjoner på tilpasning til situasjonen vil ofte være upassende og lite aldersadekvate. Man ser ofte en tendens til en væremåte som er dårlig avpasset til omstendighetene. Barnet ser ut til å følge en utenat lært oppskrift som ikke passer i situasjonen. Disse vanskene har en tendens til å vedvare eller forverre seg med økende alder.

Disse fire kategoriene betraktes som primærvansker som igjen kan gi opphav til mer sekundære og tertiære vansker. For en mer omfattende beskrivelse vises det til Rourke (1989) (125) og senere arbeider, eller Urnes & Eckhoff (2009) (126).

Personer med NLD har omfattende vansker med non-verbal informasjonsbearbeiding. Vanligvis formidles mer enn halvparten av informasjonsmengden i et hvilket som helst budskap nonverbalt gjennom gester, kroppsspråk, ansiktsuttrykk, tonefall m.m. For budskap som omhandler mellompersonlige og følelsesrelaterte tema, blir ordene i seg selv enda fattigere, slik at det aller meste kommuniseres non-verbalt. NLD innebærer med andre ord et stort handikap på det sosiale området. Det er vanskelig å

vite hva som forventes av deg når du ikke er i stand til å se det store bildet og kun får med deg deler av situasjoner og hendelser. Barn med NLD foretrekker derfor ofte voksnes selskap siden de lett blir overveldet av tempo og kompleksitet i omgang med jevnaldrende.

Sosiale vansker viser seg fortrinnsvis i form av problemer med sosial oppfatning, samhandling og samspillsforståelse (sosial kognisjon). Det er ikke uvanlig at personer som er sterkt berørt av diagnosen betraktes som spesielle eller rare. Personer med NLD har en temmelig bokstavelig forståelse av sin omverden og kan mangle forutsetninger for å forstå spøk, uskyldig erting, ironi og andre kommunikasjonsformer som baserer seg på dobbelt eller implisitt betydning. Dette er forhold som kan medvirke til svak mestring av samspill i gruppesituasjoner, avvising og i verste fall isolasjon. Personer med nonverbale lærevansker ser ut til å ha økt disposisjon for psykiske vansker som angst, tilbaketrekning og depresjon.

Man bør også være klar over at NLD, i likhet med Aspergers syndrom, ofte medfører endret følsomhet i en eller flere sansekanaler. Følsomheten kan være redusert eller forhøyet. Personer med NLD kan derfor vise preferanse for sterk stimulering som herjing og skubbing eller avvergereaksjoner, for eksempel i forhold til høy eller mye lyd, høyt tempo osv. Sansestimulerende atferd og unngåelsesatferd kan lett mistolkes som problematferd, mens det egentlig er barnets forsøk på å tilfredsstille sin naturlige sansehunger og verge seg mot overstimulering.

Noen har eksempelvis nedsatt proprioseptiv sanseoppfatning, det vil si at de i mindre grad oppfatter intensiteten, kraften og retningen i egen muskelbruk. Kombinert med visuospatiale vansker og balanseproblemer kan dette forårsake sammenstøt når mange er samlet i for eksempel trange garderober eller smale korridorer. Personer med NLD er i slike tilfeller verken skjødesløse eller slemme, de demonstrerer eller avslører bare sine nevro-motoriske vansker, som de ikke kan noe for.

Ovenstående eksempel er kun ett av mange som kan være egnet til å vise hvor mangartet, komplekst og til dels subtilt vanskebildet ofte vil være ved NLD. Eksemplet viser også at man skal være varsom med tradisjonell grensesetting eller atferdskorrigerende tiltak. Det gir ingen mening å anvende atferdsterapeutiske sanksjoner i forhold til atferd og responser som ikke mestres eller er etablert. Vi snakker da fortrinnsvis om skjenn, straff og andre negative forsterkningsformer. Negativ forsterkning kan bidra til å øke vedkommendes forvirring, avstedkomme utagering eller forsterke disposisjoner for tilbaketrekning og senere depresjon.

Tiltak:

Det er ingenting i veien for å benytte positiv forsterkning i kombinasjon med systematisk, målrettet trening av utvalgte ferdigheter, men slike atferdsterapeutiske tiltak krever god og grundig kartlegging av personens funksjonelle kapasitet og tilsvarende kjennskap til dets emosjonalitet, interesser/motivasjon, utholdenhet og en rekke andre faktorer. Det vil som regel fordre tverrfaglig utredning, samarbeid og kvalifisert veiledning.

Noen vil også ha begrenset fysisk utholdenhet som følge av lav muskelspanning eller psykomotoriske problemer av ulik karakter. Tidsoppfatningen er som regel svak. Alle disse vanskene vil samlet sett kunne disponere for svak egenledelse og evne til selvorganisering. Personer med NLD kan for eksempel ha betydelige vansker med å komme i gang, det være seg med aktiviteter eller oppgaver.

Personer med NLD kan være påvirket i varierende grad på ulike områder innenfor de ulike vanskeområdene. Hver enkelt vil således presentere et unikt bilde, det være seg klinisk, atferdsmessig eller opplæringsmessig.

Tiltak:

Mange former for tiltak, intervensjoner og terapiformer kan være til hjelp ved NLD så fremt man erkjenner at de det gjelder lever i en forholdsvis uforutsigbar verden, i stor grad fylt av forvirrende sansestimuli.

Skolefaglige vansker er mest fremtredende ved matematiske kalkulasjoner, matematisk resonnering, leseforståelse, visse skriftspråklige aspekter, samt håndskrift og kopieringsoppgaver.

NLD kommer til uttrykk på forskjellig måte ved ulik alder. Småbarn er ofte mindre nysgjerrige på omgivelsene med tilsvarende reduksjon i fysisk utforskning og manipulering av objekter, noe som kan antas å stå i forbindelse med deres ofte mangelfulle taktile informasjonsbearbeiding, diskrimineringsans og visuomotoriske vansker. Slik utforskning er en naturlig væremåte og et viktig bidrag til læring og utvikling hos små barn.

Tiltak:

Det er viktig med tiltak som tar sikte på å forhindre passivitet, og som kan bidra til alternative utviklingsstøttende læringsaktiviteter. Man bør for eksempel legge til rette for voksenstøttede aktiviteter som kan stimulere taktile, visuelle diskrimineringsoppgaver gjennom enkle puslespill og andre leker. Dette bør starte tidlig slik at barnet får gjort seg mange erfaringer mens hjernen er i rask utvikling.

På den annen side har barn med NLD som regel meget god verbal og auditiv hukommelse. Dette kan benyttes til å etablere hensiktsmessig, regelstyrt atferd. Barn med NLD er ofte usedvanlig lojale mot innlærte regler og retningslinjer.

Tiltak:

Møysommelig trening på atferdsregler kan være et godt tiltak for mestring av mange situasjoner. Utfordringen vil som regel være at de ikke generaliserer på samme måte som andre barn, det være seg manglende generalisering eller overgeneralisering. Man må derfor være forberedt på systematisk trening og oppbygning av forståelse for de fleste viktige settinger og situasjoner.

En del har svært gode (mekaniske) leseferdigheter med et overraskende avansert vokabular. Like fullt innebærer NLD også språkvansker i mange tilfelle (78). Dette medfører at man lett kan overvurdere personen eller overse vansker som ikke er umiddelbart iøynefallende. Når omfang og kompleksitet øker, vil mange for eksempel erfaringsmessig få betydelige problemer med innholdsforståelsen.

Mange får også problemer med pragmatisk språkbruk, det vil si funksjonelt dagligspråk. Mange fremstår som veldig ordrike (dette gjelder ikke nødvendigvis personer med VCFS), men kommer sjelden eller aldri til poenget. Språket formidler også lite av personlig karakter. De har store vansker med å tolke nonverbale kommunikasjonsaspekter og overført eller indirekte betydning, slang, ironi og andre aspekter ved pragmatiske språkfunksjoner. Dette kan lett kan føre til misforståelser i sosiale situasjoner. Som nevnt innledningsvis har de også vansker ved mer avansert bruk av språket, som verbale slutninger (logikk, analyse) og abstrakte uttrykk.

Til tross for at personer med NLD som regel også har språklige vansker, kan det virke som verbalisering representerer en trygg forankring til en ofte forvirrende verden. Noen kan oppfattes som overdrevet pratsomme, til tider anmassende.

Personer med NLD har som regel vansker med mønstre og mønstergjenkjenning, oppstilling av rekker og kolonner, tall og symboler. Det disponerer for problemer med matematikk utover pugging av gangetabeller og enkle, mekaniske regneferdigheter. Beskjeder og verbale instruksjoner kan bli vanskelig, spesielt om de er lange og sammensatte, slik at de fordrer visuelle mentale representasjoner.

Tiltak:

Ofte ser man at problemene ikke blir forstått før barna er 10 år eller eldre, trolig fordi man lar seg forlede av de relative styrkeområdene. Dette er uheldig. Jo tidligere man kommer til med tiltak, jo bedre er prognosen.

Utredning av nonverbale lærevansker - diagnostiske vurderinger

NLD er ikke like kjent som andre lærevansker. De innledende bekymringene vil ofte være av relativt diffus karakter. Det er "noe" med vedkommende, og magefølelsen sier at ikke alt er som det skal, men man forstår ofte ikke helt hva det dreier seg om. Det kan være noe med motorikken, sosialt, svake regne- eller tegneferdigheter osv. Fordi vanskene er så subtile og sammensatte, vil noen stusse over enkelte sider, andre over andre sider eller egenskaper ved personen. Det er forståelig at ingen uten videre ser hele bildet eller skjønner hva det dreier seg om.

Barn med VCFS blir ofte henvist med utgangspunkt i forsinket språkutvikling eller mer generell utviklingsforsinkelse.

Tiltak:

God kjennskap til den enkeltes funksjonsprofil og hvordan denne er forbundet med læring, vansker og mestring i hverdagen, vil være et godt utgangspunkt for tiltak og konkrete intervensjoner. De nevrologiske, underliggende forholdene lar seg ikke behandle. Det er miljøfaktorene som er den viktigste støtten for personer med NLD. Hvis hjem og barnehage/skole har nødvendige kunnskaper, er positive, oppmuntrende, forutsigbare og optimistiske, kan de aller fleste med NLD trives, lære og utvikle seg til selvstendige, produktive voksne.

Det foreligger ingen standardisert prosedyre for utredning av NLD (119). Man bør derfor foreta en bred, systematisk nevropsykologisk utredning. Det er viktig å være klar over at personer med VCFS kan ha begrensninger som gjør dem vanskeligere å teste. For enkelte vil krevende testsituasjoner kunne være mer til frustrasjon enn til gagn. Man må også avklare og utelukke andre medisinske forhold som kan gi opphav til hele eller deler av symptombildet, dersom dette ikke er gjort gjennom tidligere syndromutredning.

Det vil som regel være behov for tverrfaglig samarbeid og en rasjonell arbeids- og oppgavefordeling. Aktuelle instanser kan være PPT, helsestasjon, skole, BUP, habiliteringstjeneste og spesialpedagogisk kompetansesenter.

Som ved andre utviklingsforstyrrelser må man innledningsvis foreta en grundig vurdering av helse-, utviklings- og livshistorie, samt læringshistorie og pedagogisk kartlegging. Kartlegging av sosial tilpasning, kommunikasjon og dagliglivsferdigheter bør vurderes som del av utredningen (Vineland-II). En forsvarlig utredning må også inkludere utredning av generelle evner (Wechslerbatteriet, eller tilsvarende). Totalskåren vil ofte ligge innenfor normalområdet selv om barnet har NLD.

Når man utreder NLD i kombinasjon med VCFS, må man ta hensyn til at mange som følge av den genetiske skaden vil ha noe svakere evnenivå enn personer med "bare" NLD. Men i begge tilfelle vil evneprofilen ofte vise et betydelig og signifikant sprik mellom verbaldelen og utføringdelen, i favør av sistnevnte.

Det kan også være nyttig med en nærmere granskning av resultatene på de ulike delprøvene i Wechsler-testene eller tilsvarende tester. Personer med NLD gjør det ofte bra på ordforståelse og på likheter, mens de ofte skårer svakt på terningmønster og puslespill. Personer med VCFS kan imidlertid prestere svakere på den verbale delprøven Likheter siden abstraksjons-evnen kan være svekket. Tempoproblemer og visuomotoriske koordinasjonsvansker kan komme til uttrykk gjennom forholdsvis svake resultater på delprøven Koding. Det er også relativt alminnelig at regning skiller seg ut som en svak delprøve på verbaldelen. En profil med slike karakteristika indikerer NLD.

Det vil ofte være nødvendig med mer spesifikke nevropsykologiske tester for å få tilstrekkelig kunnskap om den enkeltes sterke og svake funksjoner og et sikrere grunnlag for diagnostisering. I tillegg bør man observere faglig arbeid, problemløsning og mestring av sosiale situasjoner (strukturerte/ustrukturerte – kjente/nye). Problemløsningsstrategier og typer av feil kan

være en god informasjonskilde. Foreldre og lærere er også viktige informanter. Vær varsom med å trekke slutningen basert kun på kognitive testresultater. Utredningen må som regel sammenholde en rekke opplysninger, observasjoner, samt både kvantitative og kvalitative testdata.

En må også huske at mange kan mestre enkle oppgaver overraskende bra, selv om de funksjonelt kan ha store underliggende vansker. Når kompleksiteten øker eller ytre struktur reduseres, blir vanskene som regel mer påfallende. Personer med NLD kan for eksempel være rimelig kapable på enkle, visuelle diskrimineringsoppgaver. Hvis de derimot skal finne skjulte figurer, vil de som regel ha langt større vansker.

En endelig konklusjon bør basere seg på en helhetlig utredning. De ulike resultatene må sammenstilles og gjøres til gjenstand for systematisk avveining, klinisk kunnskap og tverrfaglig skjønn. Ikke sjelden vil det dreie seg om hvorvidt personen i overveiende grad innfrir kriteriene. Avslutningsvis bør en ta stilling til alvorlighetsgraden av NLD. Da må man vurdere hvor store og omfattende vansker personen faktisk har i dagliglivet, det være seg skolefaglig, sosialt, emosjonelt eller adaptivt. Alvorlighetsgraden kan da uttrykkes som lett, moderat eller alvorlig. En skal også være klar over at tilstanden ofte endrer seg over tid. Derfor må man være forberedt på jevnlig evaluering og tilpasning av tiltak, det være seg skolefaglig eller sosialt. For mer detaljert drøfting vises det til Urnes og Eckhoff (2009) (126).

Utredning som del av tiltaksarbeidet

Utredningsprosessen kan i seg selv betraktes som del av tiltaksarbeidet fordi den vil øke forståelsen av barnet eller ungdommen. Når man utreder og etter hvert formidler funn og resultater, bidrar man til at kunnskapen øker om NLD generelt og individet spesielt. Slik styrker man også forutsetningene for målrettede og systematiske tiltak.

I forbindelse med utredningen vil man også danne seg et bilde av hvordan barnet oppfatter seg selv, sine mestringsområder, vansker og omgivelser. Generelt er det nyttig å hjelpe barnet til å akseptere og avgrense sine vansker og til å gi innsikt i og tro på dets styrker. Barnet vil etter hvert kunne oppleve seg som *litt* annerledes, men i hovedsak som andre barn. Å akseptere noen begrensninger kan være hardt i en periode, men i det lange løp vil et realistisk selvbilde kunne bidra til å redusere psykiske plager og faren for mer manifesterede psykiatriske forstyrrelser. Personen vil få et mer realistisk forhold til hva vedkommende kan mestre og hvilke utfordringer det kan være lurt å styre unna. Omgivelsene vil få et tilsvarende realistisk bilde med mulighet for god match mellom utfordringer og forutsetninger. Slik kan man unngå unødvendige nederlag og tilkortkommenhet.

Psykologisk sårbarhet

NLD innebærer økt sårbarhet for psykiske belastninger. Det samme gjør det å ha VCFS. Nedsatt sosial og emosjonell fungering, sosiale kommunikasjonsvansker og skolefaglige utfordringer vil ofte medføre personlige belastninger utover i oppveksten, med mindre gode tiltak iverksettes.

Dersom verden oppleves uforutsigbar, usammenhengende og uforståelig, kan personens bilde av seg selv lett bli tilsvarende usammenhengende. Det kan også ramme personens kapasitet for oppfatning av mening, egen handlekraft, vilje og påvirkningsevne (fare for utvikling av hjelpsløshet/passivitet). Det kan bli vanskelig å oppfatte seg selv og sin egen utvikling som del av en sammenhengende livshistorie, og som integrert i de nære omgivelsene.

Tiltak:

Det er viktig å skape forutsigbarhet. Dagkasser, piktogrammer eller andre hjelpemidler kan være nyttige i dette arbeidet. Enkelte kan ha behov for ytterligere tiltak for å skape sammenheng og forståelse.

Barn med NLD har ofte vansker med å integrere mening formidlet gjennom deres erfaringsverden til forståelige sider ved deres indre historie om – og forståelse av – seg selv. Hvorfor har jeg så mye vansker på skolen? Hvorfor liker ikke foreldrene mine meg? De kritiserer meg for at jeg ikke får til skolearbeidet og at jeg glemmer ting. Hvorfor vil ingen være sammen med meg? Hvorfor har jeg ingen venner? Hvorfor er jeg ikke like god til å spille fotball som jeg er til å regne? Spørsmålene kan eksemplifisere forhold som ikke akkurat gjør det enkelt å utvikle en personlig identitet, et rotsystem hvorpå treet kan vokse seg sterkt og frodig, tross i vindkast og en og annen høststorm. Problematikken og utfordringene beskrives mer inngående andre steder i veilederen, men nevnes her fordi ulike vanskeområder griper over i hverandre.

Tiltak:

Foreldreinformasjon, veiledning, tilrettelegging og ulike former for psykologisk behandling kan i mange tilfelle være til god hjelp for å hindre at problemer utvikler seg. Sannsynligvis vil terapiformer basert på mer moderne selvsykologi være mer hensiktsmessig enn psykodynamisk orientert individualterapi. For en kort drøfting vises det til Urnes og Eckhoff (2009) (126). For en mer inngående drøfting av terapeutiske innfallsvinkler vises det til Palombo (2006) (124).

Viktige innsatsområder

NLD kommer til uttrykk på forskjellige måter, og symptombildet endrer seg over tid. Det lar seg derfor ikke gjøre å presentere noen fasit som forteller hvordan man best ivaretar alle med NLD.

Mange foreldre er opptatt av sosial tilpasning, tilhørighet og aksept og uttrykker bekymring for at barna ikke vil få, eller klare å beholde, nære venner. Bekymringen ser ut til å øke når barna nærmer seg tenårene.

Nære og trygge relasjoner påvirker mental helse positivt. Mye tyder på at personer med VCFS er sårbare for psykiske plager og har en forhøyet risiko for å utvikle ulike former for psykiatriske forstyrrelser. Det samme gjelder for så vidt også for personer med bare NLD, om enn i noe mindre grad.

Et annet, men beslektet og like viktig tema, er selvbilde og selvtillit. I mer overordnet forstand snakker vi om forhold med stor betydning for fremtidig livskvalitet hos personer med funksjonshemming. Barn og unge med funksjonshemminger fremhever følgende forutsetninger for god livskvalitet:

- ▶ At noen har tro på deg (egenverd).
- ▶ At du har tro på deg selv (selvtillit).
- ▶ At du blir akseptert og inkludert (tilhørighet).

Selvbilde og selvtillit er sosiale konstruksjoner. De formes i samspill med andre, på grunnlag av andres reaksjoner på godt og vondt. Dette kan medføre spesielle utfordringer når man har en funksjonshemming. Barn med VCFS og NLD vil i varierende grad kunne:

- ▶ Føle seg annerledes (utseende).
- ▶ Være sjenerte/tilbakeholdne (mindre sosial erfaring, engstelighet).
- ▶ Være mer syke (avbrudd i skole/barnehage).
- ▶ Ha atypisk utvikling av lekeferdigheter (mindre populære som partnere).
- ▶ Ha forsinket språkutvikling, eventuelle språkvansker (vanskeligere å påvirke omgivelsene).
- ▶ Ha vansker med uttale og svak prosodi (vanskeligere å forstå for andre).
- ▶ Ha psykomotoriske vansker (problemer med å respondere kjapt og å henge med).
- Ha utilstrekkelige sosiale ferdigheter (redusert popularitet).
- ▶ Ha utilstrekkelig emosjonell kontroll (kan bli misforstått/avvist).
- ▶ Ha læreversker (akademiske frustrasjoner og skolefaglige nederlag).

Tiltak:

Alle ovennevnte områder lar seg behandle, bearbeide eller tilrettelegge i forhold til. Aktuelle tilbud eller behandlingsformer vil kunne dreie seg om ergo-/fysioterapi, sosial ferdighetstrening, sanse-integrasjonsterapi, samt kognitiv atferdsterapi. For noen kan det være aktuelt med sansemotorisk terapi, auditiv integrasjonsterapi eller språk- og taleterapi. Behandlingsform må velges på bakgrunn av barnets vansker og familienes preferanser.

Det er bred enighet om at det sosiale området er grunnleggende for det aller meste og må vies oppmerksomhet. Det er også viktig at man kommer frem til en del enkle intervensjoner som kan bakes inn i lek og vanlige hverdagsaktiviteter. Foreldresamarbeid er gunstig, slik at barnet kan gjøre seg erfaringer og lære både hjemme og på andre arenaer.

Med sosial kompetanse menes relativt stabile trekk eller kjennetegn i form av kunnskap, ferdigheter og holdninger som gjør det mulig å etablere og opprettholde sosiale relasjoner. Det fører til en realistisk oppfatning av egen kompetanse og er en forutsetning for sosial mestring og for å oppnå sosial anerkjennelse eller etablere nære relasjoner og personlig vennskap (109).

Grunnleggende sosial kompetanse handler om å mestre samvær med andre på tvers av situasjoner og arenaer. Erfaring viser at sosial kompetanse har stor betydning for vennskap, læring, integrering og inkludering.

Tiltak:

Barn med NLD lærer ikke sosiale ferdigheter på den samme intuitive måte som andre. Det er derfor helt avgjørende at tiltak understøtter utvikling av sosiale ferdigheter og sosial kompetanse, for eksempel ved at man underviser i den atferd og de ferdigheter vi ønsker å se hos barnet. I de fleste tilfelle bør man også ha tilsvarende oppmerksomhet på barnets egenledelsesfunksjoner; spesielt evnen til planlegging av oppgaver og aktiviteter, igangsetting, samt toleranse for endring av opplegg eller fremgangsmåte. Man må tilstrebe en god balanse mellom trygghet og forutsigbarhet og toleranse for uoverensstemmelser, uventede ting og improvisasjon (fleksibilitet). Det finnes flere gode og systematiske opplegg for å understøtte sosial utvikling og trening av konkrete sosiale ferdigheter. Mye er omtalt i Urnes og Eckhoff (2009) (126). For eldre barn og tenåringer vil man finne mange praktiske tips i Cooper & Widdows (2008) (117).

Egnede tiltak og positive intervensjoner

Som spedbarn er de fleste passive, lite utforskende og responderer ikke som forventet. Her kan man søke hjelp i spesialisthelsetjenesten eller spesialiserte avdelinger innenfor det statlige familievernnet.

I småbarnsalderen kommer gjerne de visuospatale og visuomotoriske vanskene til syne. Mange engasjerer seg lite i leketøy og leker som vekker begeistring hos andre. De fleste viser liten eller ingen interesse for tegning, fargelegging og puslespill. Her vil ergoterapeuter og spesialpedagoger kunne bistå.

Barna kan virke klumsete og klønete på grunn av svake koordinasjonsferdigheter. Som regel vil de kreve mye foreldretilsyn fordi de er ustø på foten slik at de lett slår seg på møbler, kanter og harde gjenstander. De vil ha en tendens til å slite hardere på leker og kan lettere pådra seg støt-skader. Mange viser svak kroppsbeherskelse med manglende tilpasning til de fysiske omgivelsene. Fysioterapeuter kan bistå på dette.

Barn med NLD lærer ofte bedre via hørsel enn via synet. Dette skulle tilsi at konkrete og bildestøtte kan være nyttig, men kun i relativt enkel, oversiktlig form. Et alternativ er verbal støtte for innlæring, gjerne kombinert med å lære barnet selvartikulerte læringsstrategier.

Tiltak bør erfaringsmessig dreie seg om ett eller flere tema blant følgende, avhengig av barnets vansker, utviklingsnivå og læringsprogresjon:

- Sosial ferdighetstrening.
- Klare, entydige forventninger, beskjeder og instruksjoner.
- PC og individuelt tilpasset pedagogisk programvare.
- Konsistent tids- og undervisningsplanlegging.
- Forenklede og tilrettelagte gruppeaktiviteter.
 - ▶ Reduksjon eller bortvalg av ikke nødvendig fremmedspråksopplæring.
- Gode og tydelige rollemodeller.
 - ▶ Støttende terapiformer (språklig og kognitiv baserte, selvpsykologiske).
 - ▶ Logiske, forståelsesstøttende forklaringer ved uforutsette endringer eller manglende sosial eller innholdsmessig forståelse.
 - ▶ Ekstra veiledning og tettere oppfølging (obs på avhengighet versus selvstendighet).
 - ▶ Metoder og strategier for å takle angst og engstelse (bidra til å skape forståelse og sammenheng, forhindre selvforsterkende unngåelse).
 - ▶ Metoder og strategier for å mestre sensorisk defensivitet (sanse-integrasjonsterapi).
 - ▶ Modifiserte krav og tilnærming til formingsfag og kroppsøving.

- ▶ Modifiserte evaluerings- og bedømmelsesprosedyrer (vurdere karakter fritak om nødvendig).
- ☐☐ Tilpassede krav til leksearbeid.
- ▶ Tilrettelagte prøver (tid, innhold, omfang, besvarelsesmetoder).
- ☐☐ Ergo- og fysioterapi.
- ☐☐ Trening og veiledning i organisatoriske ferdigheter.
- ▶ Tale- og språktrening med vel så stor vekt på sosial kognisjon som på uttale.
- ?? Tidspanlegging med aktiv veiledning.
- ?? Verbal forklaring av visuelt materiale.
- ?? Engasjement og entusiasme.

Mer omfattende drøftinger med gode eksempler på ulike former for tiltak og fremgangsmåter vil man finne i Varney Whitney (2008) (127) og i Urnes og Eckhoff (2009) (126). Tilsvarende i Murphy og Shapiro (2008) (121) med spesiell vekt på ungdomsalderen.

Ressurser:

<http://www.socialwork.buffalo.edu/ebp/training/CopingCatInfo.htm>

Excellence and Enjoyment: Social and emotional aspects of learning.

[http://publications.teachernet.gov.uk/eOrderingDownload/](http://publications.teachernet.gov.uk/eOrderingDownload/DFES0110200MIG2122.pdf)

DFES0110200MIG2122.pdf

(© Crown copyright 2005. Produced by the Department for Education and Skills. www.dfes.gov.uk)

<http://www.socialskillsinfo.org/>

SocialSkillsInfo.org - Official site of Robin Lurie-Meyerkopf Med. Working with families and schools supporting children with Asperger's, NLD, ASD, & ADHD.



Tilrettelegging for opplæring

Barn med VCFS er først og fremst barn med individuelle egenskaper. Som alle andre, utvikler de seg i samspill med sine omgivelser. Når et barn får diagnosen, er det viktig at barnet kartlegges/utredes med henblikk på opplæring på barnets utviklingsnivå.

Alle har krav på tilpasset og inkluderende opplæring som bygge på den enkeltes forutsetninger og sterke sider, faglige nivå, læringsstil og hva som motiverer eleven. Like viktig er pedagogens kunnskap om pedagogiske/spesialpedagogiske metoder for å nå målene man setter, og grundig kunnskap om diagnosen.

Det er regler for hvordan kartlegging skal foregå (129). Se også skjema for kartlegging bakerst i veilederen.

Områder det kan være viktig å kartlegge, er:

- Elevens sterke sider.
- ▶ Språk/kommunikasjon/tale.
- Nonverbale forhold.
- Lek/samhandling.
- Sosiale ferdigheter.
- Emosjonelle ferdigheter.
- Kognitive ferdigheter.
- Selvhjelpsferdigheter/ADL.
- Motorikk/sansemotorikk.

Spesialpedagogisk hjelp

Spesialpedagogisk hjelp gjelder barn under skolepliktig alder og kan tildeles uavhengig av om barnet har plass i barnehage eller om det får opplæringen sin et annet sted (130). Spesialpedagogisk hjelp i førskolealderen skal omfatte foreldrerådgivning. Retten til spesialpedagogisk hjelp må vurderes på et selvstendig grunnlag ut fra barnets behov, uavhengig av den generelle tilretteleggingen i barnehagen. Hvis man mener at barnet har behov for spesialpedagogisk hjelp, skal det *utarbeides en sakkyndig uttalelse fra pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) fattes et enkeltvedtak.*

Spesialundervisning

Elever som ikke har eller kan få tilfredsstillende utbytte av den ordinære opplæringen, har rett til spesialundervisning. Skoleeier kan ikke velge om de vil gi spesialundervisning eller ikke. Elevene har krav på spesialundervisning om de oppfyller retten. Skoleeier plikter å gi elevene et forsvarlig opplæringstilbud slik at også disse elevene kan få et tilfredsstillende utbytte av undervisningen.

Tiltak

Når eleven har et særskilt behov, skal det:

Utarbeides en sakkyndig uttalelse fra PPT.

- ▶ *Utarbeides en individuell opplæringsplan med påfølgende halvårsrapporter.*

Individuell opplæringsplan

Alle elever som får spesialundervisning, skal etter opplæringsloven § 5-5 (129) ha individuell opplæringsplan utformet på grunnlag av den sakkyndige rapporten fra PPT. Skoleeier har plikt til å utarbeide en slik IOP for alle elever som har rett til spesialundervisning. Dette er et absolutt krav som det ikke kan dispenseres fra. Planen kan ikke inneholde nye eller andre rettigheter for eleven enn dem som kan utledes av enkeltvedtaket. Det er enkeltvedtaket som avgjør hva slags særskilt tilrettelegging eleven skal ha.

En IOP skal være et hjelpemiddel for planlegging, gjennomføring og evaluering av opplæringen. Hensikten med planen er å bidra til å sikre elever med spesialundervisning et likeverdig og tilpasset opplæringstilbud. Planen utarbeides av skolen i samarbeid med foreldrene på bakgrunn av den sakkyndige vurderingen fra PP-tjenesten og vedtaket om spesialundervisning.

Hvor omfattende en IOP skal være, må vurderes i hvert enkelt tilfelle, men den skal si noe om:

- ▶ Klart definerte mål.
- ▶ Innholdet i opplæringen.
- ▶ Hvordan opplæringen skal drives.

En IOP bør også inneholde et kapittel om hvordan kunnskapen om eleven og diagnosen skal videreformidles til andre. Særlig er dette viktig når det ansettes nytt personale eleven skal forholde seg til og ved overgang til ny skole.

Mange kommuner og fylkeskommuner har laget regler eller veiledere for hvordan en IOP skal utarbeides. Noen har også laget en mal for hvordan en IOP skal se ut og hva den skal inneholde (130).

Å gi informasjon til andre

Frambu har gjennom arbeid med familier med medlemmer med velocardiofacialt syndrom og andre genetiske syndromer erfart at åpenhet om diagnosen er en nødvendig forutsetning for trivsel i barnehage, skole, arbeid og fritid. Hverdagen for familiene og for den enkelte med VCFS blir lettere når

fagpersonene rundt dem har god kunnskap om diagnosen. Dette gjelder både for alvorlige konsekvenser og for langt vanligere hverdagsvansker som kan følge av diagnosen.

Saklig informasjon kan fremme positive holdninger, empati, forståelse og aksept, mens mangel på informasjon kan gi grobunn for misforståelser eller feiloppfatninger. Uvitenhet kan også bidra til plaging, mobbing og i verste fall utstøting eller ignorering. Å unnlate å gi informasjon kan også føre til engstelse og usikkerhet, spesielt hos barn. For eksempel kan enkelte tro at dette er noe som smitter eller på annen måte er farlig når de oppfatter at noe er galt, men ikke vet hva det er (138).

Det er nødvendig at barnehagen/skolen, de ansatte, de andre barnas foreldre, barnegruppen og eventuelt kolleger på egen arbeidsplass får tilpasset kunnskap om hva tilstanden innebærer. Slik informasjon kan bidra til at den enkelte blir møtt med realistiske forventninger og gitt bedre mulighet til mestring.

Informasjon er en prosess og må være tilpasset mottakernes modningsnivå. Hos barn og unge bør den også gjentas og oppdateres ved endringer i deres livssituasjon. Informasjon og dialog blir særlig viktig i forbindelse med overgangene mellom barnehage, skole, arbeid og ved flytting til eget hjem. Gamle og nye omsorgspersoner trenger kontakt med hverandre. Både individuell plan og individuell opplæringsplan bør ha med et avsnitt om hvordan denne informasjonen kan ivaretas og overføres.

At de som omgir en til daglig vet og forstår, hjelper også den som har VCFS til bedre mestring. Både barn, ungdom og voksne med diagnosen vil møte spørsmål og undring fra andre. Å selv ha kunnskap om sin tilstand og å vite at velinformerte personer i nærmiljøet kan tre støttende til, gjør en sterkere i møtet med slike utfordringer.

Hvem som skal gi informasjon til hvem, på hvilken måte og i hvilket omfang, må vurderes sammen med den enkelte familie. Mange vil gjerne at en person utenfor familien som de har tillit til og som har nødvendig faglig innsikt, gjør dette. Det kan for eksempel være en fra kommunens helse-tjeneste, skolen, PPT, annet medisinsk personale eller en representant fra brukerforeningen.

Slik informasjon må kun gis etter avtale med og i samarbeid med den det gjelder og/eller dennes foresatte.

Ressurser:

Veileder til forskrift om miljørettet helsevern i barnehager og skoler
www.helsetilsynet.no

Ungerettigheter
www.ungefunksjonshemmede.no/ungrettig

Forskrift til Opplæringsloven
<http://www.lovdatabasen.no/for/sf/sf-19980717-061.html>

Hva er kunnskapsløftet?
Informasjon om innføring av kunnskapsløftet
<http://www.regjeringen.no/nb/dep/kd/tema/grunnopplaring/kunnskapsloftet/hva-er-kunnskapsloftet.html?id=86769>



Colourbox

10 ting din elev med VCFS syndrom ønsker du visste

Oversatt fra den danske VCFS-foreningen (131).

- 1. Kommunikasjon:** Jeg forstår fakta, men jeg forstår ikke begreper. For eksempel kan "i gamle dager" for meg være sist uke, i sommer, da farfar var liten, for tusen år siden og sier meg ingen ting.
- 2. Ta aldri noe for gitt.** Uten faktaopplysninger er en antagelse kun gjetting. Kanskje kjenner jeller forstår jeg ikke reglene. Jeg har kanskje hørt instruksjonen, men ikke forstått den. Kanskje visste jeg det i går, men i dag kan jeg ikke gjenkalle det. Kanskje har jeg kunnet hente melken selv, men plutselig vil jeg ikke lenger. Ha tålmodighet med meg. Skal vi ut, må noen minne meg på om jeg skal ha på jakken.
- 3. Fortell meg hva du ønsker jeg skal gjøre på en forklarende måte i stedet for å komme med et utsagn om det.** "Du har etterlatt et rot ved vasken" er kun et utsagn om fakta for meg. Jeg er ikke i stand til å resonere at det du virkelig mener er "Vær snill å vaske malekoppen og putt papirhåndkleet i søppelkassen". La meg ikke gjette eller selv finne ut hva jeg skal gjøre.
- 4. Fortell meg hva jeg skal gjøre og ikke hva jeg ikke skal gjøre.** "Du må ikke gå på veien" oppfatter jeg som at jeg som "Gå på veien". Det er bedre å si: "Gå på fortauet". Det forstår jeg.
- 5. Gi meg direkte beskjed.** Gir du en generell beskjed til klassen/gruppen "Nå skal vi lese", tror jeg den er til de andre og ikke til meg. Få i stedet min oppmerksomhet med å si "Anne, vi skal lese nå". Fortell meg bare en ting av gangen. Holder jeg på med å finne frem bøkene mine, så vent med ytterligere informasjon til jeg er ferdig, ellers stopper jeg med å finne frem bøkene mine.
- 6. Ha fornuftige forventninger til meg.** Alle store samlinger på skolen med hundrevis av elever på lange rekker og en eller annen som snakker monotont om godtesalget,

er ubehagelig og uten mening for meg. Gjør avbrudd i skoledagene med en kinotur eller andre begivenheter som bryter den daglige strukturen. Kanskje vil jeg ha større nytte av å hjelpe kontordamen med å samle nyhetsbrev.

7. **Gi meg ikke nederlag.** Min selvfølelse er ikke så god. Tving meg derfor ikke ut i situasjoner eller konkurranser hvor jeg kommer til å lide nederlag. Det kan være:
 - a. Spill jeg ikke kjenner eller hvor jeg ikke vinner en gang i mellom.
 - b. Hvem er raskest med å kle på seg?
 - c. Grovmotoriske utfordringer. Løp, hoppe på et ben, svømming.
 - d. Velg konflikter med omhu. Hvis jeg ikke fått på meg skoene i dag, så hjelp meg. Det er en liten ting.

8. **Gi meg struktur.** Jeg vil gjerne ha struktur i hverdagen. Hvis du vet om et brudd i strukturen neste uke, skal du løse problemet for meg nå, ellers blir jeg redd til hendelsen er overstått. Det kan for eksempel være kinotur eller aktivitetsdag. Selv når du har forklart meg det mange ganger, kan jeg vende tilbake til det. Ha tålmodighet med meg.

9. **Kjeft ikke på meg.** Jeg vil høre kjeftingen og irritasjonen og bli redd og derfor ikke kunne finne ut hva jeg har gjort galt. Snakk med lav stemme og sett deg gjerne på huk slik at du snakker på mitt nivå, i øyehøyde, i stedet for å være hevet over meg. Kanskje sier jeg at jeg var sur, men kanskje var jeg redd, lei meg eller sjalu. Jeg har vanskeligheter med å uttrykke følelser og er sta selv om du prøver å komme med gode tiltak for meg.

10. **Jeg liker at det er en voksen jeg kjenner i nærheten av meg.** Jeg blir lett nedtrykt og redd hvis jeg er alene sammen med mer enn 2-3 jevnaldrende av gangen, også selv om jeg kjenner dem fra før.





Førskolealder

Barn med VCFS kan ha en veldig variert sped- og småbarnsalder, mye avhengig av hvilke symptomer de er født med. For noen vil de første leveårene være preget av mange operasjoner og sykehusopphold og/eller spise- og ernæringsvansker som ofte medfører trivselsvansker, mens andre stort sett er friske og har mindre problemer.

De fleste viser likevel en generell forsinkelse i de tidlige utviklings milepælene. De går og snakker for eksempel senere enn jevnaldrende.

VCFS er en diagnose med veldig store variasjoner. Utviklingen og behovene for tiltak vil derfor være individuelle. Mye av det som beskrives i dette kapitlet, vil være aktuelt for mange, men ikke alt vil være aktuelt for alle.

Foreldre og barn kan ha behov for nær og regelmessig oppfølging allerede fra tidlig småbarnsalder. Tilbud i barnehage vil ofte være det beste utgangspunkt for pedagogisk hjelp til stimulering og trening. Lov om barnehager (132) regulerer opptak, tilbud og praktiske forhold (§13,§2). For noen kan det være aktuelt med spesialpedagogisk hjelp (130).

Medisinske forhold kan imidlertid føre til at enkelte blir anbefalt å vente med å begynne i barnehagen. Disse kan likevel ha rett til spesialpedagogisk hjelp (130). Slik hjelp er gratis uavhengig hvor hjelpen ytes.

Tiltak

Barnehagen vil være en viktig læringsarena for barn med VCFS for å utvikle språket og styrke lekeferdigheter i sosialt samspill med andre barn. Motivasjon og mestring må vektlegges høyt. Jo tidligere man kommer i gang, jo bedre kan man jobbe forebyggende, styrke deres læreforutsetninger og gi dem mest mulig trygghet og ballast til å takle eventuelle vanskelige situasjoner.

Tilrettelegging for læring og utvikling

God tilrettelegging må ta utgangspunkt i observasjoner, undersøkelser og kartlegging i tillegg til informasjon fra de foresatte. Barn med VCFS har spesielt stort behov for faste rutiner, struktur og forutsigbarhet. For å få til en god barnehagedag, vil det for de fleste være nyttig med en dagkasse/dagsplan hvor man for eksempel bruker konkrete/bilder eller liknende for å vise aktivitetene som skal skje gjennom dagen. Man vil også ha større mulighet til å forberede barnet på hva som skal skje ved både å bruke

språket og vise visuelt hva som skal skje. Uforutsette endringer og brudd i rutinene kan skape usikkerhet, engstelse og raseriutbrudd. En måte å unngå dette på er å lage en rutine på hvordan endringer skal varsles for å skape minst mulig usikkerhet hos barnet.

Følgende tilrettelegging kan være til stor hjelp for små barn med VCFS:

- Faste rutiner.
- Faste voksenperson(er).
- Dagkasse/dagsplan (med bilder og konkrete).
- Mulighet for skjerming/hvile.
- Godt samarbeid mellom barnehage, hjem og eventuell ansvarsgruppe.
- Kontaktbok mellom barnehagen og hjemmet.
- Tid til veiledning til personalet.

Tidlig stimulering, kommunikasjon, samspill og lek

Tidlig stimulering i form av imitasjon, bevisstgjøring på lyder, sang og musikk er bra. I det tidlige samspillet er det viktig å være tydelig og rolig når man snakker med barnet og gjerne repetere. Gjentakelser styrker barnets tilegnelse og hukommelse.

Man bør tidlig begynne å benevne ting og handlinger slik at barnet allerede fra spedbarnsalder får en ekstra forsterkning gjennom det auditive (hørsele). Tenk på *begrepslæring i alle naturlige situasjoner, for eksempel på stallebordet eller ved av- og påkledning, hvor man kan benevne hva man gjør og navnet på de forskjellige kroppsdelene.*

Alle forsøk fra barnet på samspill og kommunikasjon gjennom lyder, gester, blikk, ansiktsuttrykk eller lignende bør besvares og stimuleres. Allerede i løpet av de første levemånedene begynner barn å trene på turtaking når man prater med dem. De første tegnene til turtaking viser barnet gjennom å lytte og svare med lyd tilbake. Turtaking er en viktig forutsetning når barnet senere skal begynne å utvikle språket sitt. Lek gjerne med lyder og stemmen, imiterer og følg opp barnets signaler. Rim og regler, sang/bevegelses-sanger og musikk kan være gode aktiviteter.

Etter hvert kommer "borte,titt-tei"-leker, mer avansert turtaking og å se i enkle billedbøker, stable/bygge, utforske, se årsak-virkningssammenhenger etc. I utgangspunktet er dette vanlig stimulering og samspillskommunikasjon man gjør med alle spedbarn og småbarn.

Tiltak

Barn med VCFS kan være mer passive enn andre barn og ha mer utydelig mimikk. Foreldre og andre rundt barna kan derfor oppleve det vanskeligere og mer utfordrende å få til et godt samspill med disse. Når man vet at mange av disse barna også har vansker med den nonverbale kommunikasjon og at det auditive (hørsel) er deres styrke, er det viktig å få gode rutiner og danne et godt grunnlag ved tidlig å bruke språket aktivt med barna. Karlstad-modellen (133) kan brukes som utgangspunkt for systematisk stimulering av lyd/språk og kommunikasjonstrening.

Kommunikasjon

Siden de fleste er forsinket i utviklingen av talespråket, kan tegn til tale (også kalt norsk med tegnstøtte) (134) være et nyttig hjelpemiddel for å gi barnet bedre mulighet til både å formidle seg og å kunne oppfatte språket gjennom flere sanser.

Tegn til tale er en kommunikasjonsform der talen er visualisert med tegn. Metoden skal hjelpe til med oppfattelsen av det talte språk. Tegnene er lånt fra norsk tegnspråk, men talen og tegnene følger norsk setningsbygning. Metoden er ikke primært tenkt som et permanent språk, men som et støtte-språk for å forløse og lære talespråk, og for å få større mulighet til samspill og kommunikasjon med andre. Avlæring av bruk av tegn til tale skjer naturlig når barnet ikke lenger trenger denne støtten.

For noen kan språkvanskene være mer omfattende og kreve andre tiltak og grundigere utredning. Gode tiltak kan være at man:

- Benytter korte og enkle setninger med konkret innhold.
 - ▶ Anvender samme, enkle språk og fraser for alminnelige hendelser og aktiviteter.
 - ▶ Begrenser eget verbalspråk dersom barnet er oppbragt eller engstelig.
- Benytter relativt langsom tale.
 - ▶ Selv legger vekt på tydelig uttale, gjerne med litt overdreven intonasjon.
 - ▶ Gjør konkret bruk av eget språk med direkte fokus på her-og-nå-situasjonen.
 - ▶ Anvender tydelige gester og ansiktsuttrykk.
 - ▶ Er så bokstavelig og konkret som mulig.
 - ▶ Skaper kommunikasjonsbehov hos barnet og opptrer avventende nok til at det oppstår.
 - ▶ Legger inn pauser hvor barnet får anledning til å initiere kommunikasjon.
 - ▶ Understøtter barnets forståelse ved bruk av flere sanser, fortrinnsvis auditivt (hørsel), men også visuelt (syn).

Tiltak:

Selv om barn med VCFS som regel har styrken sin på det de hører, vil bruk av synsmessige hjelpemidler som bilder og data være aktuelt. Dette kan hjelpe barna å huske hva som skal skje og gi dem oversikt over dagen. Det kan også være en hjelp i samtale om hva man har gjort, hvis man for eksempel har vært på tur og tar bilder av de forskjellige aktivitetene. Gjennom bildene kan barnet oppleve, assosiere og få støtte for hukommelsen. Her kan man lage permer/album etc.

For flere med VCFS kan det å få et godt blyantgrep og en god skrive motorikk by på utfordringer.

Tiltak:

Noen kan ha god hjelp av datamaskin som et skrivehjelpemiddel (135). Det vil være nyttig å lære seg bruk av PC tidlig, og det finnes mange gode førskolepedagogiske program som stimulerer språk og begreper. PC kan også brukes i mer sosial sammenheng, hvor to eller flere barn kan jobbe sammen.

Samspill og lek

Leken er viktig for å styrke begreper, vokabular og sosiale kommunikasjonsferdigheter som turtaking og fastholding av lekens innhold.

En annen viktig oppgave i tidlig intervensjon er å understøtte utviklingen av ferdigheter som er grunnleggende for gjensidig samhandling og meningsfull kommunikasjon. Det kan dreie seg om elementære ferdigheter som toleranse for å være omgitt av andre (for eksempel sitte i en ring eller gruppe), samt ha oppmerksomhet mot en voksenperson som leder en aktivitet. Det kan også dreie seg om å holde øyekontakt med sentrale personer som hjelp til å forstå sosiale handlinger som oppfordringer, ros, det å hilse eller ta farvel m.m. Oppmerksomhet på eget navn og respons ved tiltale er en annen grunnleggende ferdighet.

Barn med VCFS har i varierende grad vansker med visuell analyse, nonverbal informasjon (136) og det å forstå sosiale koder. Det er viktig å vite noe om hva dette innebærer for å kunne tilrettelegge for sosial utvikling og læring (se kapitlet om nonverbale lærevesker).

En del kan ha behov for god støtte fra en voksen som kan være med å forklare hva som skal skje. Barna kan også trenge hjelp og støtte til å holde tråden og gjøre ferdig en aktivitet.

Tiltak:

Rollelek gir mange muligheter til å bruke hvert enkelt barns styrker og interesser. Den voksne kan være en god modellærer og gjennom imitasjon og rollelæring hjelpe barna til å utvikle lekeferdigheter som de kan bruke i samspill/lek med andre barn. Man bør legge til rette for god læring i handlingskjeder og lære regler for atferd. Man kan også jobbe med situasjoner som oppleves vanskelige ved å snakke seg gjennom dem og lære barna å gi uttrykk for sine tanker og følelser. De andre barna vil også kunne være rollemodeller.

Små barn med VCFS er forskjellige, men de fleste er tillitsfulle, spesielt overfor voksne. Samtidig kan mange trenge litt tid i nye settinger. En del kan være forsiktige og reserverte, mens andre kan være litt mer frampå.

Tiltak:

God struktur og forutsigbarhet er svært viktig for denne gruppa. Smågrupper kan være et godt tiltak for å få bedre oversikt og kunne holde lengre på konsentrasjonen. Mange barn med VCFS vil ha behov for en voksen som støtte og til å holde barnet inne i aktiviteten.

Veiledning

En del fagpersoner, fagarbeidere og assistenter som jobber med barn med spesielle behov, opplever til tider jobben som ensom. De kan synes det er vanskelig å se fremgang i arbeidet og kan være usikre på om det de gjør er det rette for barnet. Personale rundt barn med VCFS bør få jevnlig oppfølging og veiledning enten fra spesialpedagog, PP-tjenesten og/eller habiliteringstjenesten. Det kan også være behov for å søke veiledning fra spesialpedagogiske kompetansesentre, spesielt om språk og tale og non-verbale vansker.

Overgang mellom barnehage og skole

Mange barnehager har rutiner på at skolen deltar i ansvarsgruppa det siste året (136). Informasjon om diagnosen og overføring av foreldrenes og barnehagens kunnskap om barnet er viktig. Barnet selv må også forberedes godt. Her er det mange barnehager som har gode rutiner, men man må vurdere om det skal gjøres mer i forkant enn det man generelt gjør for alle barn. For barn med VCFS må man planlegge godt, spesielt med tanke på engstelse og sosiale forhold.

Tiltak:

*Det er viktig å planlegge overgangen fra barnehagen til skolen i god tid, gjerne et år før. Se veilederen *Fra eldst til yngst (136)* for råd og innspill.*

Ressurser:

Forskrift til Opplæringsloven, tilgjengelig fra
<http://www.lovdatab.no/for/sf/sf-19980717-061.html>

Hva er kunnskapsløftet? Informasjon om innføring av kunnskapsløftet.
<http://www.regjeringen.no/nb/dep/kd/tema/grunnopplaring/kunnskapsloftet/hva-er-kunnskapsloftet.html?id=86769>

Digial ordbok for tegn til tale / norsk med tegnstøtte:
<http://www.tk2.no/tegniltale/>





Grunnskolealder 6 - 16 år

Brukerhistorie:

Tar vare på de gode dagene

Sønnen vår har velocardiofacialt syndrom, eller som han kaller det: "tilstand DiGeorge". Han ble født med ganespalte, og dette oppdaget vi først da det kom melk ut av nesen. Etter første ganeoperasjon oppdaget legene på Rikshospitalet at han hadde en karring, innsnevring på luft- og spiserør og speilvendt aortabue. Vi tok da en gen test, og ekspertene kunne snart bekrefte at det var snakk om DiGeorge syndrom (VCFS).

I dag er han en blid og omgjengelig gutt på 10 år. Med kronisk ørebetennelse, isolert ganespalte og nedsatt hørsel på begge ørene på grunn av manglende trommehinner, er nok de daglige utfordringene større for ham enn for mange med diagnosen. Spesielt jobber vi mye med språket og språkforståelsen.

Gutten vår går i femte klasse i vanlig skole og trives med det. Han har venner og er veldig sosial, noe som kanskje er litt utypisk for denne gruppen barn. Matematikken er vanskelig, selv på andreklassenivå, men engelsk, norsk, samfunnsfag og naturfag er helt topp. I disse timene er konsentrasjonen på topp. Selv med nedsatt hørsel går det bra, og han følger opplegget til resten av klassen. Han liker kartleggingsprøver og synes det er stor stas når han gjør det bedre enn de andre guttene i klassen. En dag kom han hjem og ropte av full hals: Mamma, mamma! Den samme mammaen trodde at det minst måtte brenne et sted, men oppstyret gjaldt en samfunnsfagstest

han hadde fått tilbake med 19 av 20 mulige poeng. Og som han selv så treffende sa: “Dette var vel ikke så verst for en med DiGeorge!”

Sønnen vår har hatt omfattende hjelp siden han begynte i barnehagen. Da var han to år gammel. Vi har heldigvis vært velsignet med en hjemkommune som har stilt opp og hjulpet oss i alt vi har ytret ønske om. Vi er ikke i tvil om at dette har hjulpet gutten vår til å bli den personen han er i dag. Tiltak og ressurser må settes inn så tidlig som mulig, selv om det av og til kan se ut som om det ikke er så nødvendig.

Vi vet at det vil komme nye problemer etter hvert som dagene og årene går, og at de nonverbale vanskene og spriket mellom funksjonell og reell alder vil øke. Derfor prøver vi å ta bare en dag av gangen og være glade for de dagene som er gode.

For å kunne gi et godt skoletilbud, må man ta utgangspunkt i eleven selv, hvem hun eller han er og hva vedkommendes sterke sider og behov er. Deretter må man ha kunnskap om pedagogiske og spesialpedagogiske metoder for å nå målene man setter. I tillegg må man ha god kunnskap om diagnosen.

Kunnskapen som presenteres om tilrettelegging i skolen, skolefaglig funksjon, undervisningsmetoder og atferd og sosial inkludering i dette kapitlet, bygger på forskning om og erfaring fra arbeid med personer med denne diagnosen (126;128).

Tilrettelegging for læring og utvikling

Tilrettelegging i skolen tilsier blant annet et godt fysisk og psykisk miljø (126).

Dette innebærer blant annet følgende:

- ▶ Elever med VCFS skal ha en god arbeidsplass og plassering i klasserommet slik at eventuelle problemer med oppmerksomhet, syn og hørsel blir ivaretatt. Et strukturert og oversiktlig klasseværelse med få distraherende detaljer er fordelaktig. Det er fint om eleven sitter slik at han/hun har god kontakt med læreren. Det er også bra for eleven å ha en arbeidsplass med god avstand til andre elever, slik at han/hun ikke føler seg invadert.
- ▶ Elevene har behov for god struktur, oversiktlig miljø, forutsigbarhet, tydelige grenser og klare regler. Ha gjerne en god og tydelig dagsplan på pulten slik at eleven til enhver tid kan se hva hun/han skal gjøre og hvor hun/han skal være i løpet av skoledagen. Det er fint om en lærer eller assistent er tilgjengelig og kan hjelpe eleven til å forstå, samt bistå i å avdekke hva eleven har behov for.
- ▶ For noen kan kollektive beskjeder være vanskelig å oppfatte. Man bør derfor forsikre seg om at eleven får med seg det som blir sagt. Dette er spesielt viktig i overganger mellom timer og i ustrukturerte sammenhenger. I slike sammenhenger kan eleven være sårbar og bli utsatt for erting og mobbing.
- ▶ Noen elever vil ha behov for være i en mindre gruppe eller alene med en voksen når de skal lære spesielle ferdigheter og kunnskaper. Undervisningsmaterieell kan være forenklet med et redusert antall oppgaver pr. side. Arbeidsplaner bør være oversiktlige og gjerne inneholde sjekklister/huskelister. Bruk god tid til all innlæring av ny kunnskap, konkretiser og repeter ofte. Samarbeid gjerne med eleven om å utarbeide enkle oppskrifter for hvordan man kan løse oppgaver med samme prosedyre hver gang.
- ▶ Noen har redusert utholdenhet og konsentrasjons- og oppmerksomhetsvansker. Disse har behov for hjelp til å komme i gang og få støtte underveis. Arbeidsøktene bør tilpasses elevens utholdenhets-, konsentrasjons- og oppmerksomhetsnivå. Bruk elevens interesser som motivasjonsfaktor.
- ▶ Elever som har problemer med korttidsminnet har vansker med å ha oversikt over hva de skal gjøre og holde styr på. De har behov for å lære faste systemer for å huske hjemmelekser og for å ha det ryddig og oversiktlig på arbeidsbordet sitt på skolen og hjemme.
- ▶ Det er viktig å trene systematisk på sosial kontakt med jevnaldrende opp gjennom hele skolegangen.

Utfordringer til skolen

- ▶ Gjør en grundig kartlegging av eleven for å få et realistisk bilde av sterke og svake sider, slik at krav og forventninger til eleven ikke blir for høye eller for lave.
- ▶ Ha et oversiktlig skolemiljø med god struktur, tydelige regler og klare grenser.
- ▶ Ha et inkluderende skolemiljø.
- Ha kontinuitet og forutsigbarhet blant de voksne.
- ▶ Ha en voksen som eleven kan gå til, en som hjelper han/henne og setter ord på hva som skal skje eller hva som har skjedd og som han eller hun kan snakke seg gjennom ulike situasjoner med.

Egenledelse

Mange barn med VCFS har utfordringer i forhold til egenledelse. Med egenledelse menes evne til å planlegge og organisere for seg selv, være løsningsorientert, kunne korrigere egne feil og være fleksibel, samt følelseskontroll og igangsetting og hemming av impulser. Evnen til egenledelse utvikles gjennom oppveksten. Mange av tiltakene som omtales i dette kapittelet bidrar til å utvikle den enkeltes egenledelse.

Skolefaglig funksjon

De fleste med VCFS opparbeider seg et godt ekspressivt språk, og mange har et godt ordforråd. De fleste lærer å lese og skrive, og deres sterke sider er ofte rettskriving, grammatikk og å lære utenat. Enkel informasjon er lett å forstå, men mange har problemer med kortidsminnet. Mange sliter også med å planlegge, ha oversikt, løse problemer, sette i gang og utføre oppgaver.

Tiltak:

Skolen kan blant annet:

- ▶ *Forenkle spørsmål og problemstillinger.*
- ▶ *Gjøre oppgaver forutsigbare.*
- ▶ *Lære dem å tenke høyt for å løse oppgaver (selvinstruksjon).*
- ▶ *Gi hjelp til å huske ansikter (som de er sammen med til daglig).*
- ▶ *Dele opp oppgaver/skolearbeid.*
- ▶ *Repetere innlærte ferdigheter.*

Å tenke høyt vil si å gi elevene en oppskrift på hvordan de skal gå fram for å løse en oppgave, og lære dem å snakke til seg selv om framgangsmåten. Gi dem oppgaver der de i størst mulig grad kan

bruke samme framgangsmåte. Lær dem å bruke sjekklister for hvordan de kan gå fram med oppgaver og skolearbeid. Sammenheng og struktur bidrar til å øke oppmerksomheten og bedre atferden. Faste rutiner gir trygghet til å gå videre, prøve seg på nye utfordringer og oppleve mestring og glede i skolearbeidet.

Lesing for læring

Gjennom langsom progresjon og mye repetisjon blir de aller fleste gode lesere. Det er viktig å merke seg at mange er bedre til å lære å lese enn å lese for å lære. Det viser seg at de kan ha vansker med å oppfatte det de leser, noe som kan være vanskelig å forstå fordi mange er tilsynelatende gode lesere, de leser godt, men oppfatter ikke innholdet.



Tiltak:

Metoden under har vist seg å være bra for mange med VCFS når de skal lære å forstå det de skal lese for å lære i ulike fag. Sammen med en assistent kan de:

- Bli klar over hensikten med lesingen.*
 - ▶ *Ha noen nøkkelord til teksten.*
- Knytte elevens erfaringer til teksten.*
- Knytte tekstens innhold til elevens liv.*
- Se etter overskrifter og bilder.*
- Tenke seg til hva teksten handler om.*
 - ▶ *Lage en mal hvor man kan skrive ned hva eleven vet, hva han/hun har lært ved å lese teksten og hva han/hun vil vite mer om.*
 - ▶ *Lage en mal for å fylle inn nøkkelementer fra teksten: personer, hvor de er, problemer, høydepunkt i teksten, avslutning.*

Matematikk

Mange med VCFS har problemer med minnefunksjonen, med å holde fokus og oppmerksomhet og med å løse problemer og abstrakt tenkning. Disse vil ha behov for mye støtte i matematikkinnlæringen. Matematikken bør gjøres så enkel og praktisk som mulig og man bør gå gradvis fram. Ved å tilpasse undervisningen, trene forståelse og problemløsning, bryte ned regneoperasjonene, gå gradvis fram og ha god repetisjon, kan de fleste lære mye matematikk og få en opplærings situasjon som gir mening og sammenheng.

Tiltak:

Konkrete og visuelle hjelpemidler, mange eksempler og god repetisjon er ofte nyttig. Alle bør øve på tid/klokka, lære om penger og pengeverdier, og de fire regningsarter er fint for alle. Hoderegning er som regel enklere enn skriftlige oppsatte oppgaver. Kompliserte skriftlige oppgaver bør brytes ned i enkle regneoperasjoner, og elevene bør få god hjelp til å trene på forståelse. Tett oppfølging kan bidra til å unngå feil og nederlagsfølelse. Mange er flinke til å lære utenat. Man bør utnytte denne styrken til å lære elevene matematiske regler de har bruk for. Gi gjerne også sjekklister og oppskrifter.

Atferd

Noen elever med VCFS har atferdsproblemer, andre ikke. Slike problemer kan oppstå fordi elevene ikke vet hvordan de skal oppføre seg. Noen kan bli

utrygge i sosiale settinger fordi de ikke oppfatter det som skjer. En del oppfatter dårlig gjennom synet, andre klarer ikke å tolke nonverbale signaler. Mange forstår ikke vitser, fleip og ordtak og leser ikke mellom linjene. Dårlig kommunikasjon kan føre til frustrasjon og isolasjon eller prege samspillet negativt. Dessuten kan elevene være sårbare for stress. På skolen og skolefritidsordningen er det viktig å ha gode daglige rutiner og forberede elevene grundig når forandringer skal skje. Se for øvrig eget kapittel om nonverbale lærevansker.

Tiltak:

- ▶ *Forklar elevene når det er rolig rundt dem og de lytter oppmerksomt.*
- ▶ *Ha korte arbeidsøkter og gi elevene anledning til å bevege seg.*
- ▶ *Gi dem hyppige tilbakemeldinger på skolearbeidet.*
- ▶ *Lær dem selvreguleringsteknikker som å roe seg selv, gå bort, lytte til musikk eller lignende.*
- ▶ *Gi støtte i ustrukturerte sammenhenger.*
- ▶ *Ignorer små atferdsutbrudd.*
- ▶ *Vær i forkant av eventuelle problemer.*
- ▶ *Støtt elevene når du ser det er nødvendig*
- ▶ *Bruk enkelt og konkret språk, gjerne med visuell støtte.*
- ▶ *Gi støtte når de skal finne fram på skoleområdet.*

Sosial inkludering

Gode aktiviteter kan være å lære enkle leker/lekeregler, trene på rollelek og å bytte på å ta tur. Skolen eller SFO kan for eksempel arrangere samarbeidsøvelser og fellesleker der hver enkelt kan få delta på egne vilkår og oppleve at en lykkes. Andre leker kan være der eleven får stå i sentrum. Leker gir god anledning til å lære om ulike roller, akseptabel atferd og handlingsrekker. De fleste skoler har i tillegg program for sosial inkludering (anti-mobbeprogram eller lignende).

Tiltak:

- ▶ *Finn områder der elevene kan hevde seg i klassen.*
 - ▶ *Lær dem å ta sosial kontakt: Hva kan han eller hun si? Hvordan kan han eller hun si det? Når kan han eller hun si det? osv.*
- Gode rollemodeller er viktig.*

- ▶ *Oppmuntre til å delta i organiserte aktiviteter etter skoletid med utgangspunkt i elevens interesser. Mange foretrekker aktiviteter som ikke er konkurransepreget og som foregår i mindre grupper. Aktuelle aktiviteter kan for eksempel være speideraktiviteter, turgruppe, svømming, riding, bowling, turn, karate, dans, drama, kor, band/orkester.*

Praktisk opplæring og praksisplass

Mange med VCFS vil ha lettere for å forstå nytteverdien av teoretisk fagstoff ved å knytte det til praktiske oppgaver.

På ungdomsskolen bør man begynne å tenke på hva slags yrke eller arbeid eleven kan mestre og lykkes med etter endt skolegang. Enkelte elever kan også ha godt utbytte av å ha yrkespraksis, elevbedrift, grønn omsorg eller andre praktiske løsninger en eller flere dager i uken. Prøv gjerne flere ulike jobbarener.

Tiltak:

Vær realistisk og avklar hva som er gjennomførbart for den enkelte elev. Selv om mange har gode teoretiske kunnskaper, vil en del ha behov for tilrettelagte praksisplasser og senere tilrettelagte arbeidsplasser. Struktur og forutsigbarhet må ivaretas også ved utplassering.

Prøver og eksamen

I forskriftene til opplæringsloven (130) kan vi lese om fritak for vurdering med karakterer (§ 3-6), fritak for eksamen (§ 3-16) og om spesiell tilrettelegging av eksamen og prøver gjennom året (§ 3-20). Hvis eleven har hatt IOP, kan dette stå på vitnemålet fra grunnskolen hvis eleven eller foresatte ønsker det. Elever som har fritak fra vurdering med karakterer, skal få et vitnemål som viser at han har fullført grunnskolen jfr. opplæringslovens § 3-27 (135).

Overgang til videregående skole

Noen elever med VCFS velger programfag som valgfag på ungdomstrinnet og fortsetter med dette i videregående skole. På den måten knytter man grunnskole og videregående skole sammen. Programfag skal bidra til økt engasjement og bedre forutsetninger for senere utdanningsvalg. Det skal gi en bedre tilpasset opplæring og mulighet for mer praktisk aktivitet eller fordypning (132).

Elever med VCFS har behov for utvidet rådgiving og karriereveiledning ved overgang fra grunnskole til videregående opplæring og yrkesvalg (133). For enkelte kan det for eksempel være aktuelt å velge videregående skole med elementer fra flere grunnkurs og et praktisk opplegg to-tre dager i uka.

Eleven har rett til rådgiving og rettledning om utdanning, yrkestilbud og yrkesvalg. Denne rådgivningen har som formål å bevisstgjøre og støtte eleven i valg av utdanning og yrke og utvikle kompetansen til den enkelte. Eleven har også rett til sosialpedagogisk rådgiving. Kommunene er ansvarlig for å oppfylle eleven sine rettigheter, og skolen skal arbeide systematisk og planrettet for å sikre at rådgivningstilbudet blir tilfredsstillende.

Tiltak:

Elever med VCFS har rett til både sosialpedagogisk rådgiving og utdannings- og yrkesrådgiving. Slik informasjon og veiledning kan gis individuelt og/eller gruppevis. Rådene bør være forankret i en grundig oppdatert kartlegging.

Ressurser:

Spesialundervisning. Veileder til opplæringsloven om spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning. 2009 www.utdanningsdirektoratet.no/bestilling

Udir-2-2009 Retten til nødvendig rådgiving. Informasjon om endringer i forskrift til opplæringsloven kapittel 22 og forskrift til privatskoleloven kapittel 7 – «Retten til nødvendig rådgiving»

Hva er Kunnskapsløftet? [nettside]. Oslo: Kunnskapsdepartementet [lest 31 mars 2011]. Tilgjengelig fra: <http://www.regjeringen.no/nb/dep/kd/tema/grunnopplaring/kunnskapsloeftet/hva-er-kunnskapsloftet.html?id=86769>

Informasjon om endringer i forskrift til opplæringsloven kapittel 22 og forskrift til privatskoleloven kapittel 7 - «Retten til nødvendig rådgiving». Oslo: Utdanningsdirektoratet; 2009. Rundskriv UDir - 2 - 2009. Tilgjengelig fra: <http://www.udir.no/upload/Rundskriv/2009/udir-2-2009.pdf>

Gro Eckhoff, Jan Handorff: Nonverbale lærevansker (NLD). Kjennetegn, utredning og pedagogiske tiltak. Statped's skriftserie nr. 20



Videregående skole

Videregående opplæring skal være med å legge grunnlag for et godt og selvstendig voksenliv med jobb/dagtilbud, eget hjem og fritid. Det er viktig å huske at elever med VCFS ikke er en ensartet gruppe, og at det kan være store variasjoner og behov innen diagnosegruppen. En del vil derfor ha mindre behov for tilrettelegging enn det som er beskrevet her.

Rådgiving og særskilte vilkår

Opplæringsloven slår fast at alle elever har rett til rådgiving i forhold til videregående opplæring og yrkesvalg. Elever med VCFS har som regel behov for utvidet rådgiving og karriereveiledning ved overgang til videregående opplæring og yrkesvalg. Denne bør være forankret i en grundig og oppdatert kartlegging.

Mange elever med VCFS søkes inn til videregående skole på særskilte vilkår. Noen får tilpasset undervisningen og følger forenklete programfag. De fleste av disse velger bort vanlig fagbrev til fordel for et kompetansebevis. Andre følger ordinært tilbud med noe assistenthjelp.

Det bør drøftes om eleven skal ha karakterer eller ikke. Hvem som skal være med i denne drøftingen, må vurderes. Karakterfritak medfører en del konsekvenser når det gjelder videre utdanningsløp og senere arbeidsliv. Mange vil måtte velge alternative vurderingsformer tilpasset det opplegget de har i skolen.

Tiltak:

Elever som ønsker eller trenger det, kan få tilrettelagt undervisningen i egne avdelinger eller grupper.

Innhold i undervisningen

Videregående skoles innhold og organisering kan bli for teoretisk for mange og føre til skolevegring og manglende mestringsopplevelser. En del kan derfor ha nytte av å legge enkelte programfag eller temaer/delemner på vent, både for å unngå at det blir for mye vanskelig fagstoff, men også for å kunne konsentrere seg mer om færre fag om gangen.

Elever med VCFS vil også kunne ha behov for og stort utbytte av å være utplassert på mulige arbeidsplasser. Slik utplassering kan være et godt supplement til den mer teoretiske undervisningen og bør derfor vurderes tidlig i skoleløpet (gjerne allerede på ungdomstrinnet). For at eleven bedre

kan forstå nytteverdien og betydningen av å lære teoretisk fagstoff, vil det være hensiktsmessig å knytte teori til praktisk utførte oppgaver.

Tiltak:

Mange med VCFS tjener på å velge yrkesrettede linjer som helse- og sosialfag, medier og kommunikasjon, naturbruk, restaurant- og matfag, service, samferdsel og liknende.

Det bør utarbeides en individuell opplæringsplan (IOP) med både langsiktige og kortsiktige målsettinger og virkemidler. Planen bør ta utgangspunkt i erfaringer fra grunnskolen og gjenspeile en felles forståelse og enighet om hvilke mål som er realistiske og gjennomførbare nå. Fokus bør ligge på hvilke ferdigheter og kunnskaper det er viktig å besitte eller utvikle for å kunne ha et godt voksenliv etter endt utdanning. Planen kan endres eller justeres etter behov.

Karakterer og prøver

Det bør drøftes om eleven skal ha karakterer eller ikke. Hvem som skal være med i denne drøftingen, må vurderes. Karakterfritak medfører en del konsekvenser når det gjelder videre utdanningsløp og senere arbeidsliv. Mange vil måtte velge alternative vurderingsformer tilpasset det opplegget de har i skolen.

Dersom eleven ikke skal delta i pålagte kartleggingsprøver, skal det være omtalt i IOP, etter drøfting med elev og foresatte. Det samme gjelder dersom eleven ikke skal ha vanlig vurdering med karakterer i ett eller flere fag.

Tilrettelegging

Krav og forventninger er ofte økende med økt alder. Når elevene kommer opp i videregående skole, kan en del allerede ha en lang negativ erfaringsbakgrunn og streve med dårlig selvtillit.

Flere kan betegnes som litt usikre, engstelige eller sky. Andre karakteristiske trekk kan være at de vil gjøre alle til lags og er redde for å såre eller skuffe andre. Noen ganger kan deres lojalitet føre til at de unngår å fortelle om at de blir plaget eller utestengt av andre. Mange er også rigide og repeterende i sine handlingsmønstre. Struktur og forutsigbarhet er viktige nøkkelord for å forebygge eller dempe uønsket atferd eller engstelse.

En del elever med VCFS tar lite initiativ og har manglende egeninnsats. Det kan derfor være vanskelig å vurdere hvordan de fungerer faglig sett.

Mange trenger hjelp til å lære om hvordan de kan ha et godt og positivt forhold til andre og hvordan de kan mestre frustrasjon eller manglende impulskontroll. Mange trenger også en samtalepartner for å sortere årsaker og sammenhenger.

Tiltak:

Skolen må være en læringsarena og samtalepartner. Trygghet og gode mestringsopplevelser styrker selvfølelsen og legger grunnlag for et godt læringsmiljø, mens forventninger og krav kan oppfattes som masing og gi grobunn for frustrasjoner. God og tidlig dialog mellom hjem og skole kan dempe nederlagskarrieren og hjelpe eleven til å bearbeide det som oppleves som vanskelig.

Faste rutiner og forutsigbarhet

Elever med VCFS trives best med orden, faste rutiner og forutsigbarhet. Uforutsette endringer eller brudd i rutiner kan skape usikkerhet og engstelse.

Tiltak:

Nærpersoner bør organisere materiell og utstyr slik at tingene har bestemte plasser, og at aktiviteter foregår slik at eleven får oversikt over sitt miljø og sin hverdag.

Praktisk opplæring

De fleste elever med VCFS vil profitere på at læring skjer i tilnærmet naturlige situasjoner, slik at teori og praksis knyttes nært sammen. Særlig viktig blir dette i videregående opplæring hvor en skal forberede eleven for framtidig yrke/arbeid.

Tiltak:

Det de unge skal lære i løpet av skoletiden, må sees i sammenheng med hva som er viktig kunnskap for å leve et godt og mest mulig selvstendig voksenliv.

Språkforståelse og atferd

Elever med VCFS kan ha problemer med å forstå språklige nyanser som spøk, underdrivelser og ironi. De tolker ofte bokstavelig og kan lett oppleve seg mobbet eller plaget. Dette kan føre til tilbaketrekking eller frustrasjon/aggresjon.

Dårlig språkforståelse kan i mange sammenhenger være årsak til engstelse, uro og høyt aktivitetsnivå eller nedstemthet og tilbaketrekning. Mange er usikre på hva andre mener og mistenksomme på om andre har negative hensikter eller vil dem vondt. Ettersom språket i ungdomskulturer ofte har elementer av ikke-verbal kommunikasjon, kan slik varhet og mistro til andre bli et økende problem med økt alder. Les mer om dette i kapittelet om nonverbale lærevansker.

Tiltak:

Felles holdninger og likhet i reaksjonsmåte og konsekvenser i hjem, skole og yrkespraksis kan bidra til å skape økt trygghet og forutsigbarhet. Dette gjelder spesielt ved forsterking, belønning og grensesetting i forhold til atferd.

Sosiale forhold

Sosiale aktiviteter og sosial samhandling kan være et særlig vanskelig område, og en del opplever seg lett som mobbeofre. Kombinasjon av dårlig språkforståelse, varhet og sårbarhet kan føre til sosial isolering, dårlig selvbilde og/eller konflikter med medelever. Reaksjonene står ikke alltid i forhold til handlingene som utløste dem og kan være vanskelig å forstå for andre. Les mer i kapittel om psykososiale forhold. Samtidig er mange omsorgsfulle, behjelpelige og kommer lett overens med voksne både hjemme, på skolen og i yrkespraksis.

Fravær

Elever med VCFS vil møte utfordringer i skole og arbeidssammenheng hvor de kan oppleve nederlag og utilstrekkelighet. Dette kan føre til at de skulker eller vegrer seg for å gå på skolen. Mye fravær kan føre til at man går glipp av viktig og nødvendig undervisning. I tillegg kan slikt fravær føre til at sosiale relasjoner blir svekket.

Tiltak:

Mange har behov for tett og regelmessig oppfølging og godt samarbeid med en kontaktperson på skolen og eventuelt på praksisplassen.

Ressurser:

Spesialundervisning: veileder til opplæringsloven om spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning. Oslo: Utdanningsdirektoratet; 2009. Tilgjengelig fra: http://www.udir.no/upload/Brosjyrer/Veiledn_Spesialundervisn_2009.pdf

Cutler-Landsman D, red. Educating children with velo-cardio-facial syndrome and other developmental disabilities. San Diego: Plural; 2007.

S. Oskarsdottir, M. Belfrage et.al :Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. Developmental Medicine and Child Neurology. 2005. Vol 47: 177.

C. Sobin, K. Kiley-Brabeck and M. Karayiorgou: Associations between prepulse inhibition and executive visual attention in children with 22q11 deletion syndrome. Molecular Psychiatry 2005. 10: 553.

L. Nicklasson, P. Rasmussen et al.: Attention deficits in children with 22q11 deletion syndrome. Developmental Medicine and Child Neurology. 2005. Vol 47: 803.

Urnes A-G, Eckhoff G, red. Nonverbale lærevansker. Oslo: Universitetsforlaget; 2009

Gro Eckhoff, Jan Handorff: Nonverbale lærevansker (NLD). Kjennetegn, utredning og pedagogiske tiltak. Statped's skriftserie nr 20. http://www.statped.no/upload/Møller/20_innhold.pdf



Videre utdanning

Ungdom med velocardiofacialt syndrom har krav på den samme informasjonen og veiledningen fra karriereveileder som andre ungdommer. Interesser, motivasjon og evner bør danne utgangspunkt for valg av videre utdanning og yrke. Gjennom arbeidspraksisutplassering i løpet av ungdomsskole og videregående opplæring vil ungdommen kunne prøve ut sider ved seg selv for å få erfaringer.

NAV bør kontaktes tidlig for å bidra med informasjon om hvilke muligheter som finnes rundt tilrettelegging og kompetanse om arbeidslivet, særlig lokalt. Samarbeidet med Nav vil kunne bidra til et mer målrettet og helhetlig opplegg i tiden rundt og etter skoleløpet.

Enkelte med diagnosen kan velge utdanningsløp som stiller for store krav, hvilket kan medføre at man faller ut og gir opp utdannelsen. Dette kan unngås med riktig kartlegging og et rett ambisjonsnivå. Les mer om dette i kapittelet om arbeidsliv eller på NAVs nettsider (140).

Voksne med diagnosen står i fare for å overvurdere sine evner i forhold til en selvstendig arbeidssituasjon med komplekse arbeidsoppgaver og for mye ansvar. Det er viktig å være realistisk til hva slags jobb man ønsker seg og har mulighet til å mestre. Alle støttepersoner rundt personen med diagnose vil kunne gi viktige bidrag i valg av yrke eller arbeidsplass.

Tiltak:

Nevropsykologisk utredning kan bidra til å finne egnet tilrettelegging og gode tiltak i forbindelse med videre utdanning og/eller arbeid. Slik utredning foretas av BUP, habiliteringstjenesten eller nevropsykologer i privat praksis.

Tilrettelegging av studie- og arbeidsplass

For voksne med diagnosen vil det være stor variasjon i hva slags tilrettelegging man vil ha behov for. Generelt kan man si at mange av de tiltakene som er utprøvd i skoleløpet, vil gi viktige erfaringer også i videre utdanning og senere i en arbeidssituasjon. Tiltak som har fungert godt i for eksempel ungdomsskolen eller videregående skole, bør tas med videre til videre utdanningsløp og arbeid.

De fleste står overfor mange utfordringer og krav i overgangen til voksen livet. Mange er nye og ukjente, hvilket kan oppleves som belastende. I tillegg kan mengden bli for stor for enkelte.

Samtidig som kravet til selvstendighet øker, faller ofte mange av støtte-spillerne fra barne- og ungdomsårene fra. Dette kan skape ekstra stress-faktorer for den enkelte.

Se kapittelet om arbeid og dagtilbud for oversikt over kjente utfordringer for voksne med diagnosen.

Rettigheter i forbindelse med videre utdanning

Som student med velocardiofacialt syndrom kan man ha behov for enkelte støttetiltak i utdanningstiden. Dette kan for eksempel være forhåndsløfte om plass, en kontaktperson, tilrettelagt eksamen eller lignende. Lærestedet man ønsker å søke seg til kan gi mer informasjon om rettigheter til dette. NAV lokal har også oversikt over deler av regelverket rundt utdanning. Her følger kort informasjon om sentrale rettigheter det kan være greit å kjenne til:

Grunnutdanning

Ved å fullføre grunnutdanning (til og med videregående opplæring), vil man få studie- kompetanse eller fagbrev. Enkelte med VCFS kan ha huller i sin grunnutdanning, det vil si at man mangler ett eller flere fag for å oppnå fullført fagbrev eller oppnå studiekompetanse. Alle har imidlertid rett til å få dokumentert alt man har gjennomført i form av et kompetansebevis. Jo flere fag man får med seg videre, jo bedre. Det er også mulig å ta deler av et fagbrev (lære kandidat).

Realkompetanse

Enkelte høyskoler og universiteter kan gjøre unntak fra kravet om studiekompetanse og tilby opptak basert på realkompetanse. Slik kompetanse bygger på arbeidserfaring og er viktig å få dokumentert og verdsatt. Dette kan skje i form av en utvidet attest fra tidligere arbeidsgiver eller vurdert og dokumentert kunnskap i forhold til læreplaner i videregående opplæring. For ytterligere informasjon og vurdering av slik kompetanse kan man henvende seg til NAV lokal. VOX (141), som er et nasjonalt kompetansesenter for voksenopplæring, kan også gi supplerende informasjon om slik vurdering.

Folkehøyskole

Folkehøyskole vil for mange kunne fungere som et springbrett fra en tilværelse med sine foreldre rundt seg til et mer selvstendig liv. Mange kan ha stor nytte av et slikt modningsår, enten mens man går på videregående skole eller før man starter videre utdanning eller yrkeslivet sitt. Folke-

høyskole kan også være et trygt sted for trening i sosiale ferdigheter og bo-kompetanse. På folkehøyskoler blir man del av et sosialt nettverk som for mange vil vedvare etter endt skoleår. Det kan også være en fin introduksjon til og opplæring i fritidsaktiviteter. Noen folkehøyskoler tilbyr tilrettelagte linjer for personer som har behov for ekstra støtte og hjelp i hverdagen (142).

Kvalifisering

NAV har ansvar for å bistå med tjenester og tiltak som blir vurdert som nødvendig og hensiktsmessig for å styrke mulighetene til å få jobb. NAVs tilbud om arbeidsmarkedstiltak er fleksibelt og kan tilpasses den enkeltes behov for kvalifisering og arbeidstrening. Arbeidssøkere kan blant annet få utdanning som ett av flere aktuelle tiltak. Ved å henvende seg til NAV lokal vil man få informasjon om hvilke muligheter man har i arbeidsmarkedet ut fra sin situasjon.

Voksenopplæring

Voksne med VCFS som har fylt 25 år og som har fullført grunnskole eller tilsvarende, men ikke fullført videregående opplæring, kan ha rett til videregående opplæring. Det er fylkeskommunen som har ansvar for dette. Man kan også henvende seg til kompetansesenter for voksnes læring (VOX) og til NAV lokalt.

Ressurser

“Ungerettigheter”, Unge Funksjonshemmedes rettighetsportal (www.ungefunksjonshemmede.no/ungrettig).

Rundskriv SUE/Vg-96-008 (av 10.05.96): Retningslinjer for elever og privatister som trenger spesielle tiltak og særskilt tilrettelegging ved eksamen.

Spesialundervisning. Veileder til opplæringsloven om spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning (2009) (www.utdanningsdirektoratet.no/bestilling).

Eikrem, T. (2009) Jungelhåndboka 2009. Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon, Rettighetssenteret (<http://www.ffo.no/no/Rettighetssenteret>).



Arbeidsliv og dagtilbud

Personer med velocardiofacialt syndrom kan ha svært ulik grad av symptomer som følge av diagnosen. Som følge av dette kan behovet for tilrettelegging i arbeidslivet variere fra lite eller ingen bistand til at man har behov for alternative dagtilbud i stedet for arbeid. Mange med diagnosen vil være i stand til å utføre komplekse arbeidsoppgaver, men for enkelte vil det være bedre å ha et begrenset arbeidsområde eller en liste over enklere oppgaver og ansvarsområder. En grundig kartlegging kan bidra til å avklare den enkeltes ressurser, ønsker og behov og gi en pekepinn på hvilke arbeidsoppgaver og arbeidssteder som kan egne seg for vedkommende. Ulike evne- og interessekartleggingstester kan også benyttes for å finne frem til egnet yrke eller arbeidsplass.

Flere med diagnosen viser stor interesse for et spesielt felt. I mange tilfeller vil man kunne utnytte dette på en arbeidsplass. Som for alle andre vil det være mer motiverende for en person med VCFS å jobbe med noe vedkommende liker og interesserer seg for. Dette stiller krav til kreativitet hos dem som skal hjelpe vedkommende med å finne arbeid.

Veiledning og valg av arbeidsplass

Yrkes- og utdanningsveiledning kan foregå på flere arenaer. Ungdomsskolen og videregående skole har egne karriereveiledere. I tillegg til veiledning og informasjon kan enkelte karriereveiledere også tilby kompetansekartlegging og hjelp til å få realkompetansedokumentasjon. Videre gir NAV Senter for yrkesrettet attføring (SYA) tilbud til personer som har ulike vansker knyttet til arbeidsmarkedet. Kartlegging av interesser og yrkesønsker og vurdering av studieevne og arbeidsevne er noen av tilbudene. NAV har også enkelte arbeidsrådgivningskontorer (ARK) med noe av det samme tilbudet, blant annet råd og veiledning, interessekartlegging, utredning av funksjonsevne etc.

Personer med velocardiofacialt syndrom vil ofte ha behov for en forholdsvis lang forberedelsestid og gradvise overganger ved arbeidsforberedende tiltak og valg av arbeidsplass.

Tiltak:

Kartlegging bør ta utgangspunkt i den enkeltes egenskaper, men kunnskap om diagnosen vil også kunne være til hjelp når man skal finne ut hvilke arbeidsoppgaver man kan mestre og trives med som voksen. Noen ganger kan det være utfordrende å finne en utdanning og et yrke som både er interessant og som lar seg kombinere med

den enkeltes styrker og begrensninger. Utprøving på arbeidsplasser kan gjøre det lettere å avgjøre om dette kan være et alternativ og eventuelt hvilken grad av tilrettelegging som kan behøves.

Ved overgang fra utdanning til arbeid må alle involverte aktører ta ansvar for sin del av oppgavene, som for eksempel informasjonsoverføring. Dette må gjøres i nært samarbeid med foresatte og etter tverrfaglige avveininger i ansvarsgruppen.

Tilrettelegging

Mestring og selvtillit

Det er viktig at miljøet rundt hjelper den enkelte med å definere riktige nivå på arbeidsoppgavene og gir personen med VCFS tilbakemeldinger på sitt arbeid. Uten tilstrekkelig oppfølging har enkelte med VCFS en tendens til å gi opp uten å spørre om hjelp. Disse kan lett bli stille og melde seg ut når de ikke mestrer en oppgave. For å kunne gi god støtte og veiledning, må man verken under- eller overvurdere personen med diagnose.

Språk og kommunikasjon

Språklige tester viser oss at personer med VCFS har behov for å få informasjon oppdelt, repetert og konkretisert. Mange har igangsettingsvansker og kan ha behov for en arbeidsleder som kan hjelpe vedkommende i gang med arbeidet eller få vedkommende på sporet igjen hvis man har blitt avledet. Mange med diagnosen har utfordringer knyttet til nonverbale lærevansker. En del har også lav frustrasjonsterskel på grunn av kommunikasjonsvansker. Disse vanskene kan også gi ulike sosiale vanskeligheter, for eksempel i tolkning og forståelse av sosiale koder.

Utrygghet og engstelse

Mange med VCFS er sky og reserverte. Disse kan trenge ekstra trygghet i omgivelsene, blant annet i forhold til omfang av og krav til arbeidsoppgavene.

Struktur, arbeidsinstruks og oppgaver

Som gruppe har personer med VCFS behov for en viss grad av struktur, noe som taler for et relativt rutinepreget arbeid. Med bakgrunn i enkeltes oppmerksomhets- og konsentrasjonsvansker bør øktene heller ikke bli for lange, men kunne gi avveksling mellom grov- og finmotoriske oppgaver.

Fleksibilitet og behov for pauser

En del med diagnosen har redusert fysisk styrke og økt tretthet. Disse vil ha behov for å ta en del pauser. Det kan også være en idé å redusere

arbeidsbyrden etter hvert som en person med diagnosen blir eldre eller viser tegn til utmattelse eller fysiske plager. Klarer man å tilrettelegge med nok pauser og med et realistisk krav til produktivitet, vil de fleste kunne stå i jobb lenge. Miljøet rundt den enkelte voksne med diagnose må ta ansvar for at vedkommende ivaretar sin egen helse, tenker langsiktig og har overskudd til et sosialt liv.

Rettigheter og muligheter gjennom NAV

Det er like vanskelig å anbefale et godt arbeids- eller dagtilbud til personer med velocardiofacialt syndrom som til alle andre. Som beskrevet er det imidlertid enkelte egenskaper som mange med diagnosen har, som det kan være fornuftig å ta hensyn til. Mange vil foretrekke arbeidsplasser som kan tilrettelegge for en relativt stram struktur med tett kontakt med arbeidsleder, arbeidsoppgaver som ikke er for kompliserte, mulighet for å ta hyppigere pauser og et arbeidsmiljø som er ivaretagende og ikke for støyete.

Tiltak:

NAV har en rekke arbeidsmarkedstiltak som kan være aktuelle for voksne med VCFS, også for dem som ønsker mulighet til å tenke kreativt. Arbeidssøkere som ønsker kontakt med NAV SYA eller NAV ARK kan kontakte NAV i egen kommune eller bydel.

Ressurser:

Nyhetsbrev 200: CATCH 22 (=22q11 delesjonssyndrom) 2002, og nyhetsbrev 353: 22q11 delesjonssyndrom/CATCH 22 (vuxenperspektivet) 2009. Hovås: Ågrenska (<http://www.agrenska.se/Nksd/Diagnos-Nyhetsbrev/>).

Sarimski K. Behavioural and emotional characteristics in children with Sotos syndrome and learning disabilities. *Dev Med Child Neurol* 2003;45(3):172-8.

Eikrem, T. Jungelhåndboka 2009. Oslo: Funksjonshemmedes fellesorganisasjon; 2009.

Ungerettigheter.no [nettdokument]. Oslo: Unge Funksjonshemmede [oppdatert 2010; lest 31 Mar 2011]. Tilgjengelig fra: <http://www.ungefunksjonshemmede.no/ungrettig>

Cutler-Landsman D, red. Educating children with velo-cardio-facial syndrome and other developmental disabilities. San Diego: Plural; 2007.

Urnes A-G, Eckhoff G, red. Nonverbale lærevansker. Oslo: Universitetsforlaget; 2009.

NAV: Jobb og helse [nettside]. Oslo: Arbeids- og velferdsetaten [oppdatert 2 Mar 2011; lest 6 Apr 2011] Tilgjengelig fra: <http://www.nav.no/Arbeid/Jobb+og+helse>

Kap.1 Yrkespedagogisk kartlegging og veiledning metodikk for valg av hensiktsmessig yrkesopplæring! Oslo: Torshov kompetansesenter; 2006. Tilgjengelig fra: <http://www.skolenettet.no/nyupload/Moduler/Statped/Enheter/Torshov/PDFdokumenter/YP.pdf>



Habilitering av unge og voksne

Alle som har fått bistand fra habiliteringstjenesten for barn og ungdom (HABU), søkes over til habiliteringstjenesten for voksne (HAVO) når de fyller 18 år. Langt fra alle med velocardiofacialt syndrom har vært innom HABU i løpet av barndommen. Imidlertid vil de fleste ha nytte av en helhetlig oppfølging av skole, arbeid, fritid og helse (fastlege, tannlege, fysioterapi osv) for å sikre en god overgang fra ungdom til voksen. Mange er ekstra sårbare i livets overgangsfaser, og voksenlivet innebærer ofte flere utfordringer og større krav til mestringsstrategier enn tidligere livsfaser har gjort. Overgangen fra ungdom til voksen bør derfor forberedes grundig og i god tid. Slik oppfølging foregår i førstelinjetjenesten, og det kan være aktuelt å trekke inn både pårørende, ansvarsgruppe, fastlege og andre for å sikre et godt grunnlag for voksenlivet.

Personer med VCFS har som regel et intellektuelt funksjonsnivå i området fra lav normalfunksjon til lett utviklingshemning. Mange har nonverbale lærevansker, autistiske trekk, problemer med egenledelse og motorisk klossethet og således behov for habilitering både fra primær- og spesialisthelsetjenesten.

Oppfølging av somatiske helseproblemer og koordinering av spesialisthelsetjenester (ortopedi, endokrinologi, kardiologi etc) foregår i regi av fastlegen. Habilitering i førstelinjetjenesten (kommune/bydel, NAV) kan omfatte jobb/dagaktivitet, egnet botilbud og nødvendig bistand slik at personen får god livskvalitet.

Habiliteringstjenesten for voksne (HAVO) er tverrfaglig sammensatt (lege-spesialist, nevropsykolog, fagkonsulent/vernepleier og eventuelt fysioterapeut). Målgruppen er personer over 18 år med tidlig ervervet funksjonsnedsettelse av sammensatt karakter. Målgruppen er først og fremst personer med kognitiv funksjonsnedsettelse og/eller gjennomgripende utviklingsforstyrrelse, det vil si ulike grader av utviklingshemning og/eller autismespektrumforstyrrelser. Personer med VCFS kan inngå i denne målgruppen.

Personer som har behov for utredning av funksjonsnivå for tilrettelegging av utdanning, arbeid, botilbud, atferdsproblemer eller tiltak/bistand i forbindelse med Lov om sosiale tjenester § 4a og overgangsprosesser, bør henvises til HAVO. HAVO følger også opp personer med nevrologisk sykdom som motoriske vansker, kognitive problemer og komplisert epilepsi. Personer med VCFS har ingen økt tendens til epilepsi, men risikoen for epilepsi øker generelt med økende grad av utviklingshemning. Hypokalsemi kan bidra til å senke krampeterskelen.

Tiltak:

For å sikre en god overgang fra barn til voksen, anbefales tverrfaglige samarbeidsmøter mellom barne- og voksenhabiliteringen i god tid før personen med diagnose fyller 18 år. Individuell plan bør brukes som verktøy. Spesifikk utredning bør settes i gang tidlig. Fastlegen har overordnet ansvar for den medisinske oppfølgingen og for nødvendig samordning av kontroller og tiltak.

Eventuell psykiatrisk sykdom hos personer med VCFS ivaretas i psykiatrien. Se eget kapittel om psykisk helse.

Ressurser:

Oskarsdóttir S, Fasth A, Belfrage M, Viggedal G, Persson C, Eriksson BO. CATCH 22-syndrom/22q11-deletionssyndrom. Underdiagnostiserad och missförstådd sjukdomsgrupp med skiftande klinisk bild. Läkartidningen 1999;96(44):4789-93.

Habiliteringstjenesten for voksne- i spesialisthelsetjenesten. Oslo; Helse- direktoratet; 2009. Tilgjengelig fra: http://www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00137/Habiliteringstjenes_137839a.PDF

Fjeld W, Hinsch N, Øyslebø E, Jansson C, Ottesen K, Berget A. Fra hjem til hjem: forberedelser og gjennomføring av flytting fra foreldrehjem til eget hjem for mennesker med utviklingshemming: en veileder for habiliteringstjenestene i Helse Øst. Hamar: Helse Øst; 2006. Tilgjengelig fra: <http://www.vhab-ahus.no/Fra%20hjem%20til%20hjem%20nett.pdf>

Handlingsplan for habilitering barn og ungdom. Oslo: Helsedirektoratet; 2009. Tilgjengelig fra: http://www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00215/IS-1692_215599a.pdf





Boforhold

Forberedelse til å flytte i eget hjem

Før man starter tilrettelegging for en best mulig bo- og livssituasjon for voksne med velocardiofacialt syndrom, bør det gjennomføres en grundig kartlegging av ønsker, behov og forutsetninger. Selv om en del allerede har etablert et forhold til tjenesteapparatet når de skal flytte for seg selv, vil det for de fleste være behov for en oppdatert kartlegging.

Følgende områder bør kartlegges:

- ▶ Somatiske og medisinske forhold.
- ▶ Psykisk helse.
- Kognitiv fungering.
- ▶ Adaptive og sosiale ferdigheter (kommunikasjon, motorikk, sosiale funksjoner, nonverbale lærevansker og ADL-ferdigheter).
- Behov for hjelpemidler.

Kartleggingen bør nedfelles i en individuell plan (IP) i samarbeid med foreldrene og brukeren selv. En slik plan vil være et viktig og nyttig redskap i forberedelsene til etablering i eget hjem.

Kartleggingen vil vise om personen med VCFS har behov for bistand i forbindelse med overgang til egen bolig, hvilken boform som kan være egnet og eventuelt hvilke behov personen har for oppfølging eller bistand etter å ha flyttet for seg selv.

Å bo for seg selv innebærer forpliktelser og gjøremål innenfor mange ulike arenaer i livet. Enkelte kan ha fordel av å starte treningen mot selvstendighet allerede på ungdomsskolen ved at man forsøker å forutse hvilke krav voksenlivet vil stille.

Som for unge flest, kan det også for unge med VCFS være aktuelt å benytte folkehøyskole som forberedelse til eller del av overgangen fra foreldrehjem til eget hjem. Å bo et år hjemmefra kan være en god forberedelse til et selvstendig voksenliv på mange områder.

Når man skal flytte for seg selv, er det opp til den enkelte å velge boform. Noen ønsker å bo alene, mens andre synes det er hyggelig å bo i et fellesskap. Den enkeltes behov for bistand, trygghet og lignende vil imidlertid kunne påvirke dette valget.

Oversikt i hverdagen

En del med VCFS strever med å skape og ha oversikt over ulike områder av livet sitt. Det er derfor viktig å strukturere hverdagslige aktiviteter på en slik måte at det kan skape oversikt i eget hjem og i eget liv. Her kan foreldre, søsken eller venner som kjenner personen med fordel bidra sammen med tjenesteyterne, for eksempel ved å holde fast ved tiltak som har lyktes tidligere.

Flere har vansker med å planlegge hva som skal/må gjøres og kan mangle motivasjon eller evne til å sette i gang for å få ting gjort eller å få ting gjort til rett tid. For disse kan en plan være et godt utgangspunkt for å etablere faste rutiner med tanke på nødvendige gjøremål og forhindre at oppgaver og arbeid hopper seg opp.

Dersom kommunen skal yte bistand, må dette nedfelles i enkeltvedtak, enten man bor alene eller i et bofellesskap. Vedtaket må presisere hvilken type og omfang av bistand den enkelte trenger.

Nedenfor følger eksempler på mulige behov i hjemmet:

- ▶ *Husarbeid* kan for enkelte være en nedprioritert oppgave. De aller fleste vil derimot kunne administrere dette selv, eventuelt med noe veiledning fra foreldre eller personale i en bolig. I enkelte kommuner gir boveiledningstjenesten slike veiledningstjenester.
- ▶ *Påminning* kan være til stor hjelp for mange. En vekkehjelp kan forhindre forsoving og sørge for at man kommer tidsnok på jobb. Noen kan ha behov for medisiner og trenger hjelp til å minnes på dette. En del har også avtaler med fysioterapeut, tannlege, offentlige kontorer, fritidsaktiviteter osv. hvor det kan være aktuelt med påminning.
- ▶ *Måltidene* er med på å sikre struktur for den enkelte. Faste tider rundt dette kan derfor være positivt. Noen kan også ha behov for veiledning rundt matlaging for å sikre et godt og variert kosthold.
- ▶ *Privatøkonomi* kan for være utfordrende for en del på grunn av vansker med matematikk og å forstå pengeverdier. Mens enkelte har behov for hjelp til å gjennomføre betaling av regninger eller iverksetting av automatiske trekk av faste regninger, vil andre trenge mer omfattende tiltak. For noen bør man vurdere frivillig forvaltning av økonomi, og noen kan også ha behov for å få oppnevnt en hjelpeverge. Hjelpevergeordningen er ment som en hjelp til personer over 18 år som av ulike grunner ikke kan ivareta alle sine interesser, for eksempel med tanke på økonomi eller som en representant overfor det offentlige. Flere ytelser og tjenester fra det offentlige kan være aktuelle. Tenk gjennom hva som er tilstrekkelig for å håndtere økonomien på en tilfredsstillende måte, og unngå å gjøre tiltakene mer inngripende enn nødvendig.

- ▶ *Hjelpemidler* kan være nyttige for en del. For eksempel kan noen gjøre nytte av PC for å avhjelpe problemer knyttet til lese- og skrivevansker. Enkelte finner det nyttig å bruke mobilen som klokke og kalender for påminnelse. Noen kan også ha behov for kognisjonshjelpemidler som for eksempel CogniTass Tid og Hukommelse og CogniTass Kognisjon. Dette er programvare som kan legges inn på PCen, og har funksjoner som klokke, kalender, kontakter, album, handlelister, veileder, regnskap etc. Se www.cognita.no for mer informasjon.

Støtteordninger for å etablere seg på boligmarkedet

Kommunene er organisert ulikt, men i de fleste kommuner er det boligkontoret eller sosialkontoret som forvalter støtteordningene til boligformål. Ta kontakt med informasjonstjenesten i kommunen for informasjon om hvor du skal henvende deg i din kommune.

Ressurser:

Fjeld W, Hinsch N, Øyslebø E, Jansson C, Ottesen K, Berget A. Fra hjem til hjem: forberedelser og gjennomføring av flytting fra foreldrehjem til eget hjem for mennesker med utviklingshemming: en veileder for habiliterings-tjenestene i Helse Øst. Hamar: Helse Øst; 2006. Tilgjengelig fra: <http://www.vhab-ahus.no/Fra%20hjem%20til%20hjem%20nett.pdf>

Handlingsplan for habilitering barn og ungdom. Oslo: Helsedirektoratet; 2009. Tilgjengelig fra: http://www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00215/IS-1692_215599a.pdf

Tøssebro J, Lundeby H. Å vokse opp med funksjonshemming: de første årene. Oslo: Gyldendal Akademisk; 2002.

Munthe-Kaas B, Rasmussen LG. Ni personer med utviklingshemming viser veien frem til egen bolig. Oslo: Norsk forbund for utviklingshemmede; 2009. Tilgjengelig fra: http://biblioteket.husbanken.no/arkiv/dok/3471/veien_egen_bolig.pdf

Sjef i eget hus. Oslo: Norsk forbund for utviklingshemmede; 2009. Tilgjengelig fra: http://biblioteket.husbanken.no/arkiv/dok/3483/sjef_egget_hus.pdf

Swensen SH, Hoftun I. Pengene mine. Oslo: Norsk forbund for utviklingshemmede; 2008.

Fra bruker til borger: en strategi for nedbygging av funksjonshemmende barrierer. Oslo : Statens forvaltningstjeneste, Informasjonsforvaltning; 2001. NOU 2001:22.



Fritid

Brukerhistorie:

Fritid - et vanskelig kapittel

Det er ikke alltid lett å finne en egnet fritidsaktivitet når man har diagnosen velocardiofacialt syndrom.

Gutter vil gjerne spille fotball, men det kan være vanskelig, både fysisk og på grunn av de nonverbale vanskene. De forstår rett og slett ikke det som blir sagt og strategien bak spillet. Det er liksom ikke så kult i vår meget konkurrerende verden at man jubler for at det blir mål før man etter en stund skjønner at det var selvmål og liten grunn til å juble. Resten av laget tolererer ofte ikke slikt altfor mange ganger. Det gjør ikke trenerne heller, som ofte er pappaer eller mammaer som har like stor lyst til å vinne som guttene og jentene selv. Like vanskelig er det ofte å gå lang renn. Her er det vel helst fysikken som stopper det hele.

Rent generelt er mange av idrettsalternativene dårlig tilrettelagt for barn og voksne med litt spesielle behov, selv om mange av disse trenger en aktivitet for å holde både humør og fysikk ved like. Noen vil si at speideren og 4H kan være gode alternativer, men også her vil det etter hvert være slik at man må klare seg selv. Da kommer de nonverbale vanskene inn i bildet igjen. Hvor lang tid har man lov til å bruke for å skjønne det som blir sagt? Hva skal til for å legge alt litt mer til rette? Og er man villige til å gjøre det?

Mange kunne helt klart klare seg bra hvis man fikk litt ekstra hjelp og forklaring underveis. Men det går kanskje ut over de andre som er med, og - ikke minst - det koster tid og penger.

Det finnes kommuner i Norge som har klart å gi et likeverdig tilbud til personer med behov litt utenom det vanlige, men de er i fåtall. Flere burde så absolutt satse på dette området, som er forsømt og som kan bidra til å forebygge mye, ikke minst psykiske problemer senere i livet. Det ville alle ha vunnet på.

Flere sentrale trekk ved diagnosen vil kunne påvirke hvordan og i hvor stor grad personer med velocardiofacialt syndrom deltar i fritidsaktiviteter, for eksempel:

- ▶ Nonverbale lærevansker, kommunikasjon og sosiale ferdigheter.
- □ Motoriske vansker.
- ▶ Hørselsnedsettelse og synsvansker.
- ▶ Medfødte hjertelidelser.

Hvis man møter den enkelte på en god måte, blir imidlertid ofte eventuelle utfordringer eller problemer kraftig redusert eller ubetydelige. Gjennom forståelse og støtte inn i aktiviteter, god struktur og tilstrekkelig tilrettelegging vil den enkeltes ressurser, evner og ferdigheter kunne komme til sin rett og man vil kunne oppleve mye engasjement, entusiasme og glede både i og rundt fritidsaktiviteter.

Nonverbale lærevansker, kommunikasjon og sosiale ferdigheter

Personer med nonverbale vansker kan ha nytte av ulike tiltak for å imøtekomme eventuelle utfordringer knyttet til disse vanskene. (NB: Tiltakene som presenteres under er generelle og må tilpasses den enkeltes behov for støtte og tilrettelegging.)

Struktur og rammer

- ▶ Tilby faste rammer og struktur i gjennomføring av aktiviteter.
- ▶ Sørg for at omgivelsene er oversiktlige og med få forstyrrende/ distraherende elementer i aktiviteten som gjennomføres.
- ▶ Organisere og gjennomføre aktiviteter i kjente omgivelser.

Organisering

- ▶ Det vil være en fordel med mer individuelt rettet preg over aktiviteter med et begrenset antall deltakere, evt. lagspillsaktiviteter tilrettelagt for små lag/grupper og med forenklete spilleregler.
- ▶ Organisering av aktiviteter basert på en målpillsstruktur fremfor en frispillsstruktur (vekting av det regelstyrte elementet i lek og spillaktiviteter).

Tilbakemelding, informasjon og bearbeiding

- ▶ Sørge for tid til oppsummering og evaluering av aktiviteter og aktivitetsopplegg sammen med deltakere.
- ▶ Verbal bearbeiding av erfaringer og sosiale samspillopplevelser i etterkant av aktiviteten vil ha en positiv effekt.
- ☐☐ Underbygg deltakeres opplevelser i aktiviteter med korte verbale beskrivelser og konkrete tilbakemeldinger.
- ▶ Porsjonér ut informasjonen som gis, repeter ofte og tilpass nødvendig arbeidsinnsats og innsatstid for å lykkes/mestre.

Motivasjon og mestring

- ☐☐ Legg til rette for og styrk etablerte ferdigheter, evner og ressurser.
- ▶ Innlæring av nye ferdigheter bør skje gjennom praktiske eksempler, øving og repetisjon med utgangspunkt i den enkeltes egne erfaringer og ved hjelp av verbal, trinnvis én-til-én-instruksjon.
- ▶ Legg til rette for meningsfulle utfordringer og opplevelser som står i forhold til den enkeltes evner og ferdigheter.

Støtte

- ▶ Legg vekt og ha fokus på å bygge tillitsfulle relasjoner til aktuelle støttepersoner.
- ▶ Vurdér og tilpass graden av oppfølging fra aktuelle støttepersoner inn i aktiviteter (støttekontakt/tilrettelegger/ressurspersoner/egnede meddeltakere).
- ▶ Ha fokus på det sosiale aspektet i aktiviteter og gi nødvendig støtte for fullverdig deltakelse.

I valg av aktuelle aktiviteter og etablering i disse vil det ofte være hensiktsmessig med en tett og åpen dialog med aktuelle aktivitetsarenaer og ressurspersonene knyttet til disse. Ved å forberede og tilby god informasjon vil man kunne bidra til å skape en åpenhet og økt forståelse, og i mange tilfeller kunne forebygge og dempe mange av de problemene som kan oppstå knyttet til mangler i sosial kompetanse og feiltolking av samspillsituasjoner og meningsinnhold. Tilgjengelige støttepersoner som kan gi den enkelte støtte og veiledning, hjelp til å holde oversikt eller oppklare misforståelser og gi sosial støtte i gjennomføringen av aktiviteter, vil øke sannsynligheten for å oppnå optimal deltakelse og motvirke vegring og tilbaketrekking.

Motoriske vansker

Motoriske vansker sees ofte hos mennesker med VCFS. Dette er nærmere beskrevet i kapittelet om motorisk utvikling og fysisk aktivitet.

I valget av aktiviteter og som grunnlag for tilrettelegging på fritidsarenaen, er det viktig at den enkelte opplever at eventuelle motoriske vansker i minst mulig grad begrenser muligheten til og graden av deltakelse. Ofte vil det være en fordel å etterstrebe eller tilrettelegge aktiviteter og aktivitetsarenaer gjennom følgende tiltak:

- Individuelt rettet preg over aktiviteter med begrenset antall deltakere.
 - ▶ Lagspillsaktiviteter tilrettelagt for små grupper og med forenklete regler.
- Lystbetonte fremfor konkurransepregede aktiviteter.
 - ▶ Aktiviteter som gir mulighet for fortløpende tilbakemeldinger og veiledning fra instruktør (gi korte og konkrete instruksjoner og oppmuntre til selvsnakk og selvinstruksjon i aktiviteter).
- Aktiviteter som gir mulighet for automatisering av ferdigheter som er typiske for aktiviteten.

Hørselsnedsettelse og synsvansker

Ofte skal det bare små grep og justeringer til for å tilrettelegge fritidsaktiviteter for personer med hørsels- og synsvansker. Med slike tilpasninger vil et flertall med slike vansker kunne fungere godt i de fleste aktiviteter. Mye vil kunne imøtekommes ved å ivareta følgende prinsipper ved tilrettelegging av aktiviteter:

- ▶ Legg vekt på forutsigbare rammer og struktur i og rundt aktiviteter.
- ▶ Organiser og gjennomfør aktiviteter i kjente omgivelser (spesielt ved synsvansker).
- ▶ Legg vekt på tilrettelagte kommunikasjonsformer, gester, enkelt tegnspråk og/eller bruk av andre sanser (spesielt ved hørselshemming).
- ▶ Gi deltakere god tid til å orientere seg, gjøre seg kjent med og få oversikt over aktuelle aktivitetsarenaer.
- ▶ Sørg for at omgivelsene er oversiktlige og med få forstyrrende elementer.
- ▶ Underbygg aktiviteter med korte beskrivelser, instruksjoner og hyppige og konkrete tilbakemeldinger – benytt gjerne avtalte pauser og avbrudd i aktiviteten (timeout).
- ▶ Lagspillsaktiviteter tilrettelagt for små grupper og eventuelt forenklete regler.
- ▶ Engasjer individuelle assistenter/ledsagere der aktiviteter stiller særlige krav til oppfattelse av synsinntrykk.

Medfødte hjertefeil

Graden av tilrettelegging og oppfølging knyttet til dette må anpasses individuelt og utarbeides i dialog med pårørende eller annen oppfølgende innstans. Hvis deltakeren selv og tilretteleggere/aktivitetstilbydere er flinke til å følge de råd og anbefalinger som er gitt, vil det sjelden være grunn til å velge bort noen særskilte typer aktivitet på fritidsarenaen. Ved aktiviteter som stiller krav til fysiske prestasjoner bør man likevel å være oppmerksom på at deltakere ofte vil bruke lengre tid på å oppnå treningsresultater, forbedringer i fysisk form og prestasjonsevne. En del vil kunne ha en noe lavere terskel for opplevd ubehag ved fysisk anstrengelse, og terskelen for deltakelse i aktiviteter som krever fysiske prestasjoner vil kunne være høyere enn det man ellers ville forvente. Motivasjons- og mestringsstrategier vil kunne stå sentralt i tilretteleggingen av slike aktiviteter.

Ressurser:

Deanfield J, Thaulow E, Warnes C, Webb G, Kolbel F, Hoffman A, et al. Management of grown up congenital heart disease. Eur Heart J 2003;24(11):1035-84.

Kobrynski LJ, Sullivan KE. Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome: the chromosome 22q1.2 deletion syndromes. Lancet 2007;370(9596):1443-52.

Sherrill C. Adapted physical activity, recreation and sport: crossdisciplinary and lifespan. 6 utg. Boston: McGraw-Hill; 2004.

Fysisk aktivitet og synshemming [nettdokument]. Oslo: Helsedirektoratet [oppdatert 08 Mar 2005; lest 31 Mar 2011]. Tilgjengelig fra: http://www.helsedirektoratet.no/fysiskaktivitet/fysisk_aktivitet_og_helse/ved_funksjonsnedsettelse/fysisk_aktivitet_og_synshemming_7028

Velkommen til Assistanse Oslo og Akershus fylkeslag [nettside]. Oslo: Interesseforeningen for barn og unge med synshemming [oppdatert 11 Mai 2010; lest 31 Mar 2011]. Tilgjengelig fra: <http://www.assistanse.info>

Norges idrettsforbund [nettside]. Oslo: Norges idrettsforbund [oppdatert 6 Apr 2011; lest 6 Apr 2011]. Tilgjengelig fra: <http://www.idrett.no>

Schmidt RA, Wrisberg CA. Motor learning and performance. 4 utg. Champaign, IL : Human Kinetics; 2000.

Eckhoff G, Handorff JA. Nonverbale lærevansker (NLD) : kjennetegn, utredning og pedagogiske hjelpetiltak. Oslo: Torshov kompetansesenter; 2004. Statped skriftserie nr 20. Tilgjengelig fra: <http://www.skolenettet.no/nyUpload/nvl.pdf>

र



Trygderettigheter og sosiale ytelser

Hvilke ytelser og rettigheter som kan være aktuelle for personer med velocardiofacialt syndrom vil variere, ettersom tilstanden arter seg ulikt fra person til person, og man er i ulike livssituasjoner. Det er viktig å kartlegge og utrede behov, samt foreta jevnlige revurderinger av disse når tilstanden og behovene for tiltak endres.

Kontakt med og forholdet til tjenesteapparatet

Familier med et medlem med velocardiofacialt syndrom kan i perioder ha behov for omfattende kontakt med tjenesteapparatet. I slike tilfeller kan man be om å få en fast kontaktperson ved det lokale NAV-kontoret. På denne måten skal kontakten bli smidigere, og den enkelte slipper å måtte forklare sin situasjon og sine behov gjentatte ganger til ulike tjenesteytere. Dette er særlig viktig for personer med sjeldne eller lite kjent funksjonshemninger, hvor behovet for å forklare diagnosen og sin situasjon ofte er stor.

Der det er barn som har diagnosen, er det viktig å ha fokus på familien som helhet. Alle skal fungere i et fellesskap, både med tanke på parforhold, søsken, utvidet familie, fritid, venner etc. For ungdom må deres tilstedeværelse i samtaler, møter, ansvarsgrupper og lignende vurderes. I følge pasientrettighetslovens §3-4 skal barn og unge få informasjon om egen helse parallelt med sine foreldre. Barn over 12 år skal få si sin mening i alle spørsmål som angår egen helse. Unge etter fylte 16 år har normalt rett til å samtykke til helsehjelp.

Som voksen med diagnosen, kan enkelte føle det sårt at det blir tatt avgjørelser over hodet på en, fordi tjenesteapparatet ikke er flinke nok til å ta dem med på råd. Noen med diagnosen streber også mot å være som alle andre og har ofte klare tanker og sterke meninger om at som voksen skal deres stemme bli hørt. Den voksne bør derfor får delta på ansvarsgruppemøter og lignende ut fra sitt nivå når viktige beslutninger skal tas. Det er også enklere å iverksette eventuelle tiltak når vedkommende selv føler han eller hun har blitt hørt i prosessen. For enkelte voksne kan det være en utfordring å balansere graden av hjelp i forhold til graden av selvstendighet. Av og til kan også unge voksne være i opposisjon til foreldre eller ansatte i boligen i forbindelse med spørsmål rundt grad av selvstendighet.

Individuell plan

Alle som har behov for langvarige og koordinerte sosial- og helsetjenester, har rett til å få utarbeidet en individuell plan (IP) dersom personen selv ønsker det. Dette kan være et godt verktøy og en arbeidsmetode også for personer med VCFS. Individuell plan er brukerens plan. Brukeren og pårø-

rende har rett til å delta i utarbeiding av planen. Brukerens behov, ønsker og mål skal stå sentralt i arbeidet med en individuell plan.

Planen skal være et verktøy og en metode for samarbeid mellom tjenestemottaker og tjenesteapparatet, og mellom de ulike tjenesteyterne. Det skal til enhver tid være én tjenesteyter (også kalt koordinator) som har hovedansvaret for kontakt med brukeren/pårørende og koordinering mellom dem som yter tjenester. Initiativet til å få laget en individuell plan kan komme fra brukeren selv eller pårørende, men hovedansvaret for å utarbeide individuelle planer ligger i tjenesteapparatet.

Koordinator har hovedansvaret for den enkelte brukers individuelle plan. Koordinators oppgave er beskrevet i eget informasjonshefte fra Helse-direktoratet. Rollen som koordinator kan ivaretas av mange ulike profesjoner fra ulike sektorer. Koordinator skal ha brukerens mål i fokus i arbeidet med å kartlegge ressursene og mulighetene som finnes. Systemansvaret for individuelle planer ligger ofte i Koordinerende enhet for habilitering og rehabilitering i kommunen.

Les mer om hvordan man bør arbeide med individuelle planer i Helse-direktoratets Veileder til forskrift om individuell plan (www.helsedirektoratet.no/habilitering_rehabilitering/individuell_plan/).

Koordinerende enhet for habilitering og rehabilitering

Både kommuner og spesialisthelsetjeneste er pålagt å ha en koordinerende enhet for habilitering og rehabilitering. Målet er å sikre koordinerte tjenester til de som trenger det. De koordinerende enhetene skal, innen sine virksomheter, bidra til å sikre koordinerte tjenester for brukere som trenger tjenester fra flere aktører. I tillegg skal de være gjensidige kontaktpunkt for samhandling mellom spesialisthelsetjeneste og kommune. Les mer om koordinerende enhet på www.helsedirektoratet.no/habilitering_rehabilitering/koordinerende_enhet/.

Ytelser og tjenester

Når man skal søke om ulike ytelser og tjenester fra tjenesteapparatet, finnes det noen tips som kan hjelpe en i søknadsprosessen. Lovverk med rundskriv og forskrifter finner man enkelt på internett. De aktuelle paragrafene til søknaden kan gjerne kopieres inn i teksten sammen med en generell beskrivelse av diagnosen. Videre er det alltid en fordel med så utfyllende beskrivelser og god dokumentasjon av situasjonen som mulig. Kravet til slik dokumentasjon er dessverre kanskje enda større ved sjeldne og lite kjente tilstander, som for eksempel VCFS. Uttalelser fra noen i tjenesteapparatet som kjenner personen med diagnosen, vil ofte belyse og styrke søknaden ytterligere.

Det er ikke mulig å presentere alle ytelser og tjenester som kan være aktuelle for personer med VCFS her. Vi konsentrerer oss derfor om et lite utvalg hentet fra ulike lovverk. Se gjerne NAVs hjemmeside eller kontakt NAV lokalt for nærmere presentasjon av de forskjellige ordningene og om hvordan man skal søke.

Brukerstyrt personlig assistent (BPA) er en fleksibel og brukerstyrt ordning for praktisk hjelp og bistand. Personen med diagnose organiserer selv hvordan hjelpen skal gis, til hvilken tid og hva hjelpen skal bestå i. For mange med velocardiofacialt syndrom vil dette kunne være en god tjeneste, blant annet som følge av behov for trygghet i relasjoner.

Støttekontakt er en tjeneste som kan hjelpe personer med VCFS til å dra veksler på nettverket sitt eller som hjelp til å utvide det. Flere med diagnosen er noe sky og reserverte og kan ha behov for aktivisering.

Avlastning innebærer at kommunen betaler en eller flere personer for å ta seg av barnet eller ungdommen til avtalte tider, enten i eget hjem eller utenfor. Ordningen skal hjelpe familien med å opprettholde gode familieforhold og bevare sitt sosiale nettverk samtidig som den skal være i stand til å gi barnet tilfredsstillende omsorg. For familien vil det være godt å tidvis kunne ha økt fokus på eventuelt parforhold og/eller søsken. En del barn med VCFS er sterkt knyttet til foreldrene sine og vil gjennom en avlastningsordning kunne bli vant med andre miljøer. Dette kan gi viktige erfaringer i forhold til senere selvstendighet.

Omsorgslønn er en økonomisk kompensasjon for utøvd omsorgsarbeid. Dersom diagnosen medfører at et barn eller en voksen trenger omfattende hjelp, tilsyn eller pleie, kan den som utøver omsorgen få omsorgslønn fra kommunen. Det er imidlertid store forskjeller mellom kommunene når det gjelder både utmåling av antall timer og timelønn. Dersom det ikke er søkt om hjelpestønad, kan kommunen, i følge rundskriv I-42/98 om omsorgslønn, kreve at man søker om slik stønad før søknad om omsorgslønn blir behandlet. Hvis man mottar hjelpestønad, kan kommunen ta hensyn til dette ved utmåling av omsorgslønn.

Hjelpestønad og forhøyet hjelpestønad gir økonomisk kompensasjon knyttet til barnets eller ungdommens meromsorgsbehov i forhold til friske jevnaldrende. Om det gis støtte i sats 1 (hjelpestønad) eller sats 2-4 (forhøyet hjelpestønad) avhenger av hjelpebehovet. Ved søknad om hjelpestønad kan man nevne diagnosespesifikke utfordringer som for eksempel økt behov for tilsyn inne og ute, oppfølging av ernæring og spisesituasjon, trening på sosiale situasjoner, trening ispråkferdigheter og språkforståelse,

følge til og deltakelse ved ulike fritidsaktiviteter, forberedelser og strukturering, egen kompetanseheving, deltakelse i ansvarsgrupper, opplæring av andre etc.

Grunnstønad er en kompensasjon for visse varige ekstrautgifter knyttet til diagnosen.

Hjelpemidler innen data, kognisjon, kommunikasjon, trening og fritid er eksempler på hjelpemidler som kan være til nytte i dagliglivet.

Hjelpeverge kan være aktuelt for en del personer med VCFS over 18 år. For mange vil det kun være behov for hjelpeverge innen spesielle områder, for eksempel til privatøkonomi, mens andre kan ha behov for bistand på flere områder i dagliglivet.

Arbeidslivet har mange ulike tiltaksordninger med muligheter for å få tilført ulike ressurser og annen tilrettelegging på arbeidsplassen. For en del vil det være svært viktig med god planlegging i forkant av en ny arbeidstilknytning. De spesielle egenskapene som kjennetegner syndromet gir både muligheter og begrensninger i forhold til selvstendighet i arbeidssituasjonen.

Eget hjem kan by på praktiske utfordringer. Mange med diagnosen har en mer eller mindre selvstendig botilværelse. Noen har en tilrettelagt bosituasjon, mens enkelte har behov for døgnkontinuerlig tilsyn. Uansett boforhold bør man vurdere hvilke tiltak man kan ha behov for. Mange har fokus på hjemmehjelp av praktisk art, men personer med VCFS bør også ha mulighet for sosial kontakt, sortering av tanker og følelser etc.

Se kapitlene om tannhelse, fysikalsk behandling, opplæring, arbeid og bolig for mer informasjon om rettigheter knyttet til disse områdene.

Ressurser:

Barn og unge med nedsatt funksjonsevne – hvilke rettigheter har familien? Sosial- og helsedirektoratet, 2005. Revidert 08/2008. Tilgjengelig fra: http://www.helsedirektoratet.no/vp/multimedia/archive/00004/Barn_og_unge_med_neds_4330a.pdf

Individuell plan 2010. Veileder til forskrift om Individuell plan. Helsedirektoratet 2010. Tilgjengelig fra http://www.helsedirektoratet.no/habilitering_rehabilitering/individuell_plan/

Koordinerende enhet for habilitering og rehabilitering. Helsedirektoratet 2010. Tilgjengelig fra http://www.helsedirektoratet.no/habilitering_rehabilitering/koordinerende_enhet/

Eikrem, T. Jungelhåndboka 2009. Oslo: Funksjonshemmedes fellesorganisasjon; 2009.

Medisinsk oppfølging ved velocardiofacialt syndrom

Klinisk oppfølging	EKG	Ekkokardiografi	Blodtrykk	Hemoglobin	Hvite blodceller	Trombocytter	Immunoglobuliner	Lymfocytter
1. år								
2. år								
3. år								
4. år								
5. år								
6. år								
7. år								
8. år								
9. år								
10. år								
11. år								
12. år								
13. år								
14. år								
15. år								
16. år								
17. år								
18. år								

Anbefalingene kommer i tillegg til standard helsekontroller. For ytterligere veiledning, se punktene under.

- 1 Fullstendig kardiologisk undersøkelse inkludert ekkokardiogram, ekkokardiografi og blodtrykk av alle ekstremiteter. Oppfølging avhengig av funn.
- 2 Immunologisk funksjon: Hemoglobin, hvite med differensialtelling, trombocytter tas ved diagnosetidspunkt og hvert 3. år deretter. Immunglobuliner og lymfocytter med stimulasjonstesting ved diagnose-tidspunkt (ev. ca. 6 md alder). Avvik kontrolleres etter maksimalt 1 år.

- 3 Ionisert kalsium, PTH, TSH, FRT4 ved diagnose. Ionisert kalsium og PTH hver 3. måned første leveår, deretter hvert 3. år. Noe hyppigere i forbindelse med pubertet, svangerskap og amming. Thyroideaprøver ved diagnose og hvert 3. år.
- 4 Ultralyd nyrer/urinveier utføres ved diagnosetidspunkt. Videre utredning og oppfølging avhengig av ev. patologi.
- 5 Standard hørselstester. Henvisning til Øre-nese-hals lege ved patologi.
- 6 Henvisning til Avdeling for medisinsk genetikk for veiledning og gen-testing av foreldre. I voksen alder for veiledning angående egen tilstand.
- 7 Us. hos øyelege ved diagnose, 3 år, og før skolestart. Optiker-us. i barneskolen.
- 8 Legeundersøkelse mtp ganespalte ved diagnose. Synlige spalter henvises plastikkirurg (Rikshospitalet/Haukeland) og følges av egne team. Alle andre, uavhengig av ganestatus, henvises til pedagogisk kompetansesenter (Bredtvet/Statped Vest) ved 4 års alder for vurdering.
- 9 Samarbeid mellom helsestasjon, PPT, logoped, spesialpedagog, fysioterapeut, lokal barneavdeling og barnehabiliteringstjeneste. Observasjon av næringsinntak fra nyfødtalder, vurdering av kommunikasjon fra 1 års alder. Tale, språk og resonans fra 2 års alder. Psykomotorisk vurdering fra diagnosetidspunkt.
- 10 Klinisk vurdering ved fysioterapeut eller lege. Henvisning til rtg ved avvik, og videre til spesialist ut i fra ev. patologi.
- 11 Kontinuerlig vurdering i samarbeid mellom skole, PPT og ev. barnehabilitering.
- 12 Første vurdering ved lokal tannklinikk ved 1 års alder, deretter fortløpende hver 6. måned, ev. etter behov. Orofacial motorikk vurderes samtidig (NOT-S ved 3 års alder).
- 13 Referansesenter for 22q11 delesjon syndrom, Barneklubben, Rikshospitalet, 0027 Oslo.
- 14 Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger.

Verktøy for kartlegging av barn 1-13 år

Det er en individuell vurdering om det trengs en kartlegging/screening på de ulike alderstrinn. Alle barna har ikke samme behov. Noen barn vil trenge gjentatt og tett oppfølging, mens med andre barn vil det kanskje ikke være nødvendig med testing/screening. Det er viktig at det gjøres en vurdering av alle barns behov for screening/utredning, og at vurderingen dokumenteres.

Alder	Instrument / Metode	Beskrivelse av instrument	Hensikt	Ansvarlig
1. leveår	Observasjon		Registrere tegn på forsinket lyd- og taleutvikling	PPT v. logoped/spesialpedagog og helsestasjonen
2. leveår	Observasjon TRAS Tidlig Registrering Av Språk-utvikling SATS-Screening av to-åringers språk	Observasjonsmaterieell for registrering av språk og språk-utvikling hos barn i barnehagen Systematisk observasjonsmetode hvor en gjennom lek får et bilde av barnets språk.	Registrere tegn på forsinket lyd- og taleutvikling Vurdere et barns språkutvikling i forhold til det som er forventet på ulike aldersstrinn.	PPT/ Habiliterings-tjenesten Barnehage PPT ansvarlig for at foreldre/barnehage får veiledning, evt. kurs i NMT (Norsk Med Tegnstøtte)

Alder	Instrument / Metode	Beskrivelse av instrument	Hensikt	Ansvarlig
3. leveår	<p>TRAS</p> <p>Reynell Developmental Language Scales</p> <p>Bayley Scales of Infant Development: Third Edition</p>	<p>Videreføres</p> <p>Utdypende språktest</p> <p>Normert kartleggingsverktøy for vurdering av generelt utviklingsnivå hos barn 16 mnd – 3 ½ år (kognisjon, språk, motorikk, sosial-emosjonell utvikling og tilpasningsatferd)</p>	<p>Vurdere impresivt og ekspresivt språk hos førskolebarn og eldre barn som språklig fungerer på førskolenivå</p> <p>Utgangspunkt for tiltak og målsetninger som passer barnets utviklingsnivå på ulike områder.</p>	<p>PPT/ Habiliterings-tjenesten Barnehage</p> <p>Ved hypernasal tale, kompenserende artikulasjon: Henvise til Bredtvet kompetansesenter/ Statped Vest</p> <p>Habiliterings-tjenesten</p>
4. leveår	<p>TRAS</p> <p>Reynell</p> <p>SVANTE-N Svensk artikulasjons- og nasalitets-test (norsk versjon)</p>	<p>Videreføres</p> <p>Utdypende språktest</p> <p>Test laget av svenske logopedier for vurdering av artikulasjon og nasalitet hos barn med ganespalte</p>	<p>Vurdere impresivt og ekspresivt språk</p> <p>Perseptuell vurdering av artikulasjon og nasalitet</p>	<p>PPT/Habiliteringstjenesten Barnehage</p> <p>Bredtvet kompetansesenter/ Statped Vest</p>

Alder	Instrument / Metode	Beskrivelse av instrument	Hensikt	Ansvarlig
5 -6. leveår	<p>TRAS</p> <p>SVANTE-N</p> <p>Illinois test of Psycholinguistic Abilities (ITPA)</p> <p>Observasjon evt. supplert m. BRIEF, ADDES eller BROWN</p>	<p>Videreføres</p> <p>Testen måler språklig innkoding, forståelse og taleferdigheter. Testen er normert fra 4 til 10 år. Den kan gi en bred beskrivelse av språkfunksjonene</p> <p>Normerte kartleggingskjema for foreldre og barnehage / skole</p>	<p>Hensikten er å se sterke og svake sider ved språkfunksjonen i forhold til alder. Vurderer både auditiv og visuell informasjonsbearbeiding. Testen gir viktige opplysninger for utforming av ped.tiltak.</p> <p>Kartlegging av eventuell oppmerksomhetsvansker og regulering av atferd</p>	<p>PPT Barnehage</p> <p>PPT Aktuell før skolestart</p> <p>PPT Habiliterings-tjenesten</p>
5.-6. leveår	<p>WPPSI-Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence</p> <p>SVANTE-N</p>	<p>En generell evnetest, normert for aldersgruppen 3 – 7 år</p>	<p>Hensikten er kartlegging av barnets sterke og svake sider i forhold til kognisjon. Utgangspunkt for pedagogiske tiltak. Testen kan også brukes diagnostisk i forhold til evnenivå.</p>	<p>PPT Aktuell før skolestart</p> <p>Habiliterings-tjenesten</p>

Alder	Instrument / Metode	Beskrivelse av instrument	Hensikt	Ansvarlig
8.-9. leveår	WISC-III eller IV Wechsler Intelligence Test for Children SVANTE-N	En generell evnetest, normert for aldersgruppen 6-16 år	Hensikten er kartlegging av barnets sterke og svake sider i forhold til kognisjon. Utgangspunkt for pedagogiske tiltak. Testen kan også brukes diagnostisk i forhold til evnenivå.	PPT
8. -9. leveår (overgangen 4 – 5 klasse)	Bredt sammensatt neuro-psykologisk testbatteri		Hensikten er kartlegging av barnets sterke og svake sider i forhold til kognisjon, tilpasningsevne og sosial fungering. Utgangspunkt for tiltak.	Habiliterings-tjenesten
12.-13. leveår (overgang ungdoms-skole)	Bredt sammensatt neuro-psykologisk testbatteri		Som over.	Habiliterings-tjenesten

Referanser

- (1) Shprintzen RJ, Goldberg RB, Lewin ML, Sidoti EJ, Berkman MD, Argamaso RV, et al. A new syndrome involving cleft palate, cardiac anomalies, typical facies, and learning disabilities: velo-cardio-facial syndrome. *Cleft Palate J* 1978;15(1):56-62.
- (2) Sedlackova E. Insufficiency of palatolaryngeal passage as a developmental disorder. *Cas Lek Cesk* 1955;94(47-48):1304-1307.
- (3) Kirkpatrick JA Jr, DiGeorge AM. Congenital absence of the thymus. *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med* 1968;103(1):32-37.
- (4) Goldmuntz E. DiGeorge syndrome: new insights. *Clin Perinatol* 2005;32(4):963-96x.
- (5) Scambler PJ, Kelly D, Lindsay E, Williamson R, Goldberg R, Shprintzen R, et al. Velo-cardio-facial syndrome associated with chromosome 22 deletions encompassing the DiGeorge locus. *Lancet* 1992;339(8802):1138-1139.
- (6) Oskarsdottir S, Vujic M, Fasth A. Incidence and prevalence of the 22q11 deletion syndrome: a population-based study in Western Sweden. *Archives of Disease in Childhood* 2004;89(2):148-51.
- (7) Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study. *Dev Disabil Res Rev* 2008;14(1):3-10.
- (8) Lima K, Folling I, Eiklid KL, Natvig S, Abrahamsen TG. Age-dependent clinical problems in a Norwegian national survey of patients with the 22q11.2 deletion syndrome. *Eur J Pediatr* 2010;169(8):983-989.
- (9) Sivertsen A, Lie RT, Wilcox AJ et al. Prevalence of duplications and deletions of the 22q11 DiGeorge syndrome region in a population-based sample of infants with cleft palate. *Am J Med Genet A* 2007;143(2):129-134.
- (10) Robin NH, Shprintzen RJ. Defining the clinical spectrum of deletion 22q11.2. *J Pediatr* 2005 Jul;147(1):90-6.
- (11) Kobrynski LJ, Sullivan KE. Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome: the chromosome 22q11.2 deletion syndromes. *Lancet* 2007 Oct 20;370(9596):1443-52
- (12) Cuneo BF. 22q11.2 deletion syndrome: DiGeorge, velocardiofacial, and conotruncal anomaly face syndromes. *Curr Opin Pediatr* 2001 Oct;13(5):465-72.
- (13) Maalouf NM, Sakhaee K, Odvina CV. A case of chromosome 22q11 deletion syndrome diagnosed in a 32-year-old man with hypoparathyroidism. *J Clin Endocrinol Metab* 2004 Oct;89(10):4817-20.
- (14) Tonelli AR, Kosuri K, Wei S, Chick D. Seizures as the first manifestation of chromosome 22q11.2 deletion syndrome in a 40-year old man: a case report. *J Med Case Reports* 2007;1:167.

- (15) Kitsiou-Tzeli S, Kolialexi A, Mavrou A. Endocrine manifestations in DiGeorge and other microdeletion syndromes related to 22q11.2. *Hormones (Athens)* 2005 Oct;4(4):200-9.
- (16) McDonald-McGinn DM, Kirschner R, Goldmuntz E, Sullivan K, Eicher P, Gerdes M, et al. The Philadelphia story: the 22q11.2 deletion: report on 250 patients. *Genet Couns* 1999;10(1):11-24.
- (17) Perez E, Sullivan KE. Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge and velocardiofacial syndromes). *Curr Opin Pediatr* 2002 Dec;14(6):678-83.
- (18) Jawad AF, McDonald-McGinn DM, Zackai E, Sullivan KE. Immunologic features of chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/velocardiofacial syndrome). *J Pediatr* 2001 Nov;139(5):715-23.
- (19) Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H, et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. *J Med Genet* 1997 Oct;34(10):798-804.
- (20) Stewart TL, Irons MB, Cowan JM, Bianchi DW. Increased incidence of renal anomalies in patients with chromosome 22q11 microdeletion. *Teratology* 1999 Jan;59(1):20-2.
- (21) Wu HY, Rusnack SL, Bellah RD, Plachter N, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, et al. Genitourinary malformations in chromosome 22q11.2 deletion. *J Urol* 2002 Dec;168(6):2564-5.
- (22) Roubertie A, Semprino M, Chaze AM, Rivier F, Humbertclaude V, Cheminal R, et al. Neurological presentation of three patients with 22q11 deletion (CATCH 22 syndrome). *Brain Dev* 2001 Dec;23(8):810-4.
- (23) Casteels I, Casaer P, Gewillig M, Swillen A, Devriendt K. Ocular findings in children with a microdeletion in chromosome 22q11.2. *Eur J Pediatr* 2008 Jul;167(7):751-5.
- (24) Forbes BJ, Binenbaum G, Edmond JC, DeLarato N, McDonald-McGinn DM, Zackai EH. Ocular findings in the chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *J AAPOS* 2007 Apr;11(2):179-82.
- (25) Vantrappen G, Rommel N, Cremers CW, Devriendt K, Frijns JP. The velo-cardio-facial syndrome: the otorhinolaryngeal manifestations and implications. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1998 Oct 2;45(2):133-41.
- (26) Dyce O, McDonald-McGinn D, Kirschner RE, Zackai E, Young K, Jacobs IN. Otolaryngologic manifestations of the 22q11.2 deletion syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2002 Dec;128(12):1408-12.
- (27) Morava E, Lacassie Y, King A, Illes T, Marble M. Scoliosis in velo-cardio-facial syndrome. *J Pediatr Orthop* 2002 Nov;22(6):780-3.
- (28) Umlauf MG. 22q11 deletion syndrome: is that what they used to call . . . ? *Perspect Psychiatr Care* 2008 Oct;44(4):259-66.

- (29) Shprintzen RJ, Marrinan E. Velopharyngeal insufficiency: diagnosis and management. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg* 2009;17(4):302-7.
- (30) Reilly S, Skuse D, Mathisen B, Wolke D. The objective rating of oral-motor functions during feeding. *Dysphagia* 1995;10(3):177-91.
- (31) Skuse D, Stevenson J, Reilly S, Mathisen B. Schedule for oral-motor assessment (SOMA): methods of validation. *Dysphagia* 1995;10(3):192-2.
- (32) Bakke M, Bergendal B, McAllister A, Sjögren L, Åsten P. Development and evaluation of a comprehensive screening for orofacial dysfunction. *Swed Dent J* 2007;31(2):75-84.
- (33) Holmberg E, Bergström A. ORIS: Munmotoriskt funktionsstatus. Göteborg: Mun-H-center förlag; 2008.
- (34) Henningsson G, McAllister A, Hartstein M. STORM: Stockholms Oral-Motoriska bedömningsprotokoll. Stockholm: Danderyds sjukhus; 2008.
- (35) Borglum Jensen S, Jacobsen P, Rotne L, Enk C, Illum F. Oral findings in DiGeorge syndrome. *Int J Oral Surg* 1983;12(4):250-4.
- (36) Fukui N, Amano A, Akiyama S, Daikoku H, Wakisaka S, Morisaki I. Oral findings in DiGeorge syndrome: clinical features and histologic study of primary teeth. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2000;89(2):208-15.
- (37) da Silva Dalben G, Richieri-Costa A, de Assis Taviera LA. Tooth abnormalities and soft tissue changes in patients with velocardiofacial syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2008;106(2):e46-51.
- (38) Klingberg G, Oskarsdóttir S, Johannesson EL, Norén JG. Oral manifestations in 22q11 deletion syndrome. *Int J Paediatr Dent* 2002;12(1):14-23.
- (39) Jensen SB, Illum F, Dupont E. Nature and frequency of dental changes in idiopathic hypoparathyroidism and pseudohypoparathyroidism. *Scand J Dent Res* 1981;89(1):26-37.
- (40) Noren JG, Alm J. Congenital hypothyroidism and changes in the enamel of deciduous teeth. *Acta Paediatr Scand* 1983;72(4):485-9.
- (41) Catón J, Luder HU, Zoupa M, Bradman M, Bluteau G, Tucker A, et al. Enamel-free teeth: Tbx1 deletion affects amelogenesis in rodent incisors. *Dev Biol* 2009;328(2):493-505.
- (42) Klingberg G, Lingström P, Öskarsdóttir S, Friman V, Bohman E, Carlén A. Caries-related saliva properties in individuals with 22q11 deletion syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2007;103(4):497-504.
- (43) Cooper-Brown L, Copeland S, Dailey S, Downey D, Petersen MC, Stimson C, et al. Feeding and Swallowing Dysfunction in Genetic Syndromes. *Dev Disabil Res Rev* 2008;14(2):147-57.

- (44) Katz MR. Feeding Disorders. I: Koletzko B, red. Pediatric nutrition in practice. Karger: Basel; 2008. s. 196-99.
- (45) Kobrynski LJ, Sullivan KE. Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome: the chromosome 22q1.2 deletion syndromes. *Lancet* 2007;370(9596):1443-52.
- (46) Devriendt K, Rommel N, Casteels I. Nephro-Urologic, Gastrointestinal and Ophthalmic findings. I: Murphy KC, Scambler PJ, red. Velocardio-facial syndrome: a model for understanding microdeletion disorders. Cambridge: Cambridge University Press: 2005. s. 109-118.
- (47) Digilio MC, Marino B, Cappa M, Cambiaso P, Giannotti A, Dallapiccola B. Auxological evaluation in patients with DiGeorge/velocardiofacial syndrome (deletion 22q11.2 syndrome). *Genet Med* 2001;3(1):30-3.
- (48) Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H, et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions:a European Collaborative study. *J Med Genet* 1997;34(10):798-804.
- (49) Eicher PS, McDonald-Mcginn DM, Fox CA, Driscoll DA, Emanuel BS, Zackai EH, et al. Dysphagia in children with 22q11.2 deletion: unusual pattern found on modified barium swallow. *Pediatrics* 2000;137(2):158-64.
- (50) Kvammen J. Ernæring til spedbarn med medfødt hjertefeil. *Ductus* 2005;(21):2-6.
- (51) Shprintzen RJ. Velo-Cardio-Facial syndrome. I: Cassidy SB, Allanson JE, red. Management of genetic syndromes. 2. utg. Hoboken, N.J.: Wiley-Liss; 2005. s.615-631.
- (52) Van Aken K, De Smedt B, Van Roie A, Gewillig M, Devriendt K, Fryns JP, et al. Motor development in school-aged children with 22q11 deletion (velocardiofacial/DiGeorge syndrome). *Dev Med Child Neurol* 2007;49(3):210-3.
- (53) Rourke BP. The syndrome of Nonverbal Learning Disabilities: Developmental manifestations in neurological disease, disorder, and dysfunction. *Clin Neuropsychologist* 1988;2(4):293-330.
- (54) Swillen A, Devriendt K, Legius E, Eyskens B, Dumoulin M, Gewillig M, et al. Intelligence and psychosocial adjustment in velocardiofacial syndrome: a study of 37 children and adolescents with VCFS. *J Med Genet* 1997;34(6):453-8.
- (55) Swillen A, Feys H, Adriaens T, Nelissen L, Mertens L, Gewillig M, et al. Early motor development in young children with 22q.11 deletion syndrome and a conotruncal heart defect. *Dev Med Child Neurol* 2005;47(12):797-802.
- (56) Oskarsdóttir S, Belfrage M, Sandstedt E, Viggedal G, Uvebrant P. Disabilities and cognition in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2005;47(3):177-84.

- (57) Iversen S. Children with developmental problems and disorders: selected aspects of motor and multidisciplinary assessment and intervention. Bergen: Universitet i Bergen; 2006. Avhandling (dr. philos.).
- (58) Niklasson L, Rasmussen P, Oskarsdóttir S, Gillberg C. Autism, ADHD, mental retardation and behavior problems in 100 individuals with 22q11 deletion syndrome. *Res Dev Disabil* 2009;30(4):763-773.
- (59) Henriksen J, Sundberg CJ. Generelle effekter av fysisk aktivitet. I: Bahr R, red. *Aktivitetshåndboken: fysisk aktivitet i forebygging og behandling*. Oslo: Helsedirektoratet; 2008. s. 8-37.
- (60) Compton MT, Daumitt GL, Druss BG. Cigarette smoking and overweight/obesity among individuals with serious mental illness. A preventive perspective. *Harv Rev Psychiatry* 2006;14(4):212-32.
- (61) Nes NE. Helse gjennom aktivitet: fagprofil og yrkesfunksjoner for ergoterapeuter. Oslo: Norsk ergoterapeutforbund; 1999. NETF's temahefte 1:1999.
- (62) Oussoren-Voors R. *Skrivedans: eller hvordan frie bevægelser blir til konkrete linier*. København: Klitrose; 1995.
- (63) Antshel KM, Peebles J. Associations between Performance on the Rey-Osterrieth Complex Figure and Regional Brain Volumes in Children with and without Velocardiofacial Syndrome. *Dev Neuropsychol* 2008;33(5):601-622.
- (64) Antshel KM, Aneja A, Strunge L, Peebles J, Fremont WP, Stallone K, et al. Autistic spectrum disorders in velo-cardio facial syndrome (22q11.2 deletion). *J Autism Dev Disord* 2007;37(9):1776-1786.
- (65) Antshel KM, Barkley R. Developmental and behavioral disorders grown up: attention deficit hyperactivity disorder. *J Dev Behav Pediatr* 2009;30(1):81-90.
- (66) Antshel KM, Faraone SV, Fremont W, Monuteaux MC, Kates WR, Doyle A, et al. Comparing ADHD in velocardiofacial syndrome to idiopathic ADHD: a preliminary study. *J Atten Disord* 2007;11(1):64-73.
- (67) Antshel KM, Fremont W, Roizen NJ, Shprintzen R, Higgins AM, Dhamoon A, et al. ADHD, major depressive disorder, and simple phobias are prevalent psychiatric conditions in youth with velocardiofacial syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2006;45(5):596-603.
- (68) Gerdes M, Solot C, Wang PP, Moss E, LaRossa D, Randall P, et al. Cognitive and behavior profile of preschool children with chromosome 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet* 1999;85(2):127-133.
- (69) Gothelf D, Gruber R, Presburger G, Dotan I, Brand-Gothelf A, Burg M, et al. Methylphenidate treatment for attention-deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents with velocardiofacial syndrome: an open-label study. *J Clin Psychiatry* 2003;64(10):1163-1169.

- (70) Gothelf D, Michaelovsky E, Frisch A, Zohar AH, Presburger G, Burg M, et al. Association of the low-activity COMT 158Met allele with ADHD and OCD in subjects with velocardiofacial syndrome. *Int J Neuropsychopharmacol* 2007;10(3):301-308.
- (71) Gothelf D, Presburger G, Levy D, Nahmani A, Burg M, Berant M, et al. Genetic, developmental, and physical factors associated with attention deficit hyperactivity disorder in patients with velocardiofacial syndrome. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 2004;126B(1):116-121.
- (72) Kates WR, Burnette CP, Bessette BA, Folley BS, Strunge L, Jabs EW, et al. Frontal and caudate alterations in velocardiofacial syndrome (deletion at chromosome 22q11.2). *J Child Neurol* 2004;19(5):337-42.
- (73) King GA, Cathers T, Polgar JM, MacKinnon E, Havens L. Success in life for older adolescents with cerebral palsy. *Qual Health Res* 2000;10(6):734-749.
- (74) Niklasson L, Gillberg C. The neuropsychology of 22q11 deletion syndrome. A neuropsychiatric study of 100 individuals. *Res Dev Disabil* 2010;31(1):185-194.
- (75) Prinzie P, Swillen A, Vogels A, Kockuyt V, Curfs L, Haselager G, et al. Personality profiles of youngsters with velo-cardio-facial syndrome. *Genet Couns* 2002;13(3):265-280.
- (76) Rommel N, Vantrappen G, Swillen A, Devriendt K, Feenstra L, Fryns JP. Retrospective analysis of feeding and speech disorders in 50 patients with velo-cardio-facial syndrome. *Genet Couns* 1999;10(1):71-78.
- (77) Sobin C, Kiley-Brabeck K, Daniels S, Blundell M, Anyane-Yeboah K, Karayiorgou M. Networks of attention in children with the 22q11 deletion syndrome. *Dev Neuropsychol* 2004;26(2):611-626.
- (78) Solot CB, Gerdes M, Kirschner RE, McDonald-McGinn DM, Moss E, Woodin M, et al. Communication issues in 22q11.2 deletion syndrome: children at risk. *Genet Med* 2001;3(1):67-71.
- (79) Swillen A, Devriendt K, Legius E, Prinzie P, Vogels A, Ghesquière P, et al. The behavioural phenotype in velo-cardio-facial syndrome (VCFS): from infancy to adolescence. *Genet Couns* 1999;10(1):79-88.
- (80) Swillen A, Devriendt K, Ghesquière P, Fryns JP. Children with a 22q11 deletion versus children with a speech-language impairment and learning disability: behavior during primary school age. *Genet Couns* 2001;12(4):309-17.
- (81) Swillen A, Vandeputte L, Cracco J, Maes B, Ghesquière P, Devriendt K, et al. Neuropsychological, learning and psychosocial profile of primary school aged children with the velo-cardio-facial syndrome (22q11 deletion): evidence for a nonverbal learning disability? *Child Neuropsychol* 1999;5(4):230-241.

- (82) Vorstman JA, Morcus ME, Duijff SN, Klaassen PW, Heineman-de Boer JA, Beemer FA, et al. The 22q11.2 deletion in children: high rate of autistic disorders and early onset of psychotic symptoms. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2006;45(9):1104-1113.
- (83) Schjelderup KM, Karevold E, Knudsen AK. Psykiske lidelser blant barn og unge i Norge. Oslo: Nasjonalt Folkehelseinstitutt; 2009.
- (84) Miller P, Byrne M, Hodges A, Lawrey SM, Johnstone EC. Childhood behaviour psychotic symptoms and psychosis onset in young people at high risk of schizophrenia: Early findings from the Edinburgh high risk study. *Psychol Med* 2002;32(1):173-179.
- (85) Bassett AS, Chow EW, AbdelMalik P, Gheorghiu M, Husted J, Weksberg R. The schizophrenia phenotype in 22q11 deletion syndrome. *Am J Psychiatry* 2003;160(9):1580-1586.
- (86) Allen DN, Frantom LV, Strauss GP, van Kammen DP. Differential patterns of premorbid academic and social deterioration in patients with schizophrenia. *Schizophr Res* 2005;75(2-3):389-397.
- (87) Brewer WJ, Francey SM, Wood SJ, Jackson HJ, Pantelis C, Phillips LJ, et al. Memory impairment identified in people at ultra-high risk for psychosis who later develop first-episode psychosis. *Am J Psychiatry* 2005;162(1):71-78.
- (88) Øie M, Rund BR. Neuropsychological deficits in adolescent-onset schizophrenia compared with ADHD. *Am J Psychiatry* 1999;156(8):1216-1222.
- (89) Øie M. Kognitiv svikt ved schizofreni og behandlingmessige konsekvenser. *Dialog* 2007;17(1):29-37.
- (90) Øie M, Ueland T. Kognitiv svikt ved psykoser: et informasjonshefte for personer med psykotisk lidelse, deres familie og venner. Stavanger: Stiftelsen Psykiatrisk opplysning; 2006.
- (91) Ueland T. Kognitiv trening ved schizofreni. I: Rund BR, red. *Schizofreni*. Stavanger: Hertevig Forlag; 2008. s. 271-286.
- (92) Debbane M, Glaser B, David MK, Feinstein C, Eliez S. Psychotic symptoms in children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome: Neuropsychological and behaviour implications. *Schizophr Res* 2006;84(2-3):187-193.
- (93) Jolin EM, Weller RA, Jessani NR, Zackai EH, McDonald-McGinn DM, Weller, EB. Affective disorders and other psychiatric diagnosis in children and adolescents with 22q11.2 Deletion Syndrome. *J Affect Disord* 2009;119(1-3):177-180.
- (94) Baker KD, Skuse DH. Adolescents and Young Adults with 22q11 deletion syndrome: Psychopathology in an at-risk group. *Br J Psychiatry* 2005;186:115-120.
- (95) Sobin C, Kiley-Brabeck K, Monk SH, Khuri J, Karyiougou M. Sex differences in the behaviour of children with the 22q11 deletion syndrome. *Psychiatry Res* 2009;166(1):24-34.

- (96) Aneja A, Fremont WP, Antshel KM, Faraone SV, AbdulSabur N, Higgins AM, et.al. Manic Symptoms and Behaviour Dysregulation in Youth with Velocardiofacial Syndrome (22q11.2 Deletion Syndrome). *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2007;17(1):105-114.
- (97) TIPS Sør-Øst - Regionalt kompetansesenter for tidlig intervensjon ved psykose [nettdokument]. Oslo: Ullevål universitetssykehus [oppdatert 13 Feb 2006; lest 31 Mar 2011]. Tilgjengelig fra: http://www.ulleva.no/modules/module_123/news_template_avdeling.asp?iCategoryId=700
- (98) Randal P, Malcom W, Stewart K, Proverbs D, Lampshire d, Symes J, et al. "The Re-recovery Model" - An integrative developmental stress-vulnerability-strengths approach to mental health. *Psychosis* 2009;1(2):122-133.
- (99) Borg M, Tupor A. Virksomme relasjoner: om bedringsprosesser ved alvorlige psykiske lidelser. 2. rev utg. Oslo: Kommuneforlaget; 2007.
- (100) LOV 1999-07-02 nr 63: Lov om pasientrettigheter (pasientrettighetsloven).
- (101) LOV 1999-07-02 nr 62: Lov om etablering og gjennomføring av psykisk helsevern (psykisk helsevernloven).
- (102) Lindvåg AJ, Fjell A. Psykoedukativ behandling ved psykose. I: Rund BR, red. Schizofreni. Stavanger: Hertevig Forlag; 2008. s. 287-307.
- (103) O'Brien MP, Gordon JL, Bearden CE, Lopez SR, Kopelowicz A, Cannon TD. Positive family environment predicts improvement in symptoms and social functioning among adolescents at imminent risk for onset of psychosis. *Schizophr Res* 2006;81(2-3):269-275.
- (104) Antshel MA, Marrinan E, Kates, KR, Fremont W, Shprintzen RJ. Language and Literacy Development in Individuals With Velocardiofacial Syndrome. *Top Lang Disord* 2009;29(2);170-186.
- (105) D'Antonio LL, Scherer NJ, Miller LL, Kalbfleisch JH, Bartley JA. Analysis of speech characteristics in children with velocardiofacial syndrome (VCFS) and children with phenotypic overlap without VCFS. *Cleft Palate Craniofac J* 2001;38(5):455-67.
- (106) Eliez S. Autism in children with 22q11.2 Deletion syndrome. *J Am Acad Child Psychiatry* 2007;46(4):433-434.
- (107) Feragen KB, Bergfall Å-M. Albin og Luna og det mystiske speilet. Oslo: Bredtvet kompetansesenter; 2010.
- (108) Golding-Kushner KJ. Speech and language disorders in velo-cardiofacial syndrome. I: Murphy KC, Scambler PJ, red. Velo-cardio-facial syndrome: a model for understanding microdeletion disorders. Cambridge: Cambridge University Press; 2005.
- (109) Golding-Kushner KJ. Therapy techniques for cleft palate speech and related disorders. San Diego, CA: Singular Publishing Group; 2001.
- (110) Golding-Kushner KJ, Weller G, Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: language and psychological profiles. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1985;5(3):259-266.

- (111) Persson C. Speech and language in patients with an isolated cleft palate and/or 22q11 deletion syndrome. Göteborg: Göteborgs universitet; 2004. Doktoravhandling.
- (112) Persson C, Friman, V, Oskarsdottir, S. Speech in adults with 22q11 deletion syndrome (Abstract). CLEFT 2009, 11th International Congress on Cleft Lip and Palate and Related Craniofacial Anomalies. Fortaleza. Brasil; 2009.
- (113) Scherer NJ, D'Antonio LL, Kalbfleisch JH. Early speech and language development in children with velocardiofacial syndrome. *Am J Med Genet* 1999;88(6):714-23.
- (114) Shprintzen RJ, Golding-Kushner KJ. Velo-Cardio-Facial Syndrome: Vol. 1. San Diego: Plural Publishing; 2008.
- (115) Sæther IL. Velo-cardio-facial syndrom(VCFCS)/Di George/22q11delesjon syndrom: logopedens sentrale stilling. *Nor tidsskr logop* 2007;53(2):10-16.
- (116) Vilting KH, red. Læbe-ganespalte: en bog til familien. 3. utg. København: Munksgaard; 2003
- (117) Cooper B, Widdows N. The social success workbook for teens: skill-building activities for teens with nonverbal learning disorder, Asperger's disorder & other social skill problems. Oakland CA: Instant Help Books; 2008.
- (118) Fuerst KB, Dool CB, Rourke BP. Velocardifacial syndrome. I: Rourke BP. Syndrome of nonverbal learning disabilities: neurodevelopmental manifestations. New York: Guilford press; 1995. s. 119-137
- (119) Handorff JA. Utredning av nonverbale lærevansker. I: Urnes A-G, Eckhoff G, red. Nonverbale lærevansker. Oslo: Universitetsforlaget; 2009. s. 82-97
- (120) McDonald BC. Recent Developments in the application of the non-verbal learning model. *Curr Psychiatry Rep* 2002;4(5):323-330.
- (121) Murphy MB, Shapiro GR. NLD From the Inside Out: Talking to Parents, Teachers, and Teens about Growing Up with Nonverbal Learning Disabilities. Bangor, ME: Booklocker.com; 2008.
- (122) Myklebust HR. Nonverbal learning disabilities: assessment and intervention. I: Progress in learning disabilities: Vol. 3. New York: Grune and Stratton; 1975. s. 85-121.
- (123) Ogden T. Sosial kompetanse og problematferd i skolen: kompetanse-utviklende og problemløsende arbeid i skolen. Oslo: Gyldendal akademisk; 2001.
- (124) Palombo J. Nonverbal learning disabilities: a clinical perspective. New York: Norton; 2006.
- (125) Rourke BP. Nonverbal learning disabilities: the syndrome and the model. New York: Guilford Press; 1989.
- (126) Urnes A-G, Eckhoff G, red. Nonverbale lærevansker. Oslo: Universitetsforlaget; 2009.

- (127) Whitney RV. Nonverbal learning disorder: understanding and coping with NLD and asperger's: what parents and teachers need to know. New York: Penguin group; 2008.
- (128) Woodin M, Wang PP, Aleman D, McDonald-McGinn D, Zackai E, Moss E. Neuropsychological profile of children and adolescents with the 22q11.2 microdeletion. *Genet Med* 2001;3(1):34-39.
- (129) LOV 1998-07-17 nr 61: Lov om grunnskolen og den vidaregåande opplæringa (opplæringslova).
- (130) Spesialundervisning: veileder til opplæringsloven om spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning. Oslo: Utdanningsdirektoratet; 2009. Tilgjengelig fra: http://www.udir.no/upload/Brosjyrer/Veiledn_Spesialundervisn_2009.pdf
- (131) 10 Ting din elev med 22q11 ønsker du vidste. København: 22q11 foreningen. Tilgjengelig fra: http://www.22q11.dk/wp-content/uploads/10-ting-din-elev-med-22q11-c3b8nsker-du-vidste-_2_.pdf
- (132) LOV-2005-06-17-64: Lov om barnehager (barnehageloven).
- (133) Johansson I. Språkutvikling hos barn med språkvansker, 1, Performativ kommunikasjon. Klepp stasjon: Info vest; 2001.
- (134) Bakken B, Liltved BS, Abkhar AKJ. Lek og lær med tegn: ressursperm. Trondheim: Møller kompetansesenter; 2009. Tilgjengelig fra: <http://gordon.acm.no/kompendier/Lek%20og%20L%C3%A6r%20med%20tegn.pdf>
- (135) Melfald T. Datamaskin som hjelpemiddel for barn med DiGeorges syndrom på førskole- og småskolenivå. Siggerud: Frambu; 2006. Tilgjengelig fra: http://www.frambu.no/stream_file.asp?iEntityId=2675
- (136) Fra eldst til yngst: samarbeid og sammenheng mellom barnehage og skole. Oslo: Kunnskapsdepartementet; 2008. Veileder. Tilgjengelig fra: <http://www.regjeringen.no/upload/KD/Vedlegg/Barnehager/veileder/f-4248%20fra%20eldst%20til%20yngst.pdf>
- (137) Cutler-Landsman D, red. Educating children with velo-cardio-facial syndrome and other developmental disabilities. San Diego: Plural; 2007.
- (138) Elevenes skolemiljø: Kapittel 9a i opplæringsloven. Oslo: Utdanningsdirektoratet; 2008. Tilgjengelig fra: http://www.udir.no/upload/Brosjyrer/Elevenes_skolemiljo_bokmal.pdf
- (139) FOR 2006-06-23 nr 724: Forskrift til opplæringslova.
- (140) Nav: arbeid [nettside]. Oslo: Arbeids- og velferdsetaten [oppdatert 1 Apr 2011; lest 6 Apr 2011] Tilgjengelig fra: <http://www.nav.no/arbeid>
- (141) VOX: nasjonalt fagorgan for kompetansepolitikk [nettside]. Oslo: VOX [oppdatert 6 Apr 2011; lest 6 Apr 2011] Tilgjengelig fra: <http://www.vox.no/>
- (142) Folkehøgskolene [nettside]. Oslo: Folkehøgskolene [oppdatert 2011; lest 6 Apr 2011] Tilgjengelig fra: <http://www.folkehogskole.no/>

Veiledere fra Helsedirektoratet utarbeides innenfor helsefaglige temaområder der det er behov for utdypende beskrivelser av faglige spørsmål, lovverk, administrative, organisatoriske og institusjonelle forhold. Metode for utarbeiding er beskrevet i hver enkelt veileder.

Helsedirektoratet

Pb. 7000 St Olavs plass, 0130 Oslo

Tlf.: 810 20 050

Faks: 24 16 30 01

www.helsedirektoratet.no