

ASD og ADHD ved Noonans syndrom og andre sjeldne tilstander

Frambu Okt 19

Heidi E. Nag
Spesialpedagog

Plan

- **Hva er Autismespekterforstyrrelser (ASD)**
 - Definisjon
 - Årsaker
- **ASD ved ulike sjeldne tilstander**
- **Generelle tiltak**

Autismespekterdiagnoser/ADHD

Det **atferdsmessige** uttrykket for
nevrobiologisk betinget dysfunksjon
som defineres ved avvikende atferd på følgende områder:

ASD

- **Kvalitative avvik i sosialt samspill**
- **Kvalitative avvik i kommunikasjonsmønstre**
- **Begrenset, stereotyp og repeterende repertoar av interesser og aktiviteter**

ADHD

- **Konsentrasjonsvansker**
- **Hyperaktivitet**
- **impulsivitet**

Autismespekterdiagnoser

- **F84.0 Barneautisme**
- F84.1 Atypisk autisme
- F84.2 Retts syndrom
- F84.3 Annen disintegrativ forstyrrelse i barndommen
- F84.4 Forstyrrelse med overaktivitet forbundet med psykisk utviklingshemning og bevegelsesstereotyper
- **F84.5 Asperger syndrom**
- F84.8 Andre spesifiserte gjennomgripende utviklingsforstyrrelser
- F84.9 Uspesifisert gjennomgripende utviklingsforstyrrelse

- **Nå: ASD**

Autismespekterforstyrrelser

Sentrale funn: Variasjon v ASD.

Genetikk:	Familiær arvelighet	Spontan mutasjon
Intelligens:	Dypt MR	Uvanlig høy IQ
Språk:	Språkløs	Fremragende språk (kun pragmatiske vansker)
Motorikk:	Ekstremt klossete	Normalt god motorikk
Medisinske funn:	Anatomiske, fysiologiske, genetiske	Ingen
Sosiale ferdigheter:	Ekstrem tilbaketrekking	Subtile avvik
Spesielle ferdigheter:	Ingen	Fremtredende

ASD og ADHD forekomst med og uten Noonans syndrom

- ASD Forekomst: rund 1-1,5 %
- ADHD rundt 3%

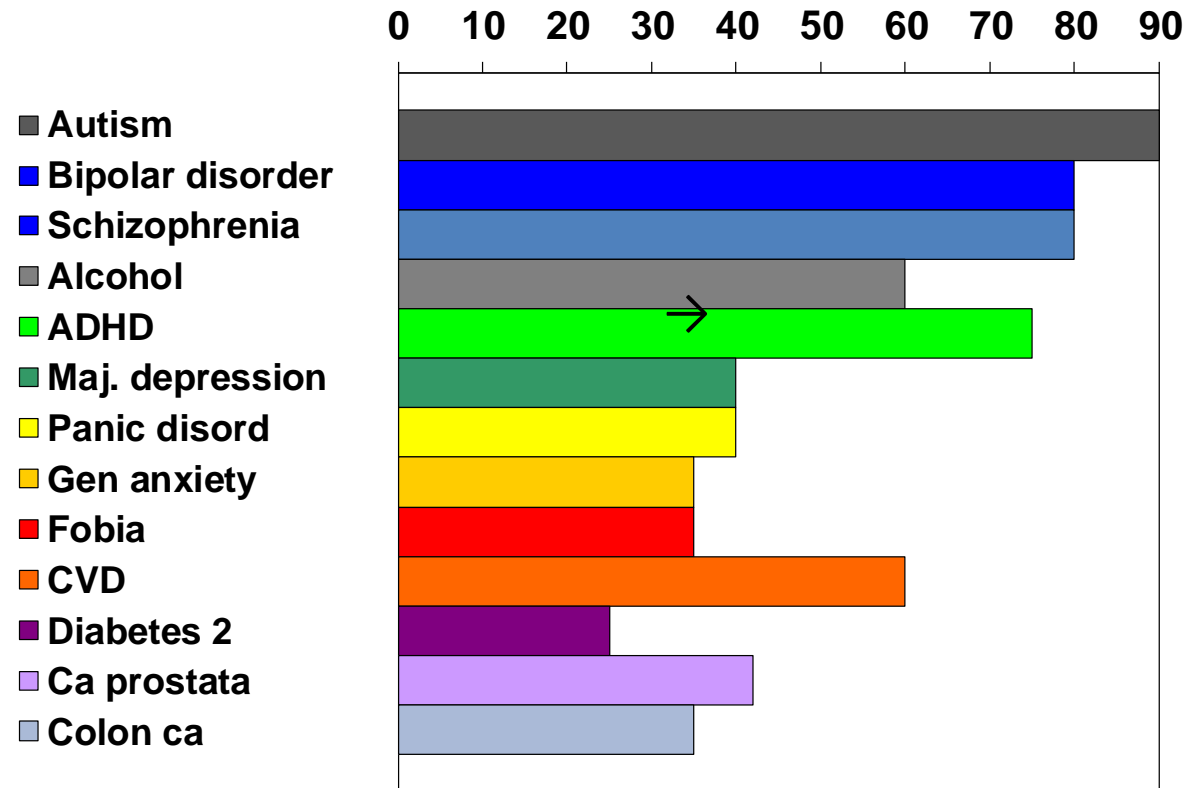
I Noonan syndrom

- ASD: 10-30%?
- ADHD: 35-75%?

Usikre tall, men **klart** forhøyet

Autismespekterforstyrrelser

Sentrale funn: Arvelighet v ASD.



Arvelighet: Både spontane mutasjoner og familiære arvelighet inngår

Autismespekterforstyrrelser

Sentrale utfordringer: Genetiske årsaker til ASD

- **Monogenetiske** veier til ASD
 - «Syndrom-ASD»: FMR1, TSC1&2, NF1, SHANK3, NLGN3&4, RAI1,
 - Ikke spesifikke for ASD
 - Sjeldne men potente
- **CNV** veier til ASD
 - 22q11.2DS, 7q11.23 del, **7p11.2**, 16p11 +++
- **Kombinasjon av vanlige** men lite potente **gen-varianter** (CNVer SNPer)
 - Sannsynligvis vanligst årsak til ASD
 - signaloverføring inne i cellene (RAS/MAPK-signalveien)
 - Krever ekstreme utvalg for å finne
 - Vanskelig å forstå fysiologien
- **Gen-gen** interaksjon og **gen-miljø** interaksjon

Autismespekterforstyrrelser

Sentrale utfordringer: Genetiske årsaker til ASD

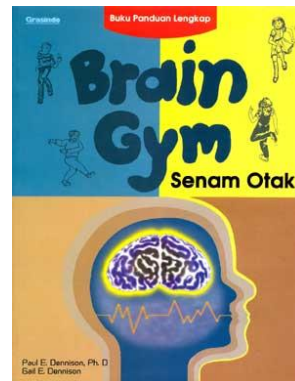
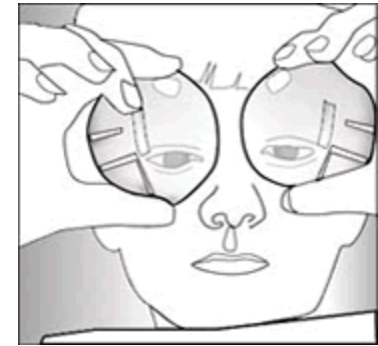
- Angelman syndrom
- 22q11.2
- CHARGE-syndromet
- Cri de Chat
- Cornelia de Lange
- Down syndrom
- Dystrofia myotonica
- Fragilt X-syndrom
- Klinefelters syndrom
- Moebius syndrom
- Nevrofibromatose 1
- Noonan syndrom
- Partial Tetrasomy 15
- Prader-Willis syndrom
- Rubinstein Taybi
- Smith-Magenis
- Sotos
- Turners syndrom
- Tuberøs sklerose
- Ubehandlet PKU
- Williams Syndrom

Autismespekterforstyrrelser

Sentrale utfordringer: Effekten av miljø

- Arvelighet er ikke 100%
- Kan ikke utelukke at deler av økt ASD forekomst skyldes miljøfaktorer
- Kvasi-autisme: ASD lignende effekter av **ekstreme** oppvekstmiljø
- Tidlige (svangerskaps) påvirkninger best dokumentert
- Lett å avkrefte spesifikke påstander, umulig å generelt avkrefte miljøpåvirkning
- Miljø x Gen modeller

ASD Intervensjoner



Autismespekterforstyrrelser

Sentrale utfordringer: Intervensjon, hva virker?

- Du blir bedre i det du trener på
 - Generelt lite påvist generalisering
- Har vært lite sammenligning av intervensjoner matchet på: kompetent veiledning, engasjement, omfang
- Fint lite påviste langtidseffekter
 - Godt dokumentert behov for langvarige tiltak
 - Ikke påvist «kritiske perioder» for intervensjon
- Behov for:
 - Uavhengige mål på effekt
 - Bedre beskrivelse av respondere og non-respondere
 - Langtidseffekter

Forutsetninger for å dyrke styrker

- Jobb for angstdempning
 - Oversikt
 - Tilgang på et kommunikasjonssystem
 - Plan B
- Jobb for godt selvbilde
 - Hva mener vi egentlig med mestring
 - Vær til hjelp i forhold til fortolking av hendelser
 - Gå ut i fra at gjensidige misforståelser ligger til grunn for konflikter

Verdig identitet. Sterke sider

- Erstatt det umulige med annet innhold
- Jobb for å plassere barnet i en rolle man kan leve godt med.
- Bygg samværet med andre på **elevens** interesser og ferdigheter

Formvariasjon

- **Stabile trekk**
- **Somatiske forhold**
 - Reguleringsproblemer
 - Sykdom
 - Ubehag
- **Psykiske forhold**
 - Usikkerhet/ manglende oversikt
 - Emosjonelle forhold
- **Forhold i miljøet**
 - Skifte av miljø
 - Grad av forutsigbarhet
- **Fysiske forhold**
 - Lysforhold, Varme, Vind osv.

Formvariasjon

- **Forebygge svingninger**
 - Forutsigbarhet
 - Gode kommunikasjonsrutiner mellom de forskjellige miljøene
 - Gode rutiner for oppfølging av helsen
 - Legge til rette for fysiske forhold, solbriller, varme tenkeklær
 - Kartlegge / beskrive personen i de ulike dagsformene
 - Individuelle opplegg
- **Tilpasninger til variasjonen**
 - Bruke de gode periodene konstruktivt
 - Lage alternative planer
 - Legge "lista" etter personens formkurve
 - Ulike miljøregler for de ulike dagsformene

Behov for kunnskap om sentral særtrekk

- Bokstavelig forståelse av hva folk sier og regler for sosial atferd
- Filtreringsproblemer; oppfatter og legger merke til andre ting enn hva andre gjør i samme situasjon
- Skjevt fokus; opptatt av, interessert i og vurderer andre forhold som viktige enn hva andre gjør
- Vanskeligheter med å forholde seg til uutalte forhold
- Vansker med å forholde seg til flere ting som foregår samtidig

Særtrekk

Bokstavlighet

**Uvanlig
språkforståelse**

Fortolker ytringer bokstavelig

**Overser billedlig språk, ironi og andre indirekte
meninger**

**Uvanlig
regelforståelse**

Anvender i liten grad skjønn

Uvanlig klare grenser mellom rett og galt

Uvanlig innbitthet i forholdet mellom rett og galt

Bokstavelig forståelse av sosiale regler og normer

Bokstavelig forståelse av avtaler

Særtrekk

Filtreringsproblemer

**Vansker med å
oppfatte (for andre)
sentrale forhold**

Vansker med å skille viktig/uviktig

Overser det sentrale i situasjonen

Legger i uvanlig liten grad vekt på andres meninger

Andres intensjoner kan bli oversett eller misforstått

**Vansker med å overse
(for andre) uviktige
forhold**

Henger seg opp i uviktige forhold og detaljer

**Særinteressene kan overskygge viktige forhold i
situasjonen**

Særtrekk

Skjevt fokus

**Tilegnelse av
alminnelig
kunnskap**

**Lite engasjement og deltakelse i andres interesser og
aktiviteter**

Påfallende hull i kunnskaper om vanlige forhold

Kategoriseringsvansker

**Tilegnelse av
ualminnelig
kunnskap**

**Særinteresser tar for mye tid og krefter i forhold til andre
ting**

Kunnskap og interesse for andre ting enn hva andre har

Særtrekk

Samtidighet

**Dialog- og
samspillsvansker**

Problemer med dialog og turtaking

Kan ikke lytte og lese ansiktsuttrykk samtidig

**Kan ikke gi/innhente informasjon og spøke/være sosial
samtidig**

Problemer i gruppesamtaler

**Problemer med
sammensatte
forhold**

Tidsproblemer i utførelse av aktiviteter og oppgaver

**Problemer med planlegging og rekkefølge av ting som
skal gjøres**

**Mentale kapasitetsproblemer når flere ting skal gjøres på
en gang**

Konkurrerende krav

Opptatt av likhet og bestandighet

Særtrekk

Uutalte forhold

Tilegne og forholde seg til implisitt informasjon

Mangler kunnskap om og overholder ikke sosiale regler

Ser ikke poenget i småprat

Vansker med å samarbeide

Vet ikke hva som skal skje eller gjøres i ulike situasjoner

Å gjøre rede for egne referanser

Bryter inn i samtaler på uforståelig grunnlag

Unnlater å gi samtalepartner tilstrekkelig bakgrunnsinformasjon

Ytringer med ufullstendig interne referanser

Egne følelser

Vanskelig for å gjøre rede for egne opplevelser (følelser)

Vanskelig for å forutse egne reaksjoner

Ords implisitte referanse

Vanskelig for å forstå ord som har uklar referanse

Misforstår ofte flertydige ord

Har problemer med og misliker ord med relativ referanse

Eksempel på forutsigbarhet

Strukturen i et fødselsdagselskap 1

Ankomst med
presang

- Ta med gaven til Per (fødselsdagsbarnet)
- Ringe på ytterdøren
- Hvis Per åpner, si: ”Gratulerer med dagen” og gi ham gaven
- Hvis mor til Per eller noen andre åpner, si navnet ditt og fortell at du går i klassen til Per
- Hvis Per åpnet døra, finn mor til Per og presenter deg
- Hvis mor til Per åpnet, finn Per og si ”Gratulerer med dagen” og gi ham gaven
- Ta av deg ytterjakken og skoene og legg jakken og skoene der de andres klær og sko er

Spise pølser
og kake og
drikke brus

- Gå til bordet der dere skal spise
- Stå ved siden av bordet til Pers mor eller en annen sier at dere kan sette dere
- Hvis Per, Pers mor eller en annen voksen sier du skal sitte på en bestemt plass, sett deg der
- Hvis ikke, sett deg ved siden av noen du kjenner og liker godt
- Vent med å forsyne deg av maten til Per har forsynt seg først
- Spis først pølser og så kake
- Når du har spist ferdig, si: ”Takk for maten” til Pers mor eller til de som hjelper til

Eksempel på forutsigbarhet

Strukturen i et fødselsdagselskap

Se video

- Sett deg sammen med de andre barna
- Sitt stille til filmen er ferdig. Men hvis du skal på do, kan du gå dit. Hvis du ikke vet hvor do er, spør Per eller Pers mor

Gå hjem

- Når filmen er ferdig, ring til mor og si hun kan hente deg
- Fortell Per at du skal dra hjem og si at det har vært hyggelig å være med på fødselsdagsselskapet
- Finn Pers mor eller en annen voksen og si: ”Takk for meg. Det har vært hyggelig”

Autismespekterforstyrrelser

Oppsummert

- ASD er definert ut fra atferds og personlighetsmessige trekk som ikke nødvendigvis henger biologisk sammen
 - Finner ikke biologiske eller psykologiske modeller som forklarer hele bredden av symptom
- ASD diagnoser gis til en mengde svært ulike biologiske grupper
 - En mengde ulike årsaker til ASD
 - Liten grunn til å anta at en og samme biologisk intervensjon skal virke på alle
 - Biologisk intervensjon på bestemte undergrupper sannsynlig
 - Grunn til å tro at også ped/psyk intervensjoner bør tilpasses biologisk undergrupper
- Men: ASD er for tiden en **klinisk nyttig** (fiksjon)
 - Intervensjoner virker og er nødvendige

Autismespekterforstyrrelser

Oppsummert

- ASD er definert ut fra atferds og personlighetsmessige trekk som ikke nødvendigvis henger biologisk sammen
 - Finner ikke biologiske eller psykologiske modeller som forklarer hele bredden av symptom
- ASD diagnoser gis til en mengde svært ulike biologiske grupper
 - En mengde ulike årsaker til ASD
 - Liten grunn til å anta at en og samme biologisk intervensjon skal virke på alle
 - Biologisk intervensjon på bestemte undergrupper sannsynlig
 - Grunn til å tro at også ped/psyk intervensjoner bør tilpasses biologisk undergrupper
- Men: ASD er for tiden en **klinisk nyttig** (fiksjon)
 - Intervensjoner virker og er nødvendige