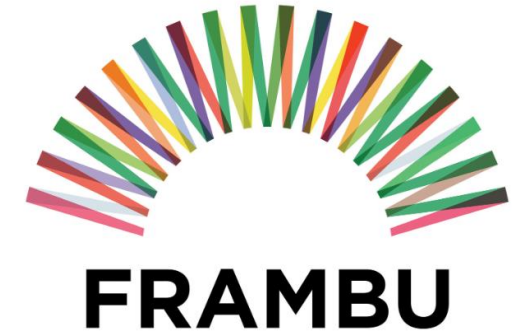

Nevropsykologisk utredning ved NF 1

Tonje Elgsås

Psykologspesialist

Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser

10. Desember 2024

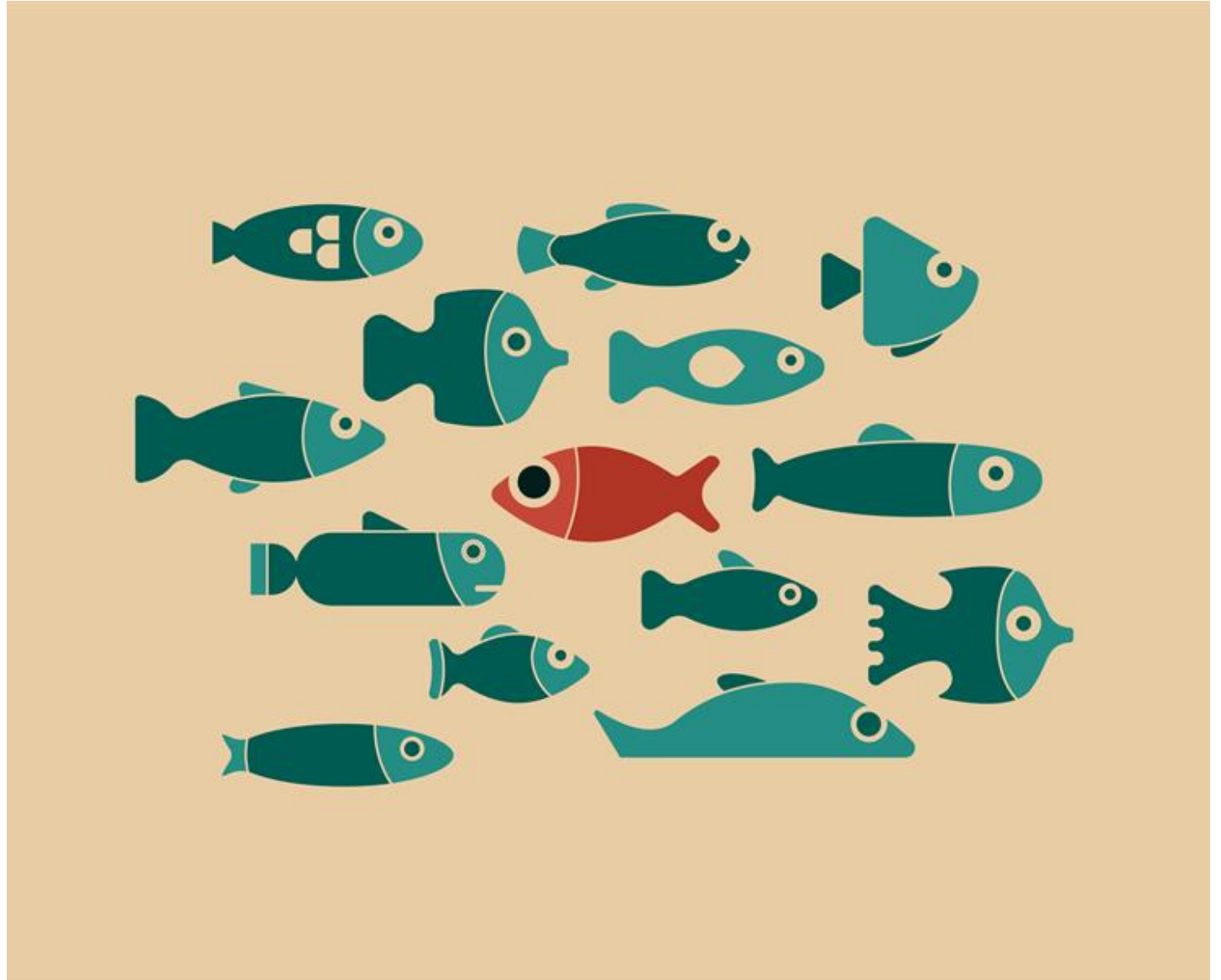


NF 1 og forskning på kognitiv funksjon

- Begrenset forskning
- Begrenset generaliserbarhet på den forskningen som er.

→ Ofte kliniske populasjoner.

→ Ulike design



Hva er en nevropsykologisk undersøkelse?

- Klinisk nevropsykologi er opptatt av å forstå forholdet mellom hjernen og atferd.
- Er en undersøkelse der det gjennomføres strukturerte tester, observasjoner og opptak av utviklingshistorikk.
- Innholdet varierer fra person til person.



Kognisjon

- Betyr erkjennelse
- Omhandler hvordan vi tilegner oss og bruker kunnskap.
- Man skiller på ulike kognitive funksjoner, blant annet evne til å oppfatte informasjon fra sanseapparatet, til oppmerksomhet, hukommelse, mentalt tempo, logiske evner, problemløsning og språk.
- Oppsummert: lar oss fange opp, filtrere og behandle informasjon fra omgivelsene.





Kognisjon

- Vanligvis har de fleste noenlunde lik funksjon på alle de ulike kognitive evnene.
- For mange sjeldne diagnoser er det slik at hjernen og sentral nervesystemet er påvirket.
- Kan føre til generell svikt i kognitiv fungering
- For andre er spesifikke kognitive funksjoner påvirket, mens andre er intakte eller mindre affisert.

En kognitiv profil

- Å finne styrker
 - Å ha en generell svikt VS. å ha en spesifikk svikt?
- Å ha gode evner til å produsere tale, men der forståelsen ikke samsvarer, eller vice versa.
- Å ha god hukommelse for ting som har skjedd for lenge siden, men ha dårlig korttidshukommelse.
- Å ha gode problemløsningsevner, men lavt mentalt tempo.

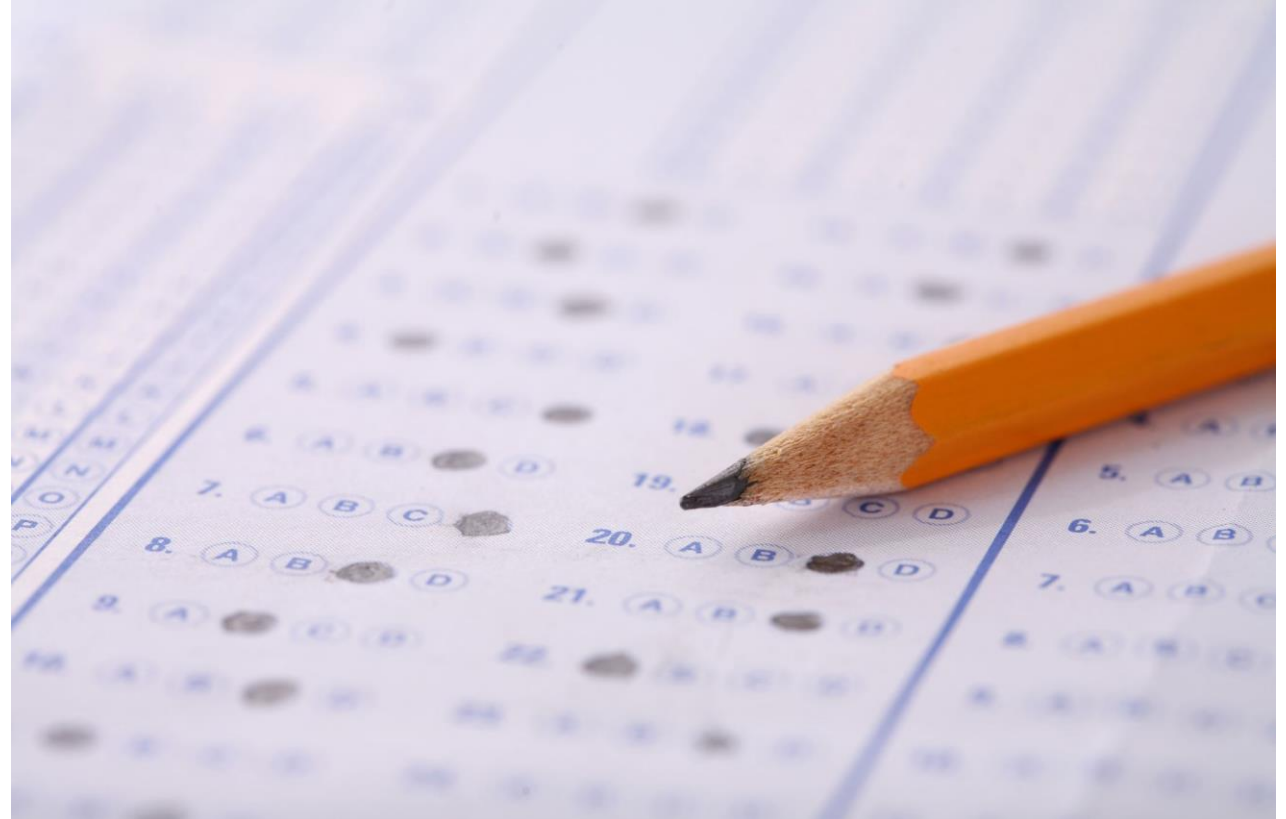
Kognitiv utredning

Intelligens

- Evnen til å tilegne seg kunnskap, og å tenke og resonnerere effektivt.
- Evne til å mestre dagliglivet på en god måte.

Kognitive evnetester

- Tenkning/resonnering
- Ordforståelse
- Hukommelse
- Mentalt tempo
- Oppmerksomhet
- Språk

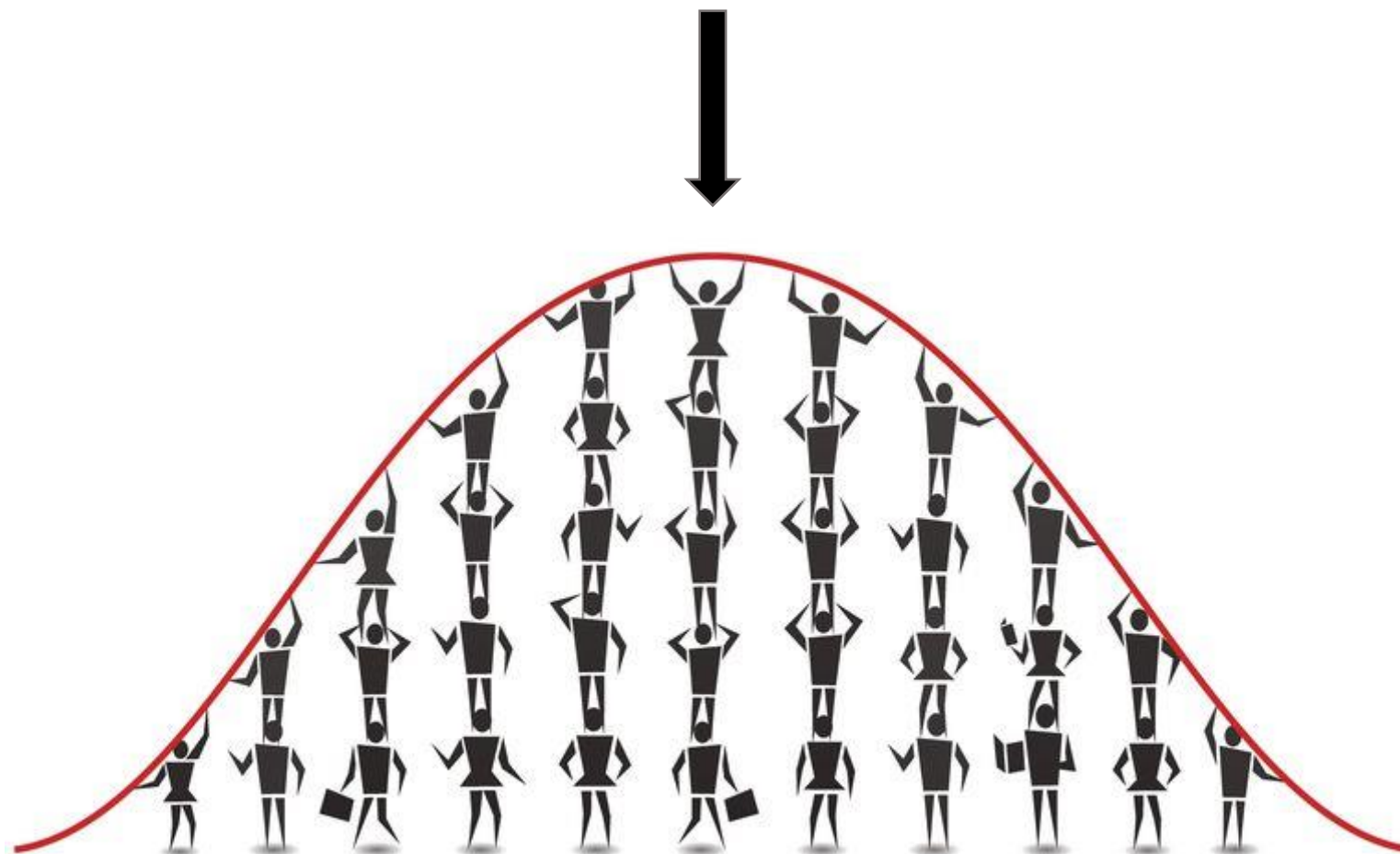




IQ

- Intelligence quotient.
- En skåre man estimerer basert på hvordan en person presterer på kognitive tester.

IQ 100



IQ



IQ på 100 =
gjennomsnittet

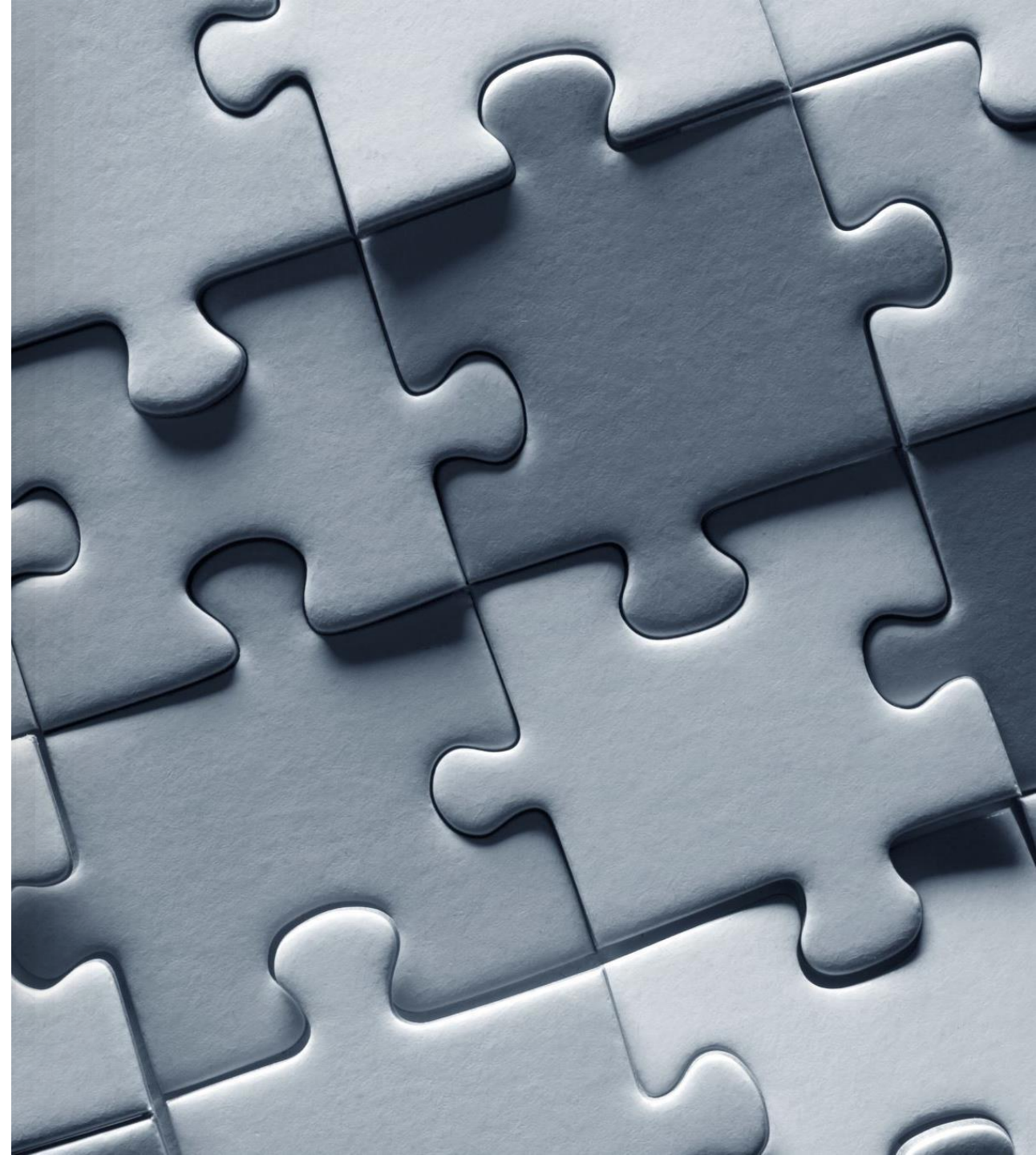
IQ på 70 = kan
være
utviklingshemning.

Diagnosekriterier utviklingshemming

- 1. Nedsatt kognitiv funksjon**
- 2. Vansker med fungering i hverdagen**
- 3. Tilstanden skal være tilstede i løpet av barne- og ungdomstiden**

Evneprofil

- Man kan ha generell svikt i alle funksjoner.
- Man kan ha spesifikke vansker i visse kognitive funksjoner.
- Man kan ha generell svikt OG spesifikke vansker.
- Man kan ha generell svikt OG spesifikke styrker.



NB!

- HVIS det er store forskjeller i evneprofilen så vil det stå i utredningsrapporten!

NF 1 og nevropsykologiske vansker

- Spesifikke utviklingsforstyrrelser (lese-skrivevansker, motorikk), utviklingshemming (som oftest lett) hos 30-65%.
- NB: Det er rapportert om flere med over gjennomsnittet IQ.
- Språkforstyrrelser.
- Visouspatiale vansker.
- Eksekutive vansker.
- MEN stor variasjon.

Health Supervision for Children With Neurofibromatosis Type 1.

Miller et al. 2019

- De anbefaler årlig nevrologisk undersøkelse, som burde inneholde en vurdering av skolemessig fungering og utvikling. Nevropsykologisk utredning tidlig kan være behjelpelig med å identifisere kognitive vansker slik at man får satt inn tiltak.
- Dersom man oppdager at pasienten har omfattende kognitiv forsinkelse bør det vurderes om det kan være andre tilstander barnet har som forklarer forsinkelsen.
- Bildediagnostikk anbefales ikke på bakgrunn av lærevansker alene, da det er et usikkert forhold mellom slike vansker og MRI funn.

Eksekutive vansker

(Maier et al., 2024)

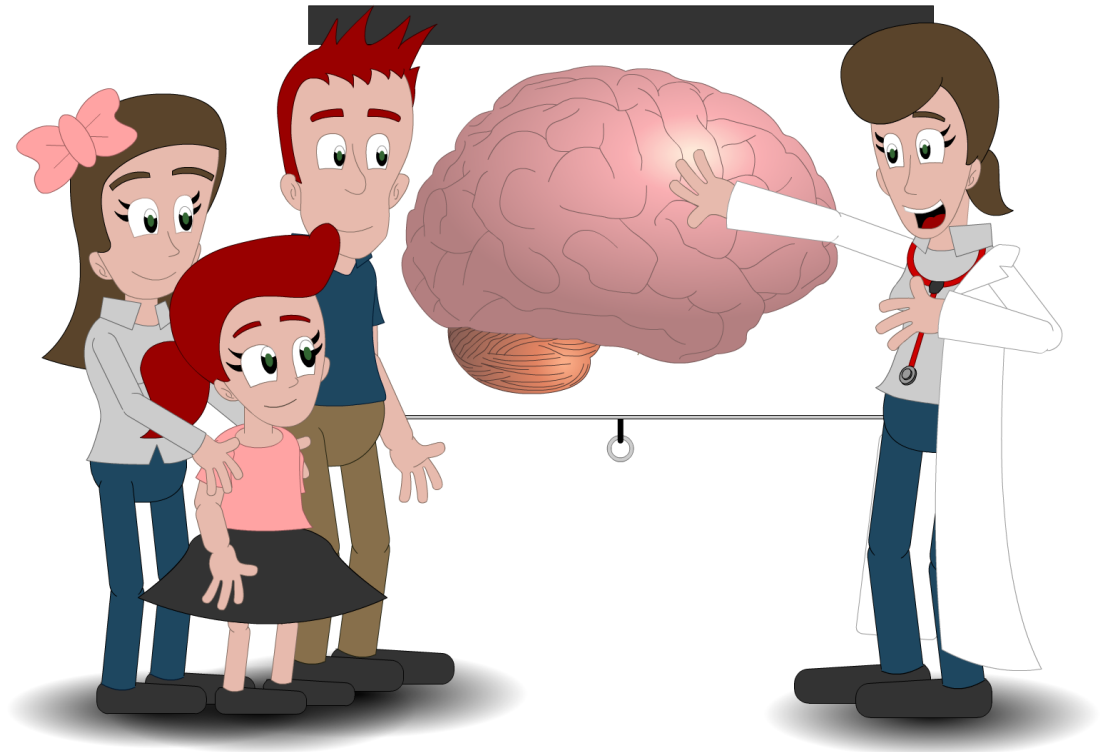
- 191 barn.
- 62% viste eksekutive vansker.
- Yngre barn, og barn med ADHD og visouspatiale vansker hadde mest utfall.

Eksekutive funksjoner

De nevrokognitive prosesser som er involvert i regulering av:


- Oppmerksomhet
- Tenkning
- Emosjoner
- Motivasjon
- Handling/atferd

Tenkes å være knyttet til prefrontal korteks.



Eksekutive funksjoner

- Viktig for planlegging av målrettet atferd, for å forutse konsekvenser og for tilpasning til krav og endringer ifra omgivelsene (mental fleksibilitet).
 - Viktig for at barnet skal kunne forestille seg et problem og dets løsning.
 - Planlegge og gjennomføre, samt evaluere konsekvensene av planen.
 - Å kunne ta initiativ og være aktiv.
 - Ha oversikt over seg selv og andre.
 - Impulskontroll.



Eksekutiv
dysfunksjon
kan gi
problemer
med å vurdere

- Hva man skal prioritere
- Hva som er viktig og hva som ikke er viktig
- Hvor lang tid en oppgave tar
- Hvor mange trinn en prosess krever
- Hvilken rekkefølge de skal gjøres i
- Hva du allerede har gjort og hva som mangler
- Endringer i planen eller med å forutse konsekvenser, dersom noe ikke går slik man hadde sett for seg



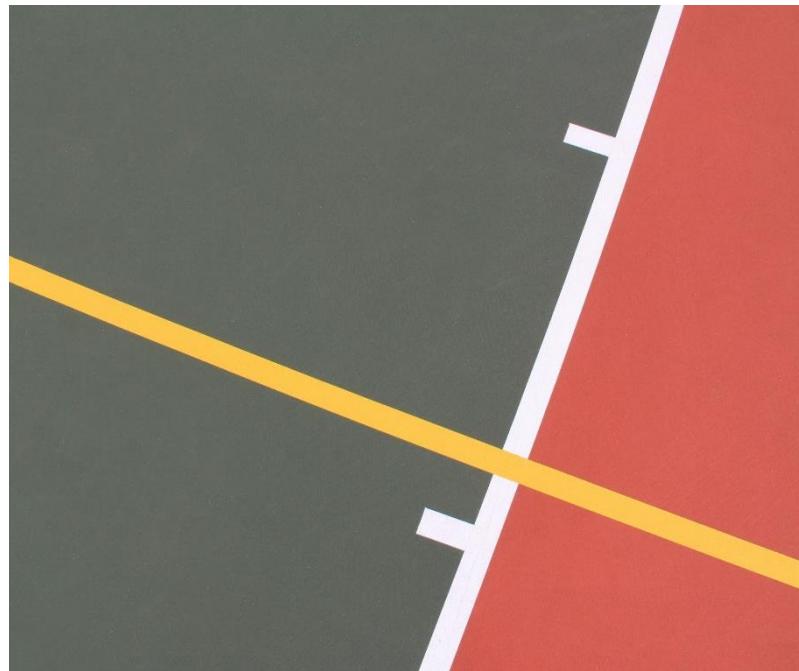
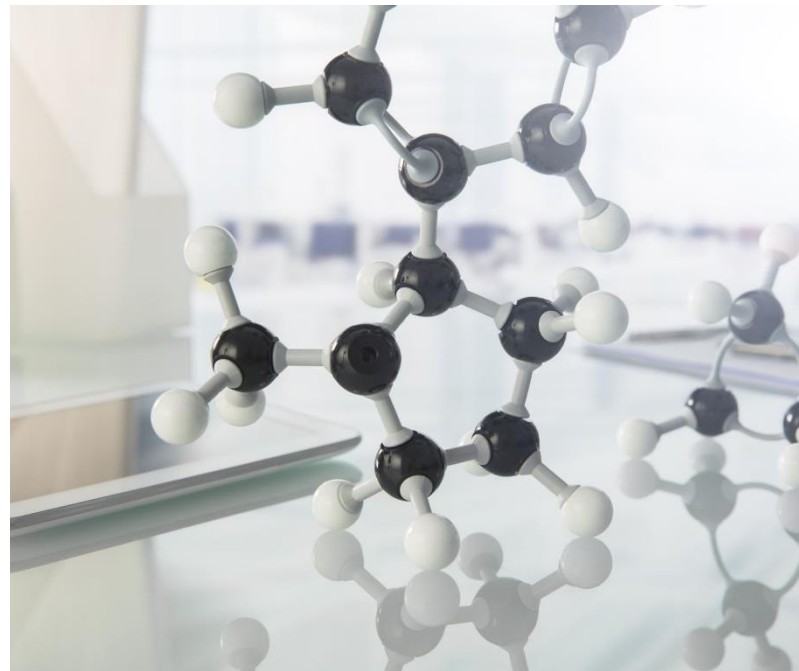
Visuospatiale vansker

- Mangelfull koordinasjon mellom visuelle inntrykk og motoriske bevegelser.
- Påvirker når en skal navigere på rett måte i omgivelsene.

Visuospatiale evner

- Å danne seg mentale bilder av former og avstander, og det å kunne manipulere et objekt mentalt.
- Brukes når man for eksempel skal:
 - Orienterer seg i et rom
 - Huske veien fra et sted til et annet
 - Bygge Lego etter modell/bruksanvisning
 - Lese kart eller kopiere geometriske figurer.





Sosial kognisjon (Remaud et al., 2024:2023)

- Redusert sosial prosessering og resonnering.
- Ikke redusert Theory of Mind.
- Redusert evne til å oppfatte emosjoner hos andre (MEN ikke sammenheng med alvorlighetsgrad på NF1).



Andre faktorer som påvirker kognitiv funksjon



Smerter

Utmattelse/fatigue

Søvnforstyrrelser

Sentral
nervesystem
abnormaliteter

Psykiske lidelser

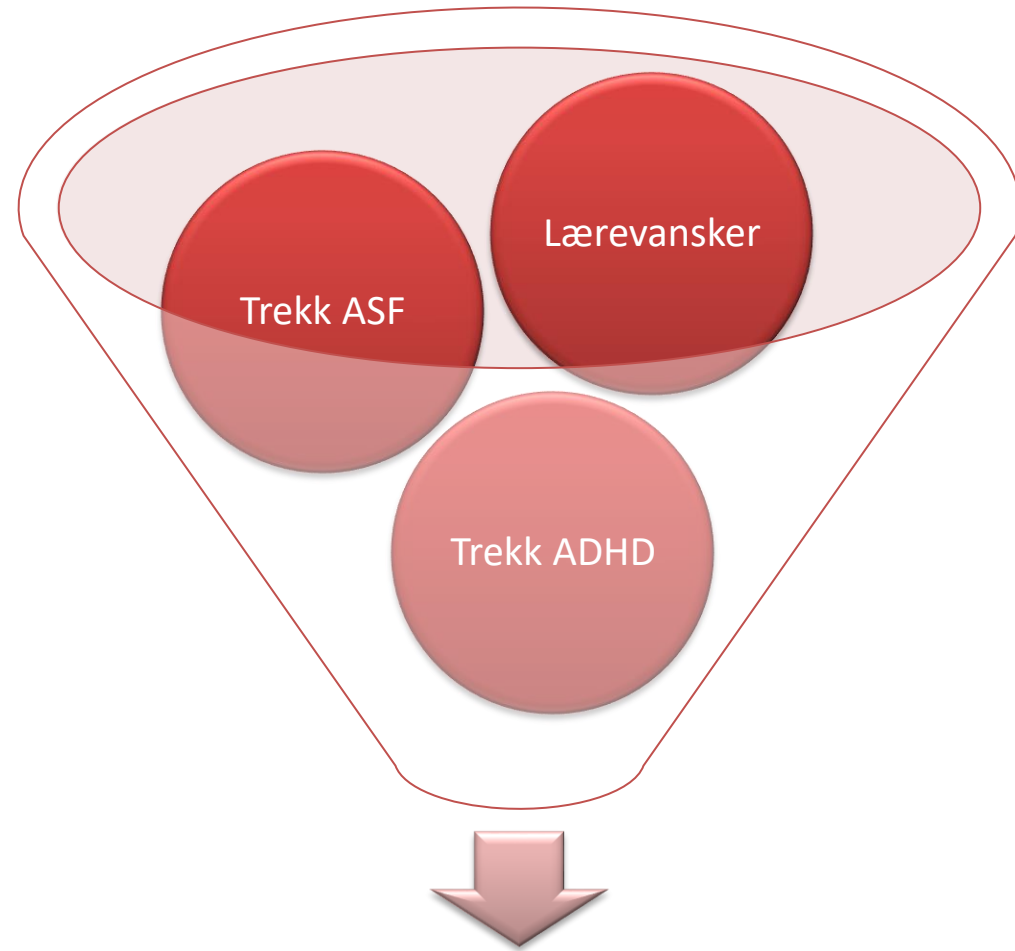
Det kan være viktig å avdekke om en person har kognitive vansker også hvis de ikke oppfyller kriteriene for utviklingshemming

Personen kan ha behov for mange av de samme tilpasningene som personer med utviklingshemming.

Borderline intellektuell fungering

- Skårer lavt, men innenfor normalområdet på de fleste kognitive funksjoner (IQ på 70-84).
- Har også ofte emosjonelle og atferdsmessige utfordringer
- Er ikke en diagnose i det europeiske diagnosesystemet.

Dersom barnet har milde symptomer på mange områder, kan det til sammen allikevel gi store vansker.



Store sammensatte vansker



Kognitive vansker

- Hvorvidt svikt i kognitive funksjoner skaper problemer for barnet i hverdagen, avhenger naturlig nok av alvorlighetsgrad.
 - Et annet viktig aspekt er hvordan de kognitive ferdighetene passer inn i det livet barnet lever.
- Man kan leve et godt liv med kognitive utfordringer!



Kognitiv evneprofil (Wechsler)

Testen gir en total IQ skår, men også IQ skårene på flere under indekser.

Indeks	Skåre
Verbal forståelse	112
Perseptuell resonnering	84
Arbeidshukommelse	86
Prosesseringshastighet	100
FULL SKALA	96



Verbal forståelse

Måler ordforråd, begrepsforståelse og generelt kunnskapsnivå.

Indeks	Skåre
Verbal forståelse	112
Perseptuell resonnering	84
Arbeidshukommelse	86
Prosesseringshastighet	100
FULL SKALA	96

Perseptuell resonnering

- Evnen til å arbeide med, tolke og forstå visuelle symboler.
- Vansker med denne evnen kan gi problemer med å forstå informasjon tatt inn gjennom synet.
- Sosiale utfordringer er vanlig.
- Disse personene vil med fordel lære bedre når man presenterer informasjon gjennom språk og tekst.
- Andre kan ha en styrke på dette området og lærer bedre gjennom å se og gjøre, fremfor å lese eller høre.



Arbeidshukommelse

Undersøker evnen til mental informasjonsbearbeiding og minnespenn.

Indeks	Skåre
Verbal forståelse	112
Perseptuell resonnering	84
Arbeidshukommelse	86
Prosesseringshastighet	100
FULL SKALA	96

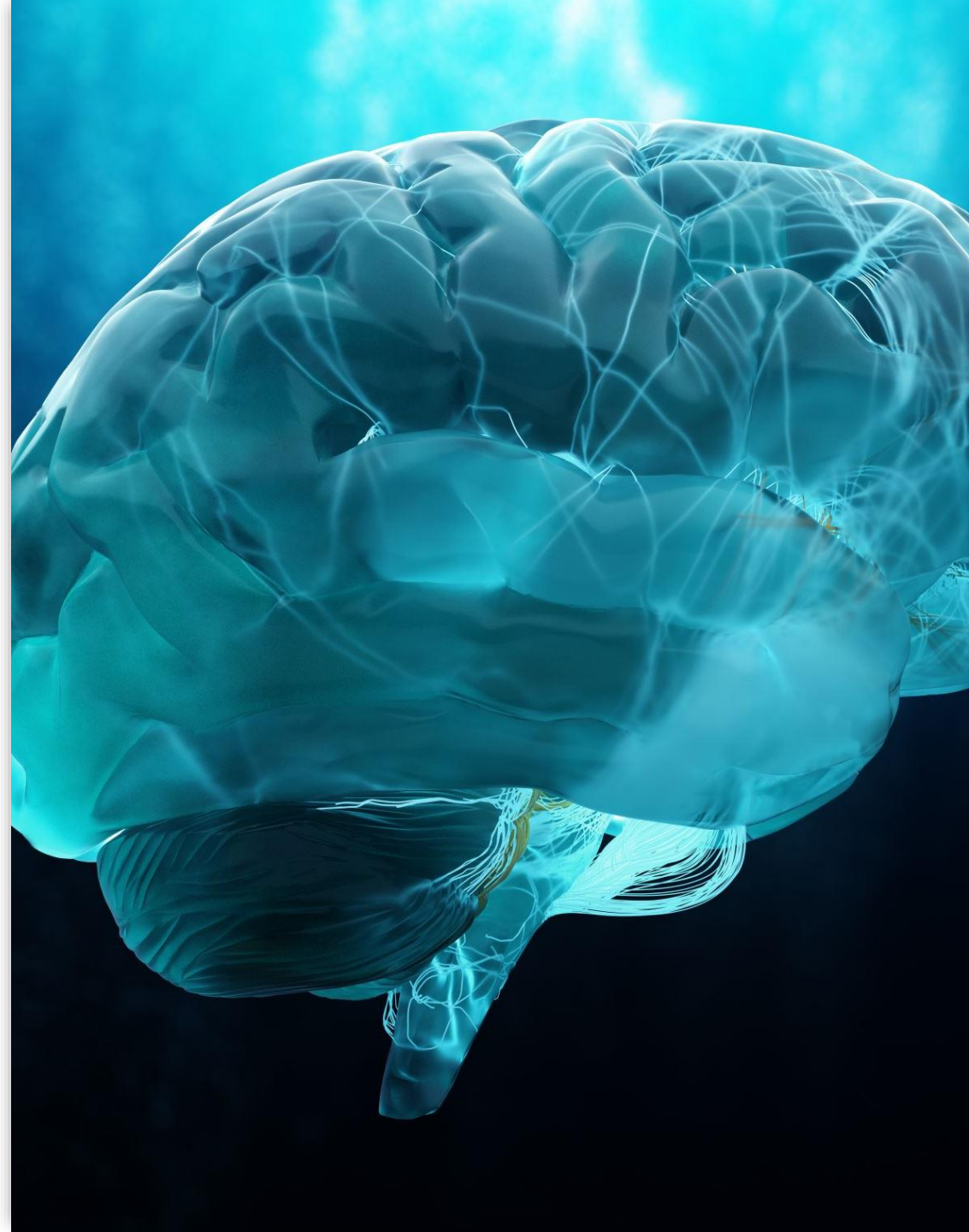
Prosesseringshastighet

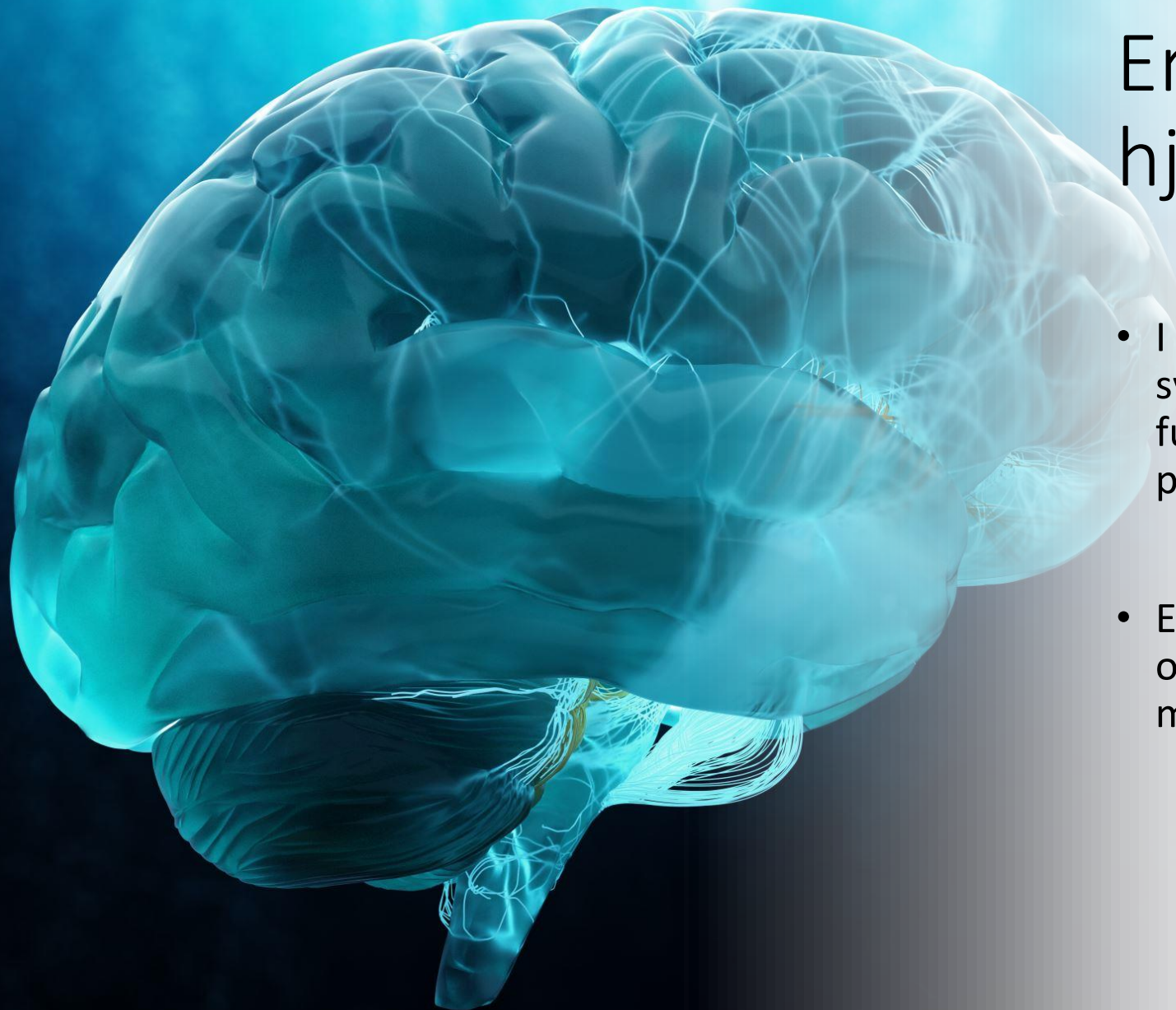
- Også kalt mentalt tempo.
- Svikt her betyr at det kan ta lengre tid å ta inn, bearbeide og respondere på informasjon.
- Det tar lenger tid å gjennomføre ting, også hvis personen kan godt det han/hun skal gjøre.



Legius et al. 1995.

- *T2 'unidentified bright objects' are seen in 50 to 75% of children with NF1, most frequently in the basal ganglia, corpus cerebellum, and brainstem.*
- Fant ingen forskjell i IQ mellom de barna som hadde funn på hjernen, og de som ikke hadde åpenbare funn på hjernen.





Ervervet hjerneskode

- I sjeldne tilfeller kan man få svulster i hjernen som *kan* skade funksjon eller føre til personlighetsendringer.
- Epilepsi kan også gi skader. Men oftest har personer med NF1 mild form.

Når gjør man en nevropsykologisk undersøkelse?

- Når man vet at en person har en sykdom som kan påvirke kognisjon. Hensikten er å vurdere hvordan pasienten fungerer på et gitt tidspunkt.
- Forløpsvurderinger- fange opp endringer i funksjon over tid.
- NB: Gjøres kun på indikasjon i offentlig helsevern.