

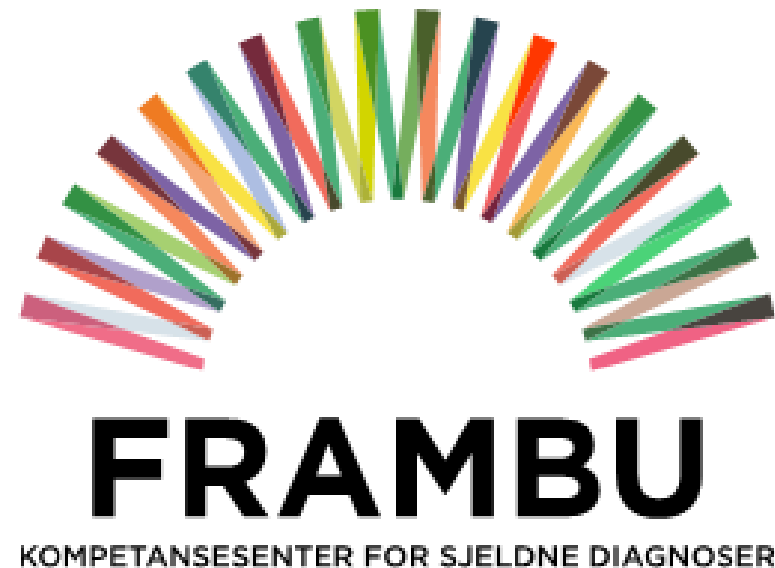
Psykisk helse ved Cornelia de Langes syndrom

Tonje Elgsås

Psykolog, spesialist i habilitering

Frambu kompetansesenter

21. mai 2025

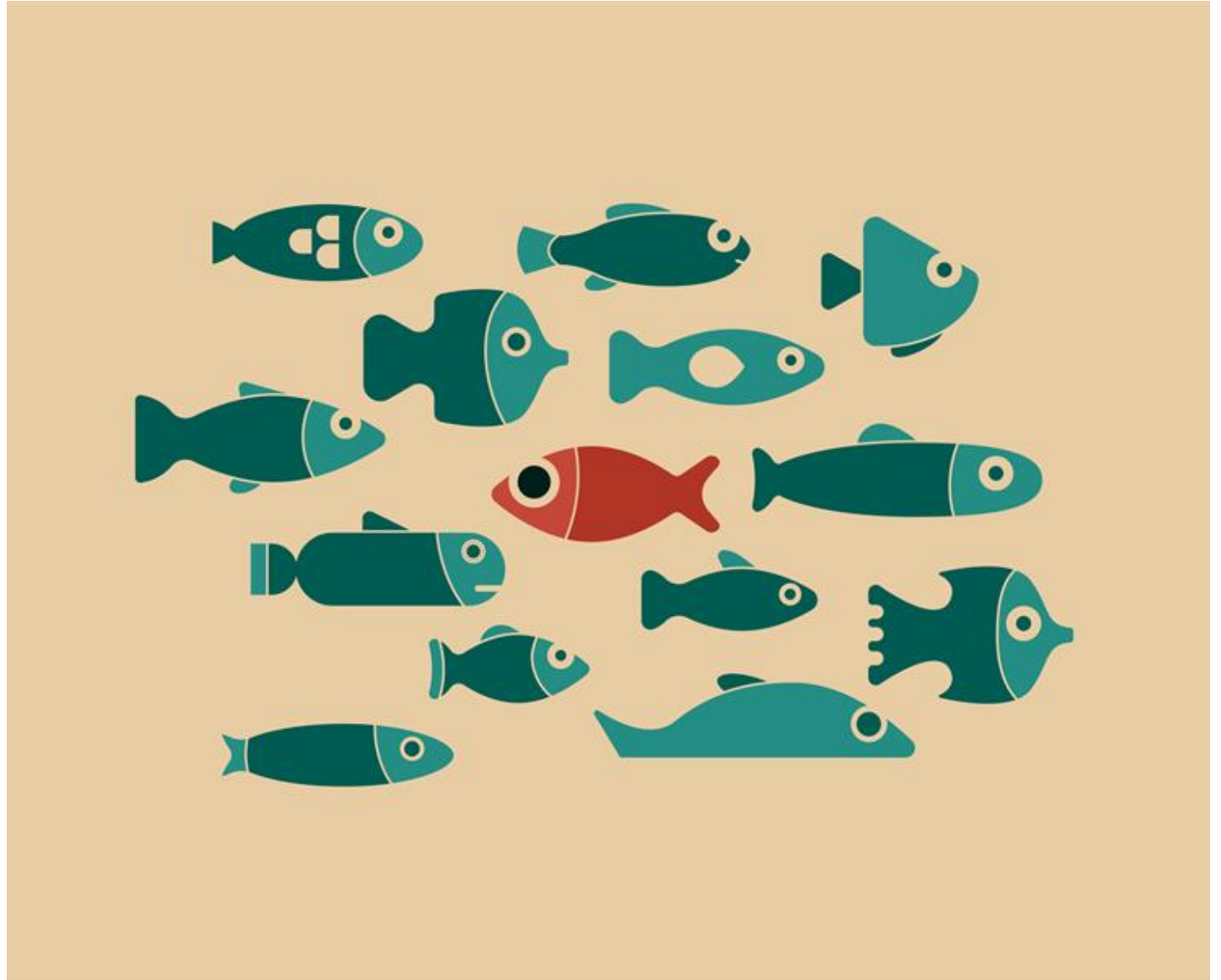


Forskning

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

→ Ofte kliniske populasjoner.

→ Ulike design



Psykisk lidelse og CdLS

- Ofte udiagnostisert, spesielt der det er utviklingshemming og autisme.
- Overlapp i symptomer → diagnostisk overskygging.
- Få verktøy for å utrede psykisk lidelse hos personer med utviklingshemming.
- Selv rapportering er utfordrende.
- Viktig å avdekke da det kan være årsak til atferd som utfordrer.

Psykiske lidelser

- Utviklingshemming
 - Autisme
 - Angst (inkl. OCD)
 - Selektiv mutisme
 - ADHD
 - Depresjon
 - Søvnvansker
- NIPBL variant økt forekomst vs. SMC1A (Ng et al. 2024)
- Endringer i atferd og emosjonell tilstand virker å øke med alder opp til tidlig 20 år. Deretter relativt stabilt (Moss, 2021).
 - Mer angst hos personer med samtidige autismespekter (Giani, 2022)

Sosial angst og selektiv mutisme

(Giani et al. 2022)

- Ekstrem sjenanse.
 - Vansker med sosial interaksjon.
 - Høyere IQ var assosiert mer sosiale vansker.
 - Kan forverres med alder.
- Økt bevissthet om egne sosiale utfordringer?
- Økte sosiale forventninger med alder?

Tiltak sosial angst og selektiv mutisme (Giani et al. 2022)

- Tidlig identifikasjon og intervensjon.
- Å benytte seg av atferdsobservasjoner med spesifikt fokus på indikatorer på sosial angst, eks: unngåelse av øyekontakt, motvilje mot samtaler, motorisk uro i sosiale situasjoner osv.
- Sosial ferdighetstrening.
- Terapi.
- Familie og skole baserte intervensjoner: samarbeid for å skape mer støttende og inkluderende miljø.

Ellis et al. (2024) *Visual attention patterns during a gaze following task*

- Å følge et objekt med øynene er en forutsetning for å lære viktige sosiale evner som språk, bruk av gester og annen sosial kognisjon.
 - Fant at barn med CdLS ser mindre på målobjektet enn nevrotypiske barn og barn med autismespekterforstyrrelse.
 - De har også mindre respons på andres øyekontakt, forårsaket av en over- eller underfokusering på øye regionen (Ellis et al., 2021).
- Personer med CdLS har ytterligere faktorer som forstyrrer utviklingen av sosial kognisjon-utover kognitive vansker og autismespekterforstyrrelsen.

Assessment of Quality of Life Using the Kidslife Scale in Individuals With Cornelia de Lange Syndrome (Trujillano et al. 2024)

- Finner lavere livskvalitet enn hos personer med Downs syndrom og personer med utviklingshemming generelt.
 - Man antar at dette er knyttet til at CdLS har mer uttalte fysiske, kognitive og atferdsmessige symptomer sammenlignet med en del andre genetiske tilstander.
- Mener at denne pasientgruppen trenger mer tilrettelegging enn generelt for personer med utviklingshemming.

Sensorisk dysfunksjon

(Kline, 2018)

-
- Både overfølsomhet og underfølsomhet (hos noen begge) for syn, hørsel, lukt, smak, berøring, likevektssans, smerte.
 - Sensoriske inntrykk oppleves ubehagelig, smertefullt, evt. at personen ikke reagerer på sanseinntrykk andre oppfatter, evt. trenger mer stimulering av sanseapparatet (høy musikk, harde klemmer etc.).
 - Noen kan også aktivt oppsøke visse sensoriske stimuli, og det kan være årsak til selvstimulerende atferd.

Sensoriske stimuli

- Noen lyskilder:
 - Noen lyder:
 - Spesielle typer stemmer:
 - Stillhet
 - Spesifikke lukter:
-
- Spesifikke taktile stimuli, spesielt:
 - Bli tatt på
 - Få en klem, holdt rundt
 - Bli kysset
 - Varme
 - Kulde
 - Mat:
 - Drikke:
 - Objekter som jeg liker å ta på:
 - Spesifikke værtyper:



Sensorisk dysfunksjon



Kan være en medvirkende årsak til:

- Angst
- Atferd
- Aggresjon
- Utmattelse
- Problemer med konsentrasjon
- Motorisk uro
- Isolasjon

Mulige årsaker til aldersrelaterte endringer kan være:

Biologiske faktorer: Genetiske mutasjoner assosiert med CdLS kan påvirke neurologisk helse og bidra til endringer i atferd og kognisjon over tid.

Kognitive faktorer: Nedgang i verbal hukommelse kan gjøre det vanskeligere for individer å delta i sosiale interaksjoner, noe som kan føre til sosial tilbaketrekning og økt angst.

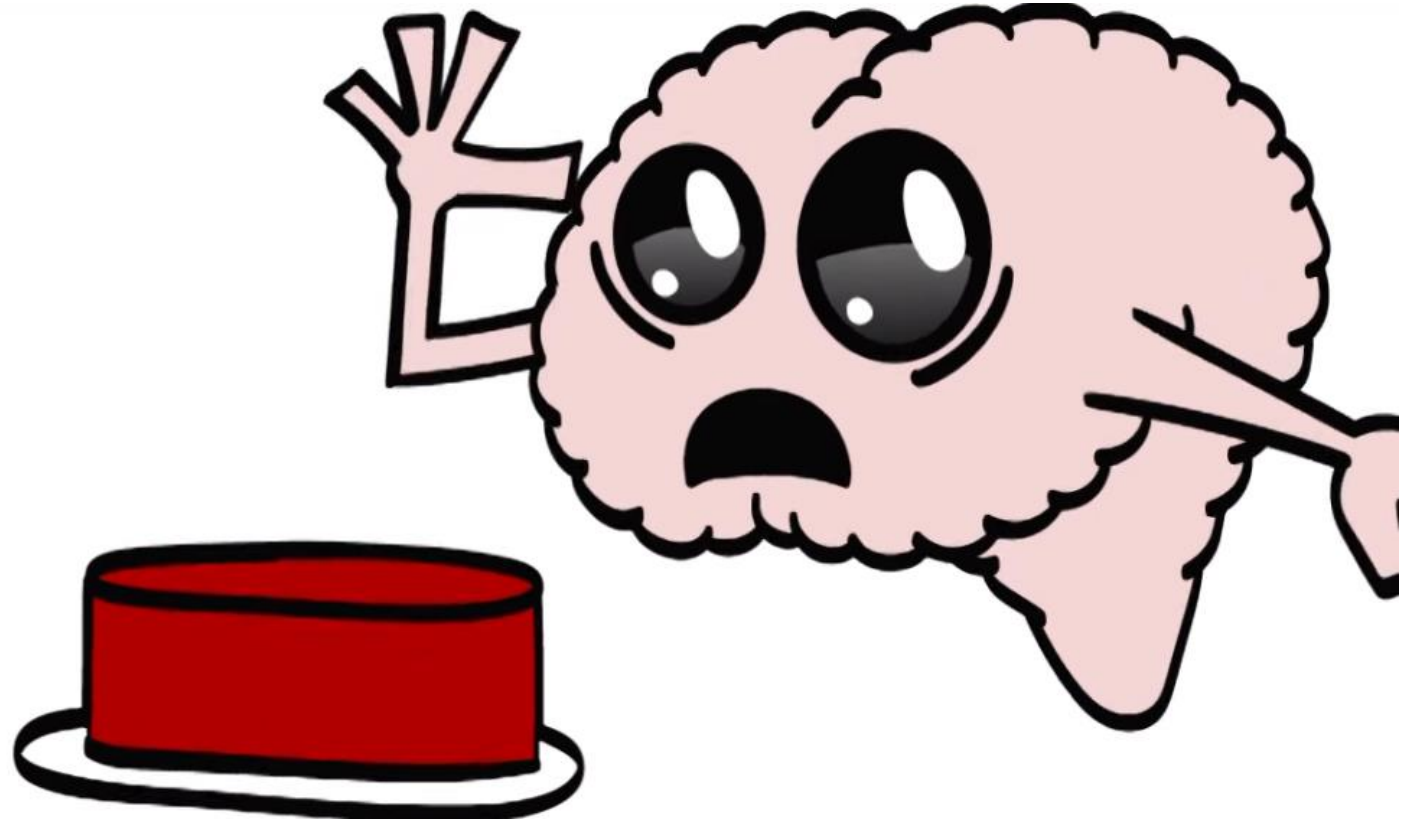
Miljømessige faktorer: Overganger i livet, som å avslutte skolegang eller bytte til tjenester for voksne, kan føre til tap av rutiner og økt stress, (spesielt for de med uoppdagede behov som samtidig forekomst av autisme).

Anbefalinger

- Tidlig intervensjon: Bevissthet om aldersrelaterte endringer kan hjelpe familier og fagpersoner med å identifisere og håndtere utfordringer tidlig.
- Støtte ved overganger: Planlegging og støtte under livsoverganger kan redusere stress og forbedre tilpasningen for individer med CdLS.
- Tilpassede strategier: Utvikling av individuelle strategier som tar hensyn til biologiske, kognitive og miljømessige faktorer kan forbedre livskvaliteten.

Angst

- Spesifikk fobi
- Panikklidelse
- Sosial angst
- Generalisert angst
- Tvang



Tvangstanker/handlinger (OCD)

- Tilbakevendende, ubehagelige tanker og/eller gjør bestemte handlinger om og om igjen selv om de ikke vil.
 - Eks: overdreven sjekking, orden/systematikk, at ting må stå et spesifikt sted, at ting må gjøres i en bestemt rekkefølge, gjentatt spørring om bekreftelse, ritualer.
- Et kjernesymptom er at personen selv forstår at tankene og atferden er irrasjonell.
- For at det skal være snakk om en tvangslidelse må det:
 - ha ført til markert ubehag
 - ta mer enn én time om dagen eller opptre hyppig
 - gi betydelig forstyrrelse av daglige rutiner, jobb, utdanning, sosiale aktiviteter eller i forholdet til andre

OCD ved utviklingshemming

- Ikke alltid at personen har innsikt
- Ikke alltid at utviser ubehag knyttet til tvangstanker/handlinger
- Vanskelig å skille fra repetitiv atferd

→ Fremstår personen plaget?

→ Går det utover fungering?

Depresjon

- Nedstemthet
- Veldig ofte søvnvansker
- Appetitt forstyrrelser
- Konsentrasjons/oppmerksomhetsvansker
- Mister interessen for ting man vanligvis er interessert i.
- Mangel på følelser/nummenhet.

Tegn på psykisk
lidelse – Hva
skal vi se etter?

Endringer:

- Funksjonsfall- miste ferdigheter
- Følelsene endrer seg
- Appetitt
- Søvn
- Aktivitetsnivå
- Interesser
- Forvirring
- Sosial kontakt
- Vegring
- Økt repetetiv atferd
- Økning i selvskading
- Atferdsforstyrrelser



Psykiske lidelser

- Samvariasjon av symptomer?
 - Økt repetitiv atferd alene?
 - Eller forekommer samtidig med tap av appetitt, søvnvansker og redusert energinivå?
- Forekommer symptomene på flere arenaer?
 - Atferdsvansker kan være veldig annerledes fra arena til arena.
 - Psykisk sykdom viser seg som regel på alle arenaer.
 - Men barn kan også skjerpe seg veldig på skolen...

Når oppstår psykisk sykdom?

- Psykisk sykdom kan opptre i forkant/under/etterkant av perioder med fysisk sykdom.
- Ellers bør man være OBS ved:
 - Livsfaseoverganger
 - Når endringer skjer i deres hverdag (eks. en ansatt slutter, sykdom i familien etc).
 - Pubertet

→ OBS: Forsinkede reaksjoner?



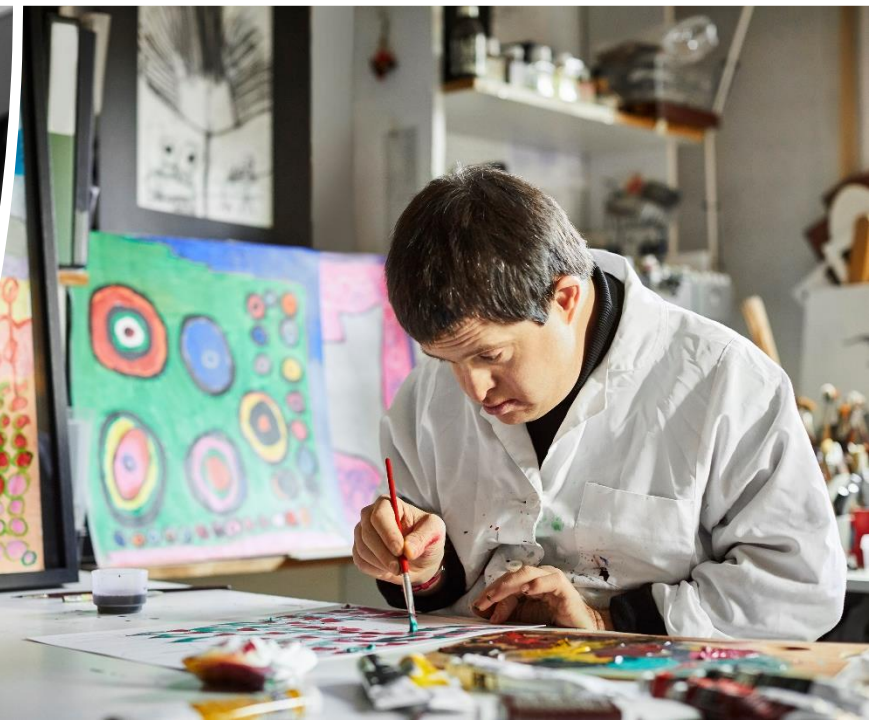
Atferdsuttrykk

- Ofte brukes abstrakte, relative begreper når man omtaler tilstand hos mennesker med utviklingshemming og andre nevroutviklingsforstyrrelser.
- Behov for å konkretisere hva vi mener når vi bruker ord som *frustrert*, *engstelig*, *sliten* osv. når man har med mennesker som ikke selv kan uttale seg om hva de mener/tenker/føler.



Annerledes uttrykk?

- Barn med utviklingshemming, autisme og syns/hørselshemming har ofte atypisk eller annerledes uttrykk for hvordan de har det.
- Sinne, frykt og glede kan se veldig annerledes ut enn hos typisk utviklede barn.
- Barnet kan ha en helt egen særegen måte å uttrykke seg på (idiosynkratisk).



Eksempelvis

- Tristhet kan uttrykkes som sinne.
- Frykt kan uttrykkes som apati/passivitet.
- Glede kan uttrykkes gjennom selvskading, høye lyder, motorisk uro, selv stimulering +++
- Fraser eller ord som betyr noe helt spesifikt for den personen og som ikke gir betydning for andre.
- Gir ikke de vanlige nonverbale signalene i en relasjon- manglende mimikk, ingen anerkjennende blick eller nikk, lite gjensidig smil +++

Atferdsekvivalenter/uttrykk

Tilstand	Atferdsuttrykk
Irritabelt stemningsleie	Rynke mellom øyebryn, smalere øyne, «mmm» lyder, knytter hendene, gir ikke blikkontakt, spenner kroppen
Dårlig søvn	Mindre enn 4 timer søvn hver natt, sovner senere enn kl 24/våkner før kl 04.00, problematferd på natt, daglige aktiviteter på natt
Smerter	Oppsperrede øyne, skriker med høy tone, blek i huden, klam, veiver med armene, liker ikke å bli tatt på, rødt utslett på halsen, selvskading (spesifiser)
Nedstemt	Gir lite blikkontakt, reagerer ikke på favoritt leken, vil ikke være med på (favoritt aktiviteten), vil sitte på fanget hele tiden, blir opprørt av høye lyder, gråter lengre enn 10 minutter etter at foreldrene har gått, økt repetetiv atferd

Registrere hyppighet av symptomer

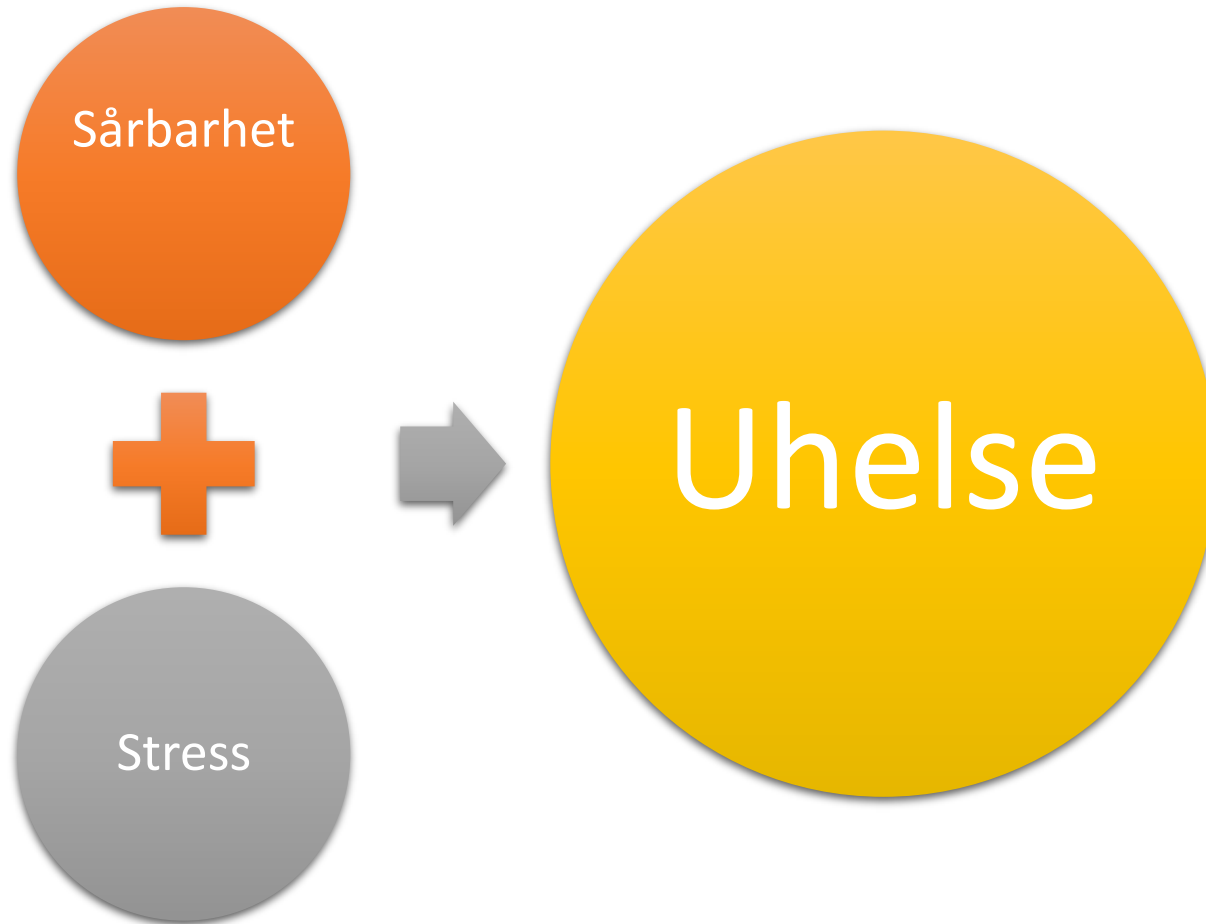
- De fleste psykiske lidelser må ha hatt en viss varighet og intensitet.
 - For å diagnostisere en psykisk lidelse må klinikerens vite noe om hyppighet og varighet på symptomer.
- Behov også for å konkretisere «ofte», «mye» og «hele tiden».

Hva som er årsaken til psykisk lidelse hos et enkelt individ er uansett sammensatt av flere faktorer, og må vurderes i hvert enkelt tilfelle.

Men ikke en «tradisjonell» psykisk lidelse....?



Stress- sårbarhetsmodellen

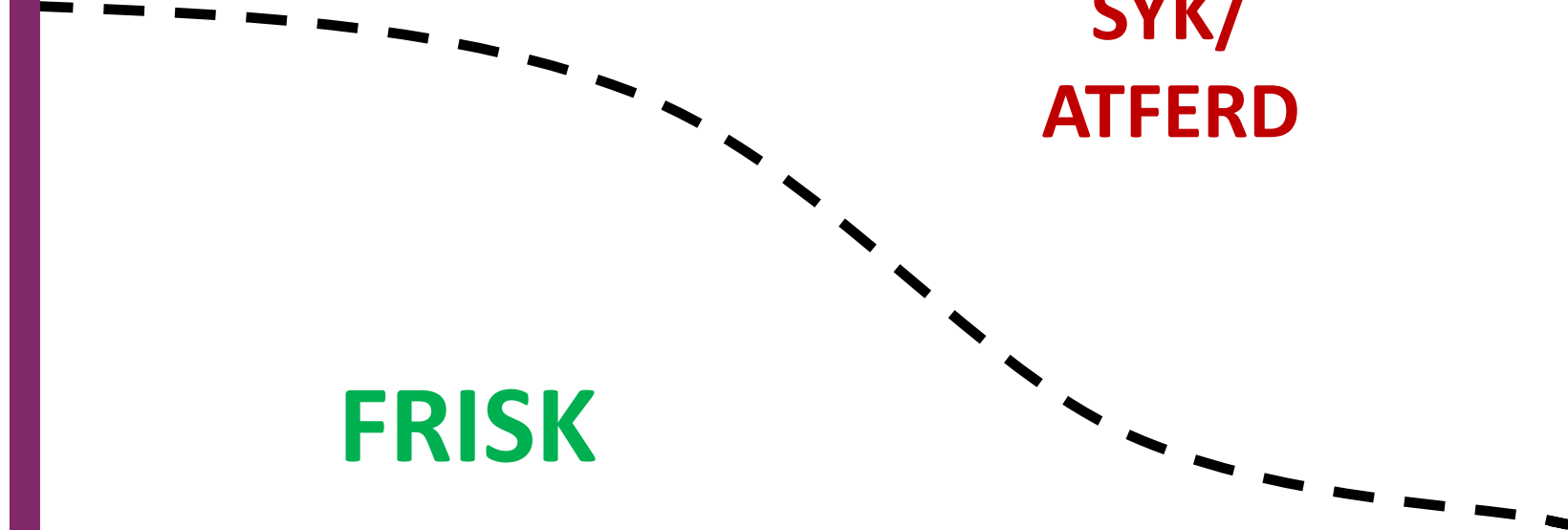


STRESS

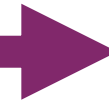


FRISK

**SYK/
ATFERD**



SÅRBARHET



STRESS

**SYK/
ATFERD**

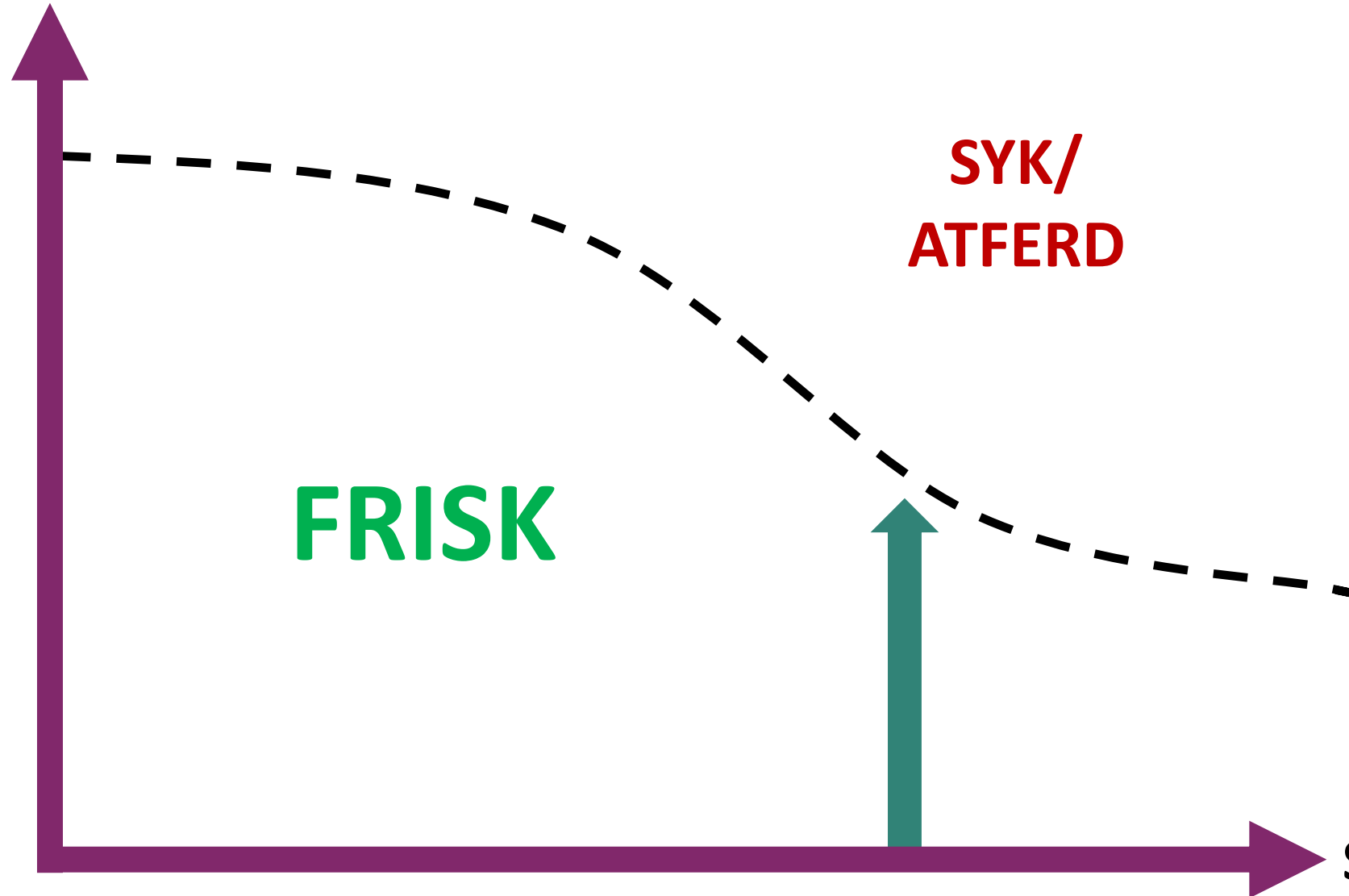
FRISK

SÅRBARHET

ADHD

Smerter

Utviklingshemming

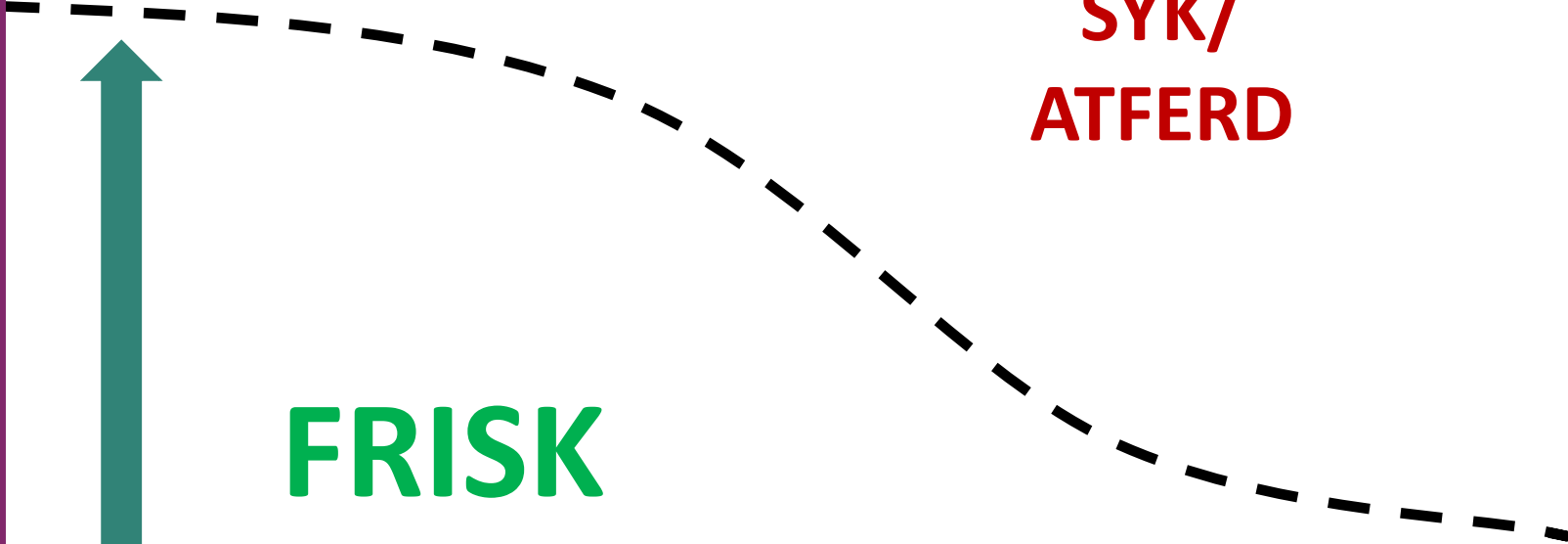


STRESS

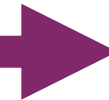


FRISK

**SYK/
ATFERD**



SÅRBARHET



Sårbarhetsfaktorer og CdLS

Biologiske sårbarhetsfaktorer:

Gener, smerter, motorikk, misdannelser, skoliose, GØR, hjertefeil, ernæringsvansker, søvnforstyrrelser, epilepsi +++

Psykologiske sårbarhetsfaktorer:

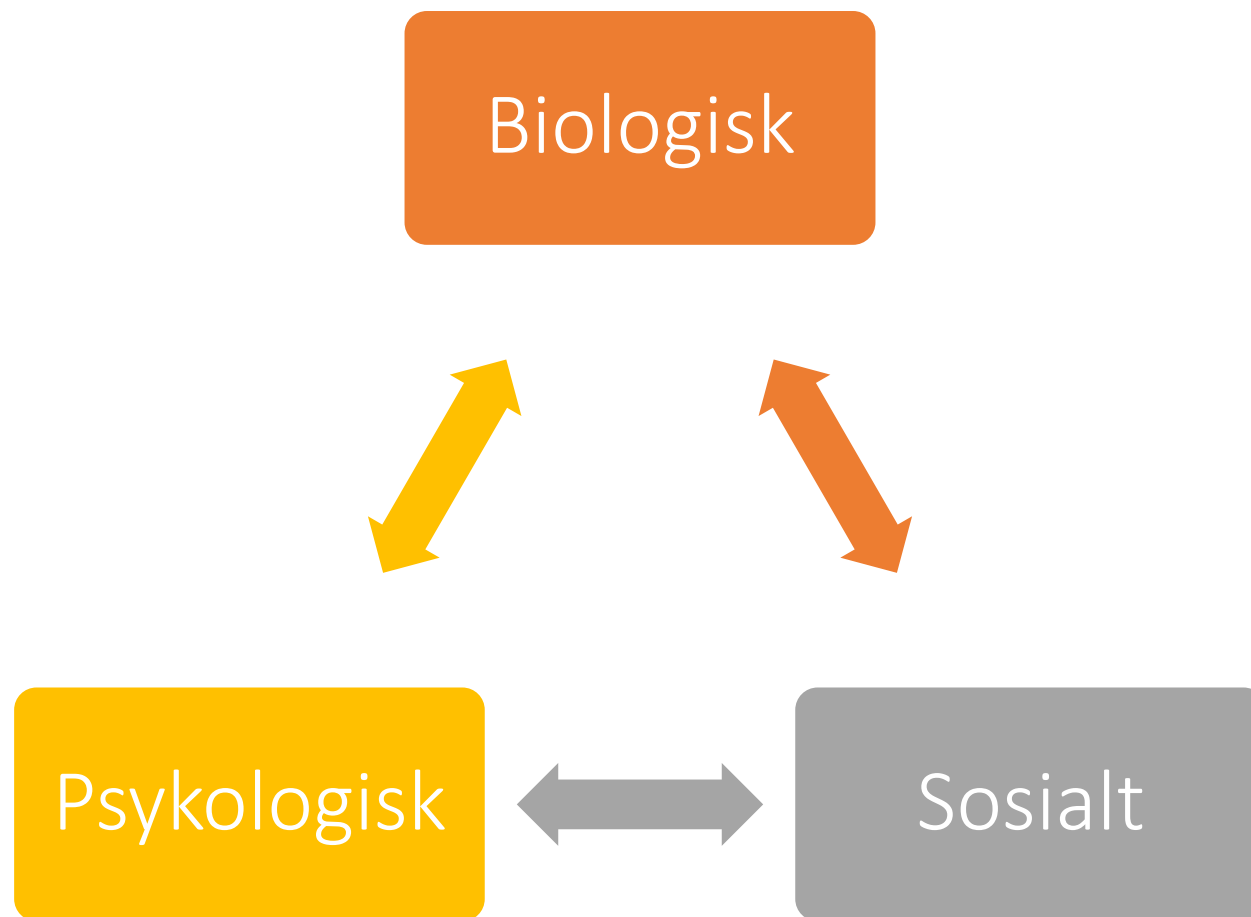
Reduserte kognitive evner, språkvansker, ASF, ADHD
+++

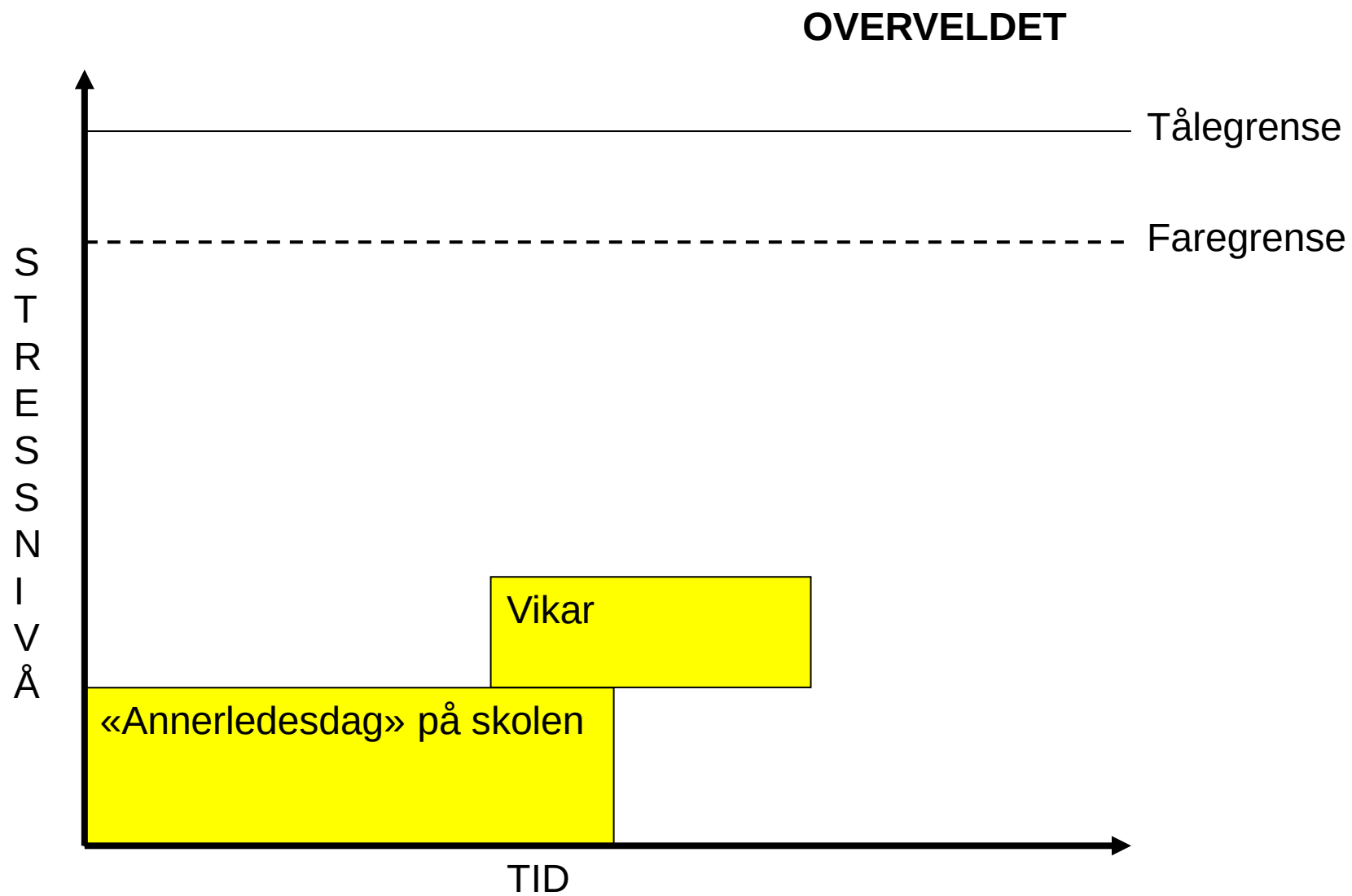


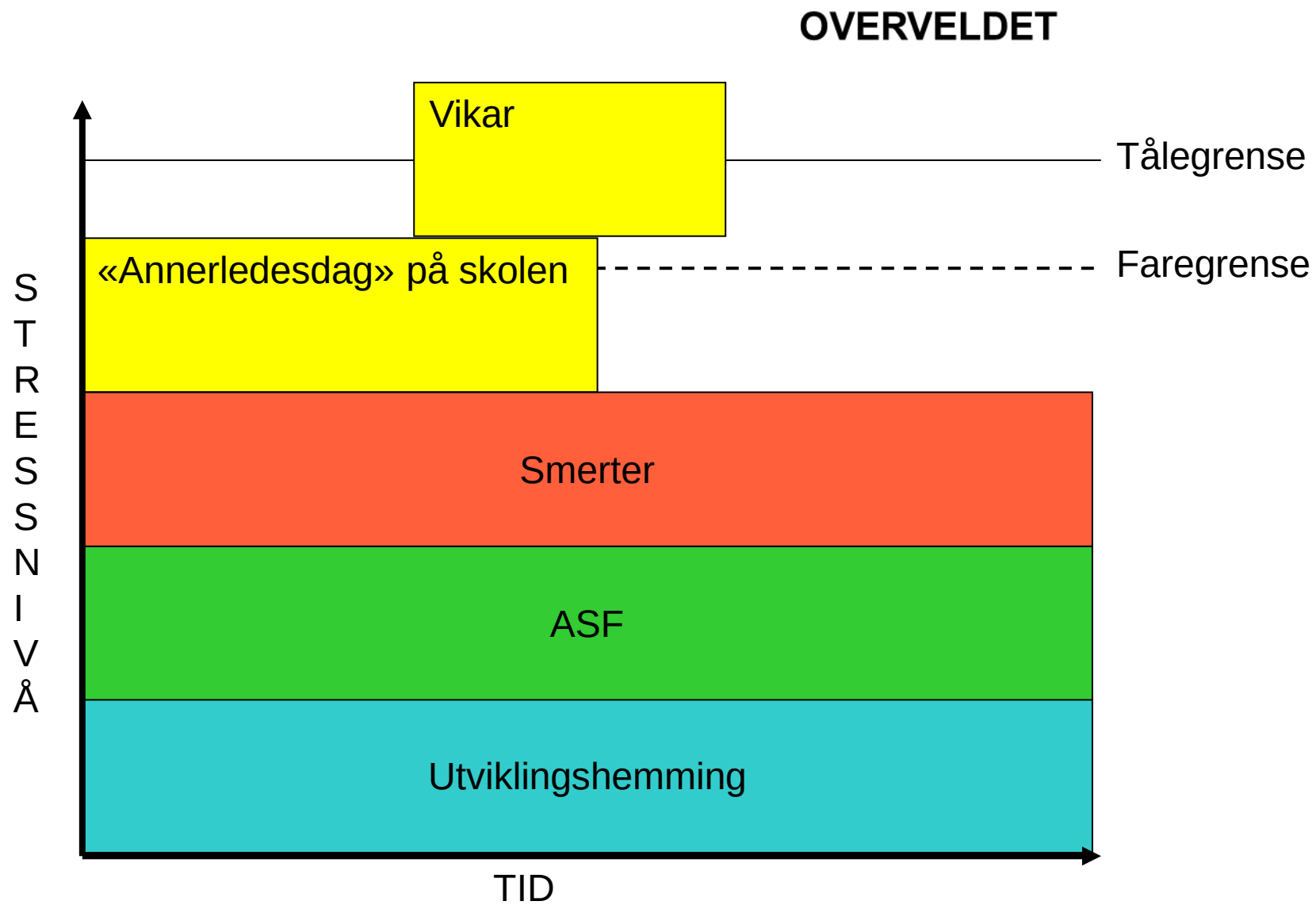
Sosialt:

Sliter med å tolke sosial informasjon, mindre tilgang på sosiale arenaer, mer sliten, føle seg utenfor/annerledes.

Sårbarhetsfaktorer påvirker hverandre









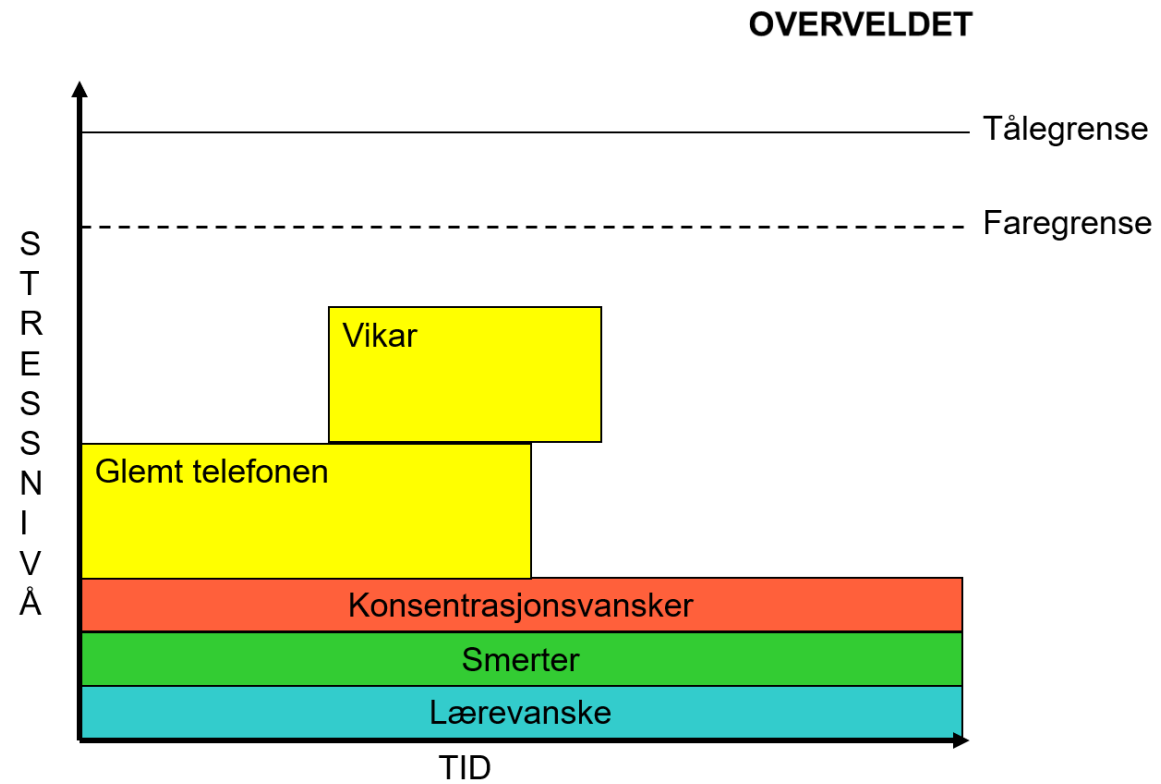
Kapasitet

Hva vil vi bruke kreftene på?

Dagsform?

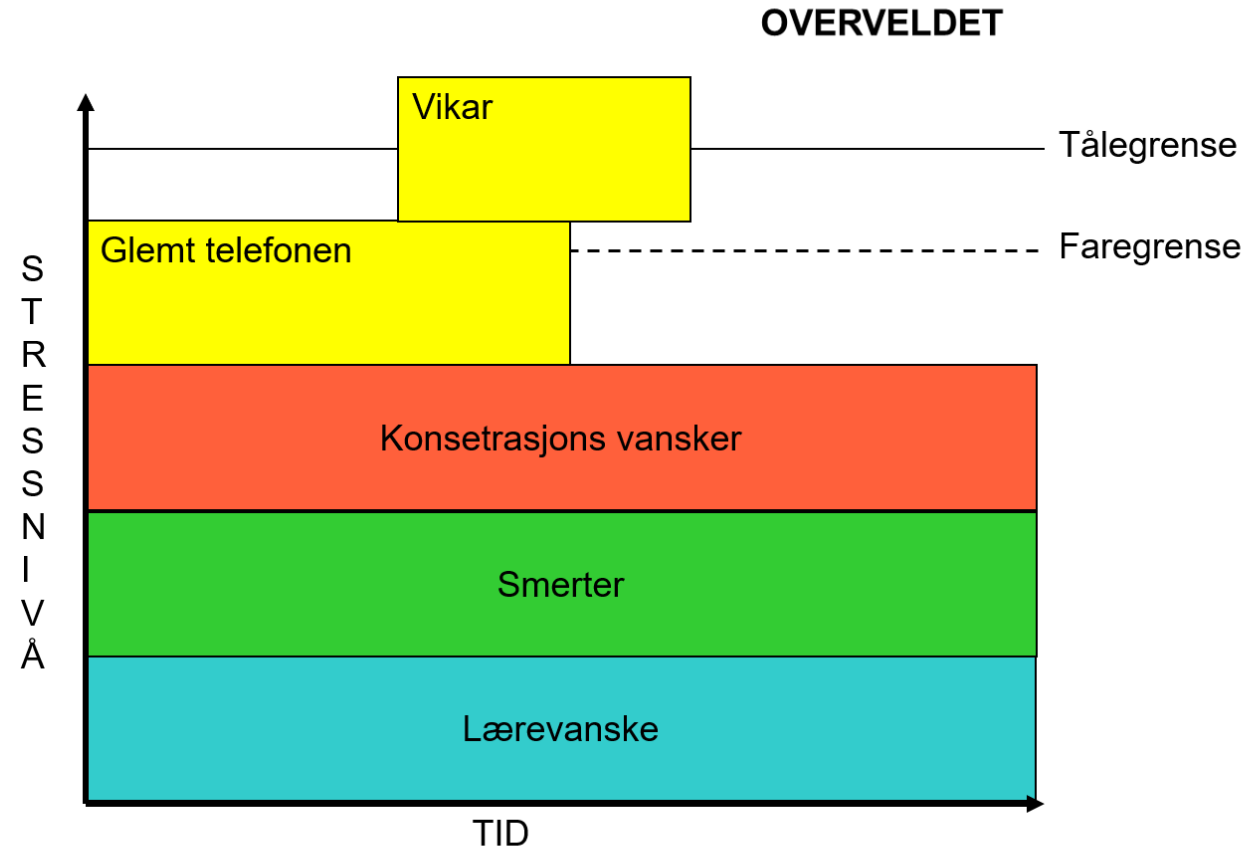
- Avhengig av søvn, stress, smerter ++++
- Mandag kan man få til X, Y og Z.
- Tirsdag går ingen av de.....
- Vanskelig for de rundt å forstå.

MANDAG



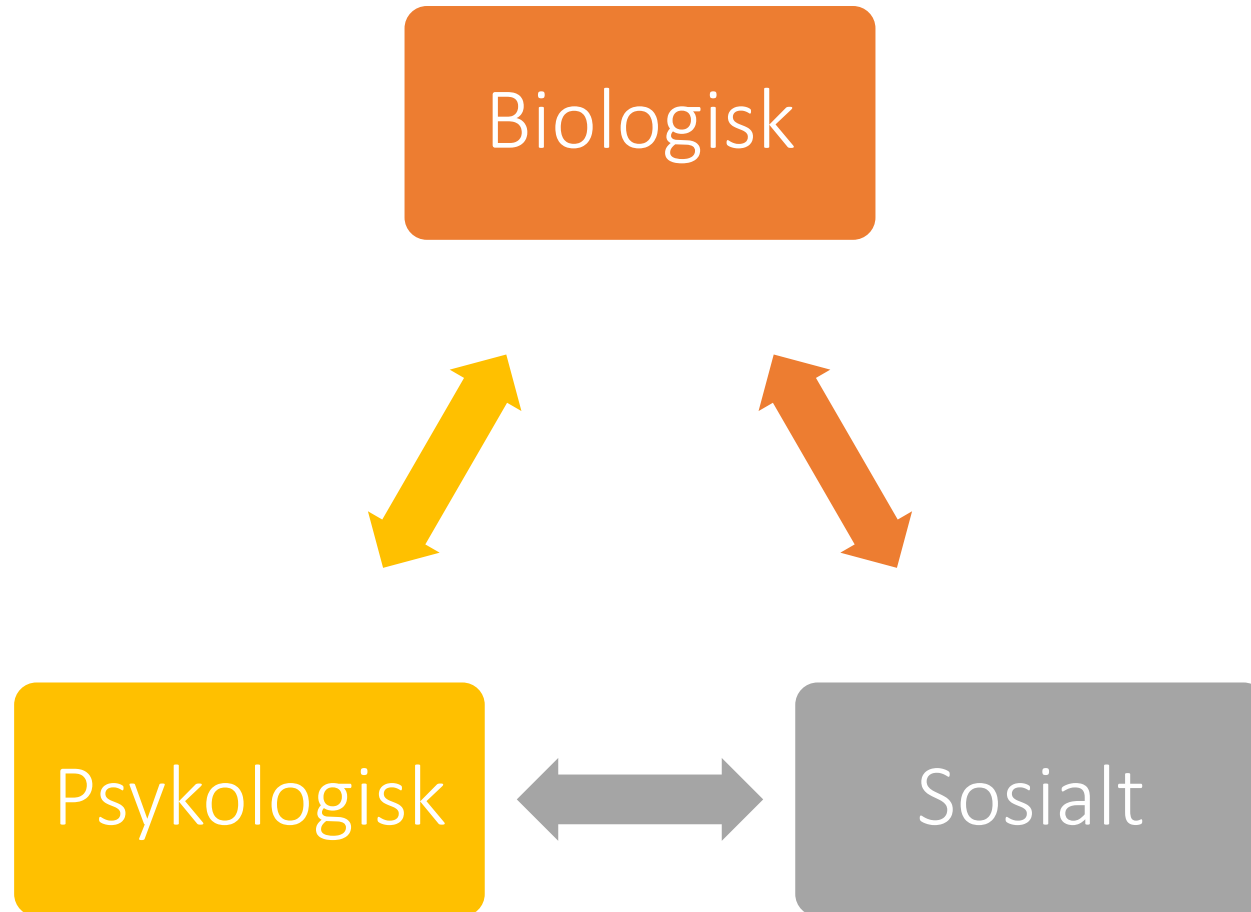
Basert på Uhrskov & Heljskov Jørgensen, 2007

TIRSDAG

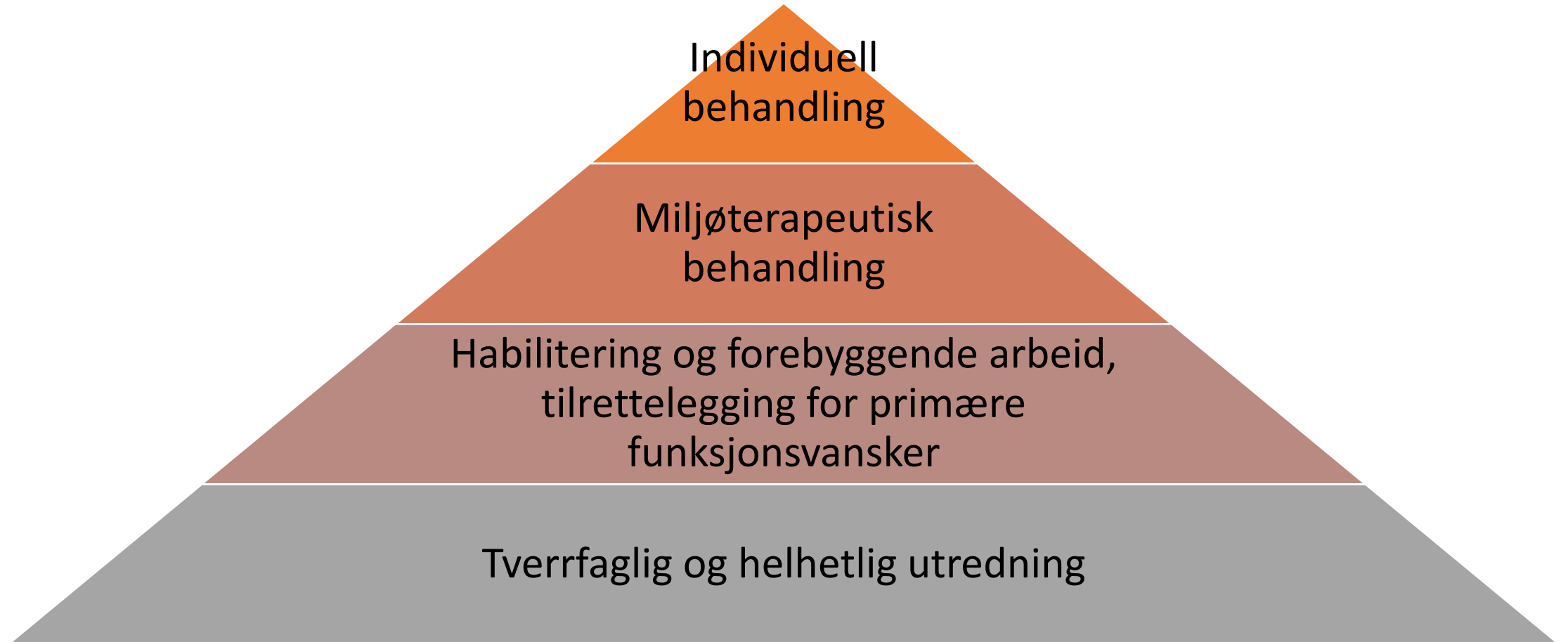


Basert på Uhrskov & Heljskov Jørgensen, 2007

Behandling av psykiske vansker: Hvordan gjøre noe med hverdagsstresset?

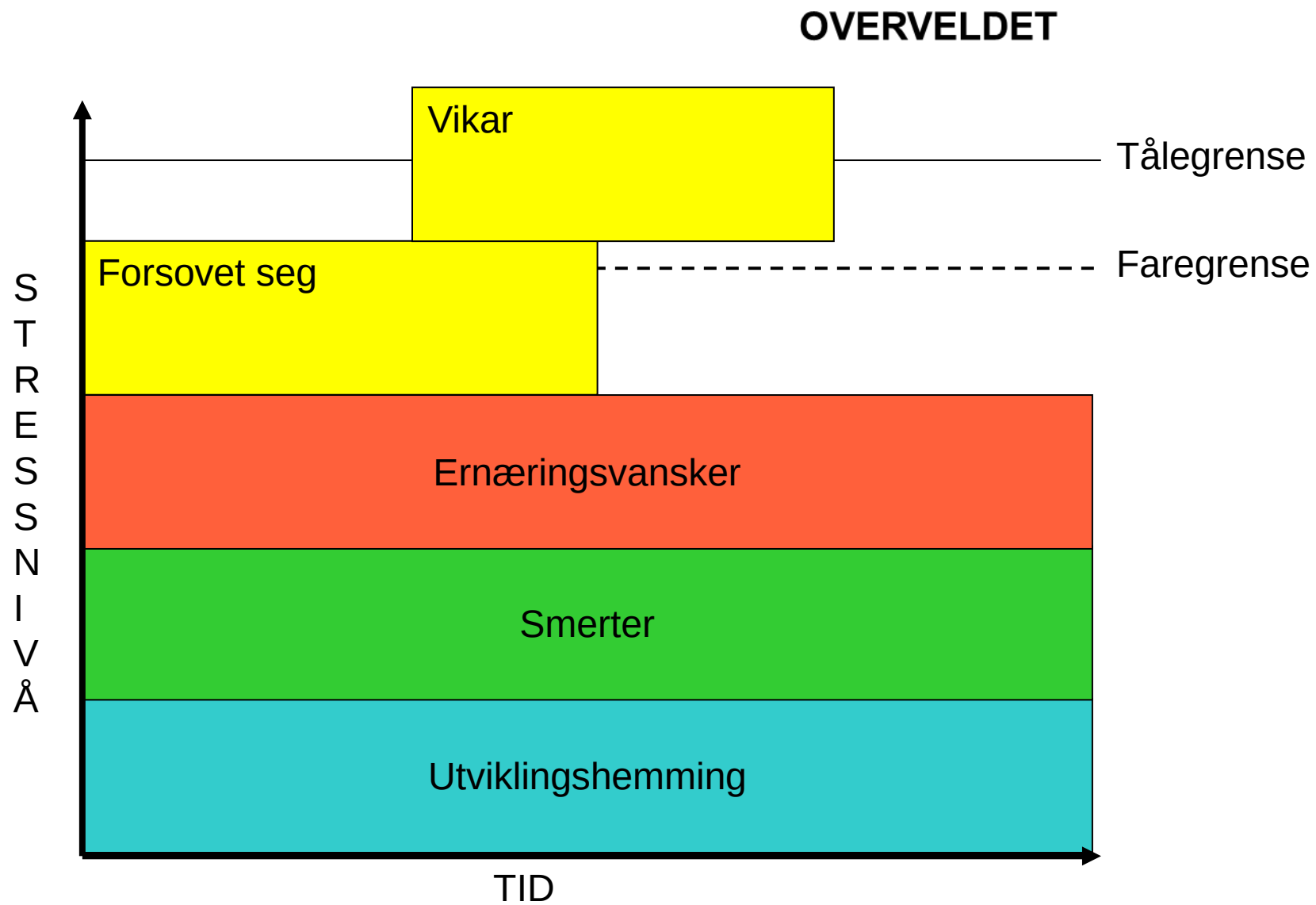


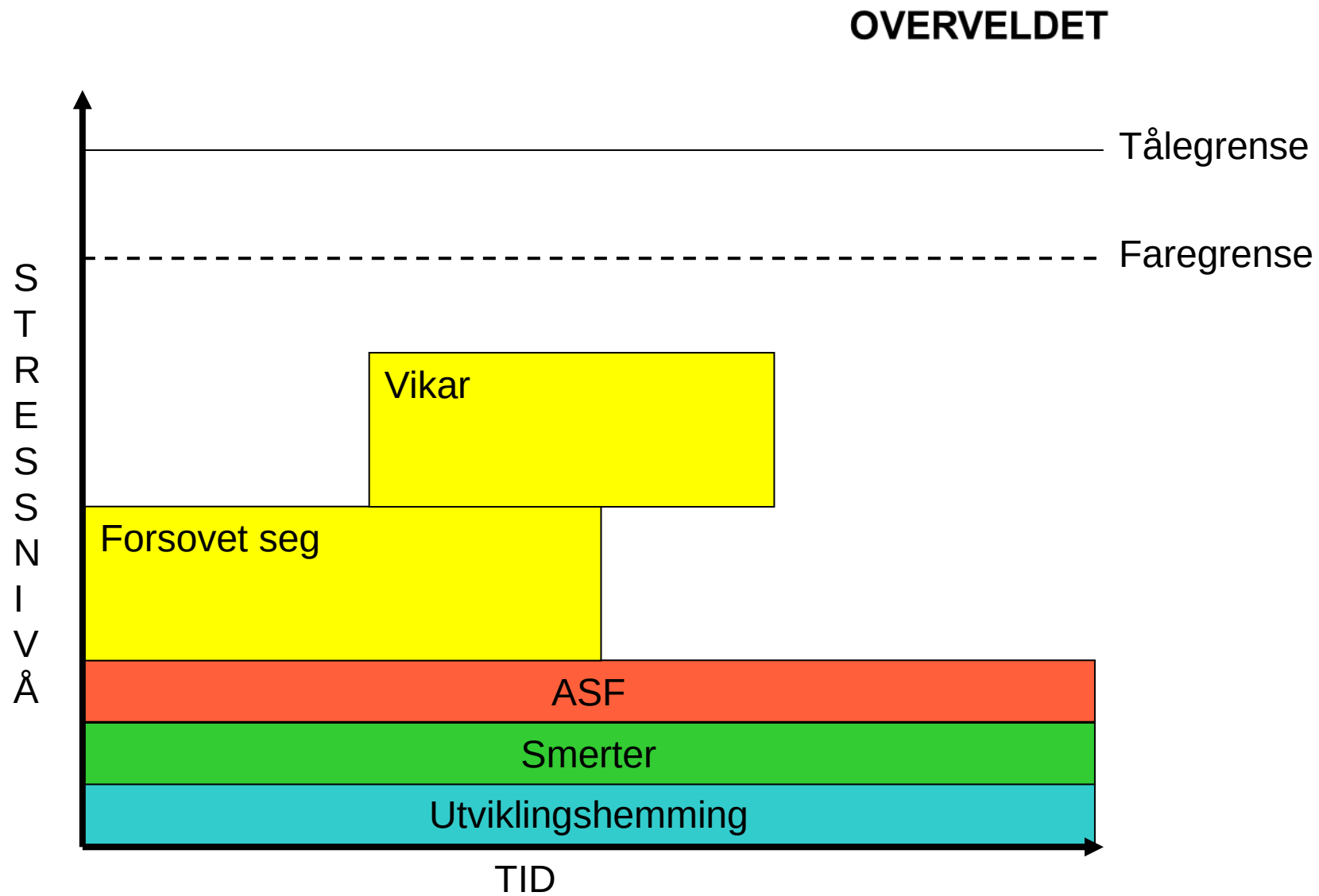
Utredning og behandling ved utfordrende atferd og psykisk lidelse



Behandling

- Psykologisk:
 - Utviklingshemming?
 - Nevroutviklingsforstyrrelser? (ADHD, ASF, Tics++)
 - Kommunikasjon?
 - Sensorisk dysfunksjon
- Biologisk:
 - Fatigue, sansetap/forstyrrelser, smerter, fordøyelse, +++
- Sosialt:
 - Godt tilrettelagt dagaktivitet (bhg, skole, arbeid)
 - Fritidsarenaer
 - Trygghet, forutsigbarhet
 - Medbestemmelse





Hvor får man hjelp?

- Fastlege.
- Kommunens psykiske helsetjeneste/habilitering.
- Distriktpsikiatriske sentre (DPS) eller Barne- og ungdomspsykiatrisk (BUP) for moderate til alvorlige vansker hos personer med lett utviklingshemming.
- Habiliteringstjenesten ved moderat og alvorlig utviklingshemming.