

Kleefstras syndrome - nevrou utviklingsforstyrrelser

Heidi E. Nag, spesialpedagog, PhD

Nevroutviklingsforstyrrelser – Hva er det?

- Utviklingshemning – kognitive vansker
- Lærevansker
- Autismespektervansker
- ADHD
- Språkforstyrrelser
- (tics, koordineringsforstyrrelser....)

The background image shows a chalkboard with handwritten mathematical notes. At the top left, a coordinate system shows a curve $y=g(x)$ and a secant line labeled 'Secant Lines'. Below it, a tangent line is labeled 'Tangent Line'. To the right, the derivative is defined as $f'(x) = \lim_{h \rightarrow 0} \frac{f(x+h) - f(x)}{h}$. Below this, a specific example is worked out for $f(x) = x^2$:
$$f'(x) = \lim_{h \rightarrow 0} \frac{(x+h)^2 - x^2}{h}$$
$$= \lim_{h \rightarrow 0} \frac{x^2 + 2xh + h^2 - x^2}{h}$$
$$= \lim_{h \rightarrow 0} \frac{2xh + h^2}{h}$$
$$= \lim_{h \rightarrow 0} h(2x + h)$$

Kognisjon

Kognitiv funksjon

- Kognitiv funksjon/intelligens: evnen til å tenke, huske, lære, gjenkalle noe du har lært, oppfatte, vurdere, handle osv.
- Forskning kan si oss noe om diagnosegruppen som helhet sammenlignet med befolkningen for øvrig, men kan ikke beskrive enkeltindivider

Symptomer ved kognitiv funksjonsnedsettelse

- Redusert mental kapasitet og trettbarhet
- Hukommelsesvansker
- Vansker med fortolkning av sanseinntrykk
- Oppmerksomhetsvansker
- Vansker med regulering av atferd og følelser
- Redusert tempo
- Reduserte problemløsningsevner og logiske evner
- Vansker med å kommunisere

Utviklingshemming

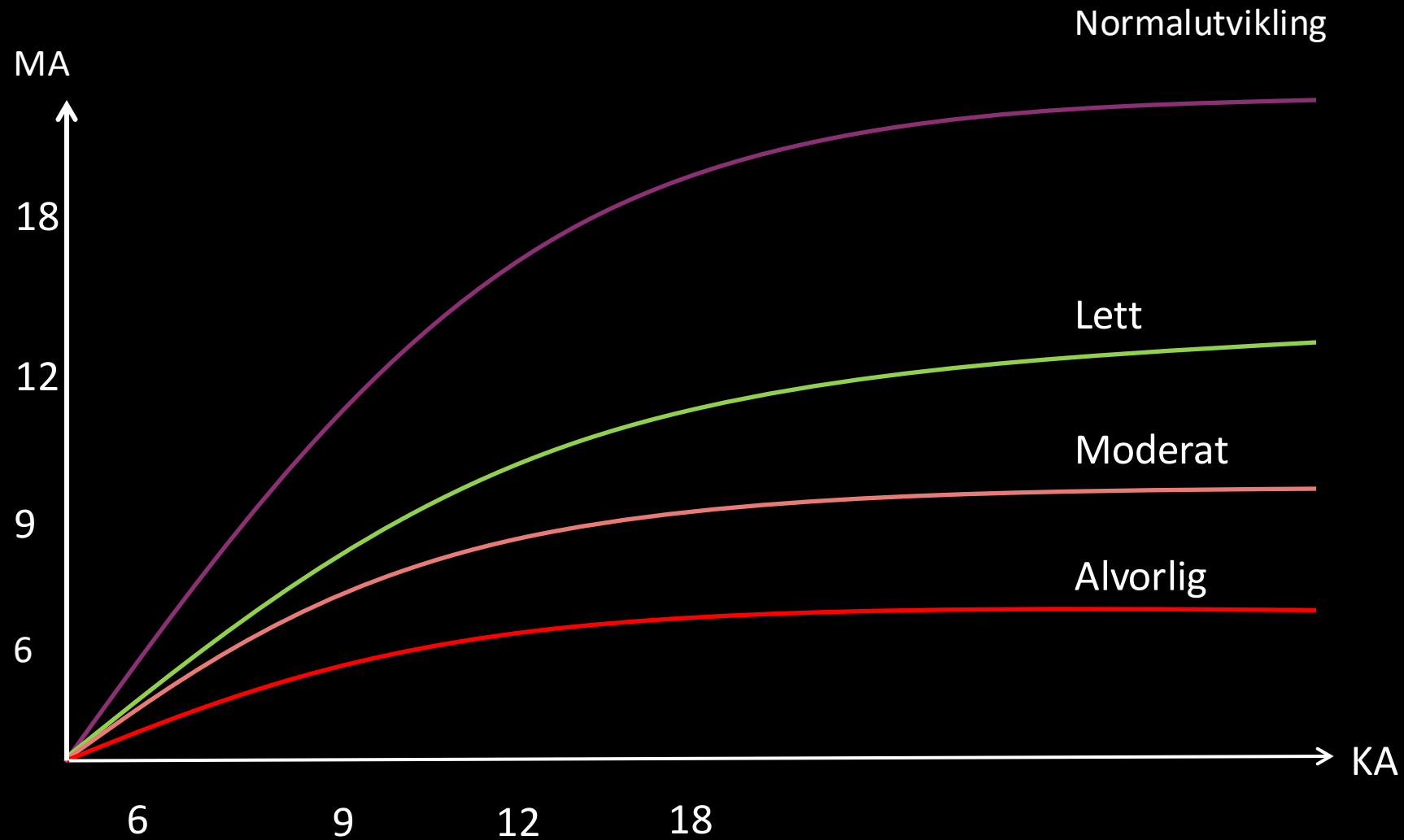
Stilles etter retningslinjer gitt av verdens helseorganisasjon, i den internasjonale sykdomsklassifikasjonen, 10. utgave (ICD-10, WHO 1992).

Tre kriterier:

1. Kognitivt funksjonsnivå $<2,3$ %
2. Adaptiv atferd $<2,3$ %
3. Sykdomsdebut i utviklingsalderen

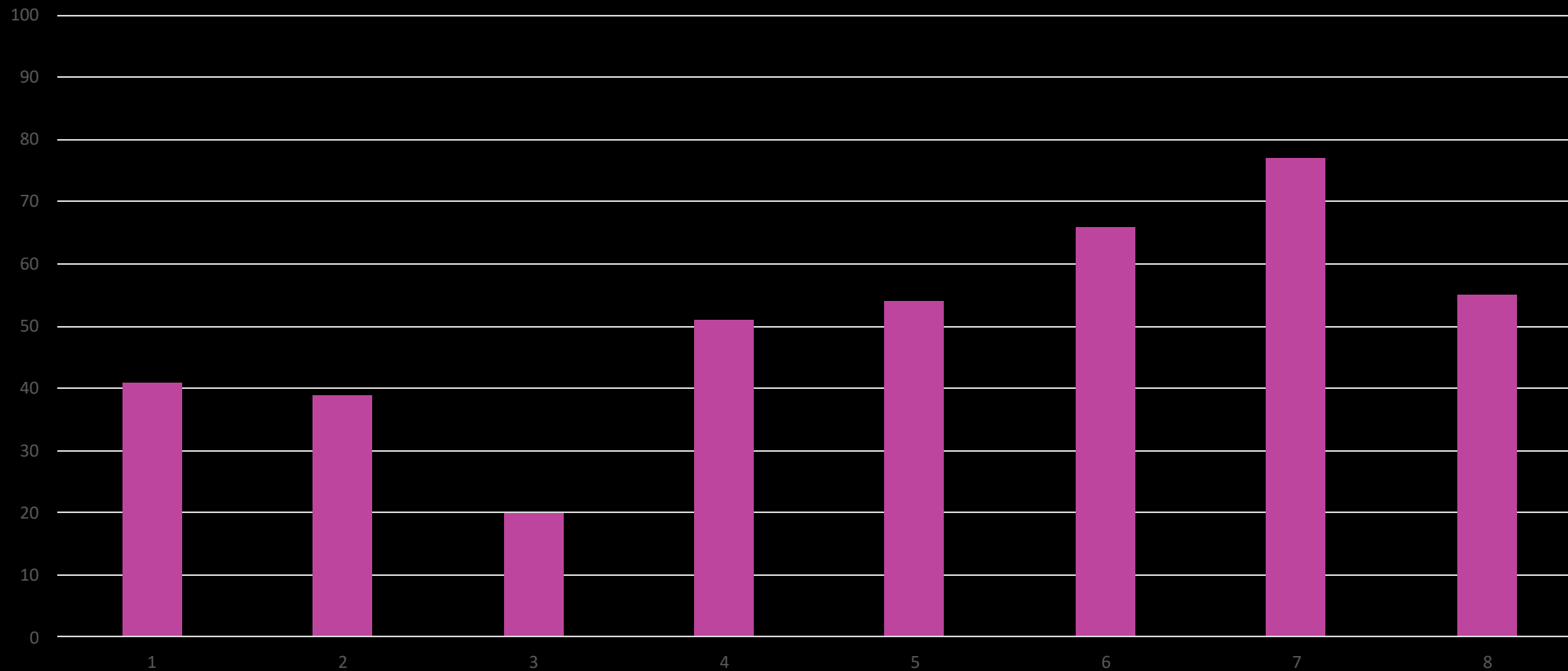
Diagnose	Aldersekvivalent ved 18 år
LETT	9-12
MODERAT	6-9
ALVORLIG	3-6
DYP	<3

Utviklingsbaner



Adaptiv atferd

Vineland Adapted Behavior



Borderline intellektuell fungering

Skårer lavt, men innenfor
normalområdet på de fleste
kognitive funksjoner (IQ på 70-
84).

Har også ofte emosjonelle og
atferdsmessige utfordringer

Borderline intellektuell fungering

Jankowska, Bogdanowicz & Shaw (2012):
barn- og unge med BIF har høy risiko for
å mislykkes i skolen og de har økt
sannsynlighet for å ha mye skolefravær,
evnt. dropout.

Med riktige spesialpedagogiske tiltak fra
tidlig alder er det derimot mulig for
mange å følge en tilpasset, men ordinær
læreplan og fullføre obligatorisk
skolegang (Karande, Kanchan & Kulkarni,
2008).

Autismespektervansker og ADHD

Autismespekterdiagnoser Gjennomgripende utviklingsforstyrrelser

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 (ASV)

Autismespektervansker

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

**Kvalitative avvik i sosialt interaksjon og
sosial kommunikasjon**

**Begrenset, stereotyp og repeterende
repertoar av interesser og aktiviteter**

Med og uten utviklingshemning

Med og uten funksjonelle språkvansker







ADHD

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

Hyperaktivitet
Impulsivitet
Konsentrasjonsproblemer







ASV og ADHD forekomst med og uten Kleefstras syndrom

Klassifisering og Forekomst

Forekomst:

ASV rund 1-1,5 %

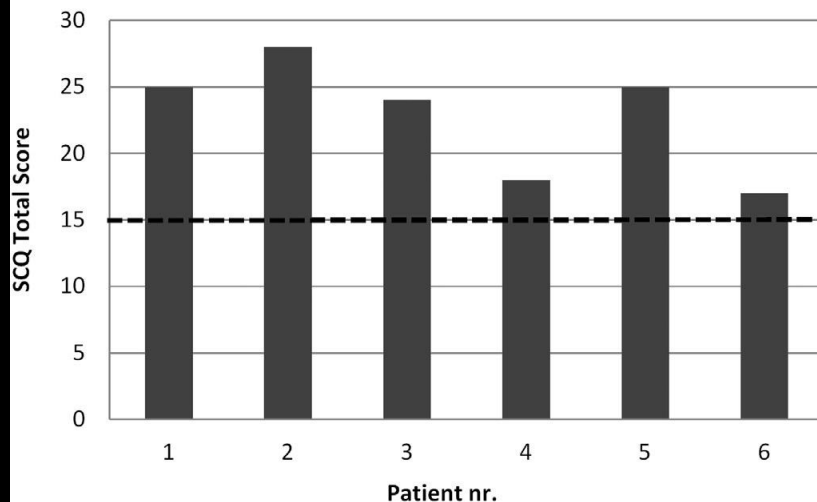
ADHD rundt 3%

I Kleefstras syndrom

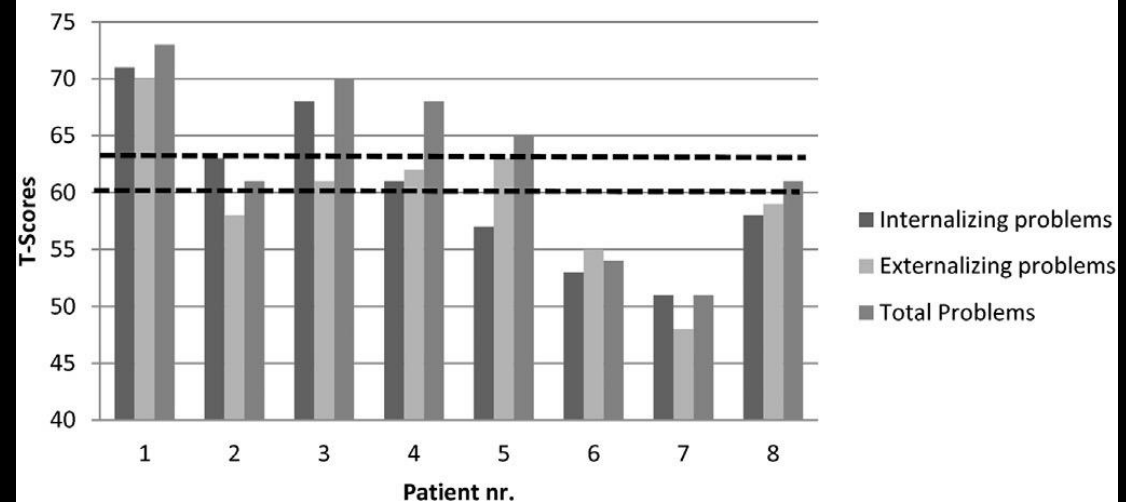
ASV: 70%

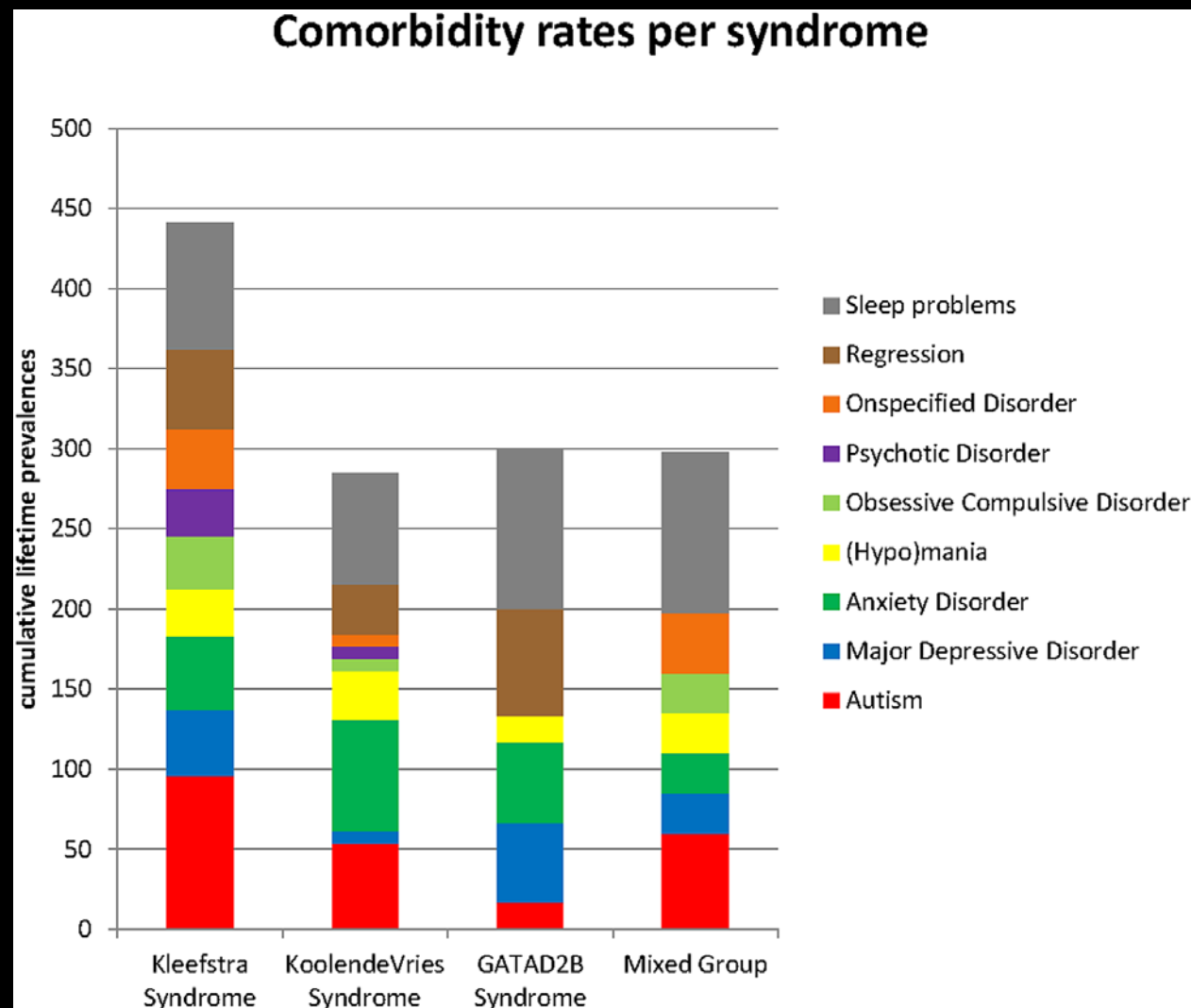
ADHD: 13%

SCQ Total Scores in patients with Kleefstra syndrome



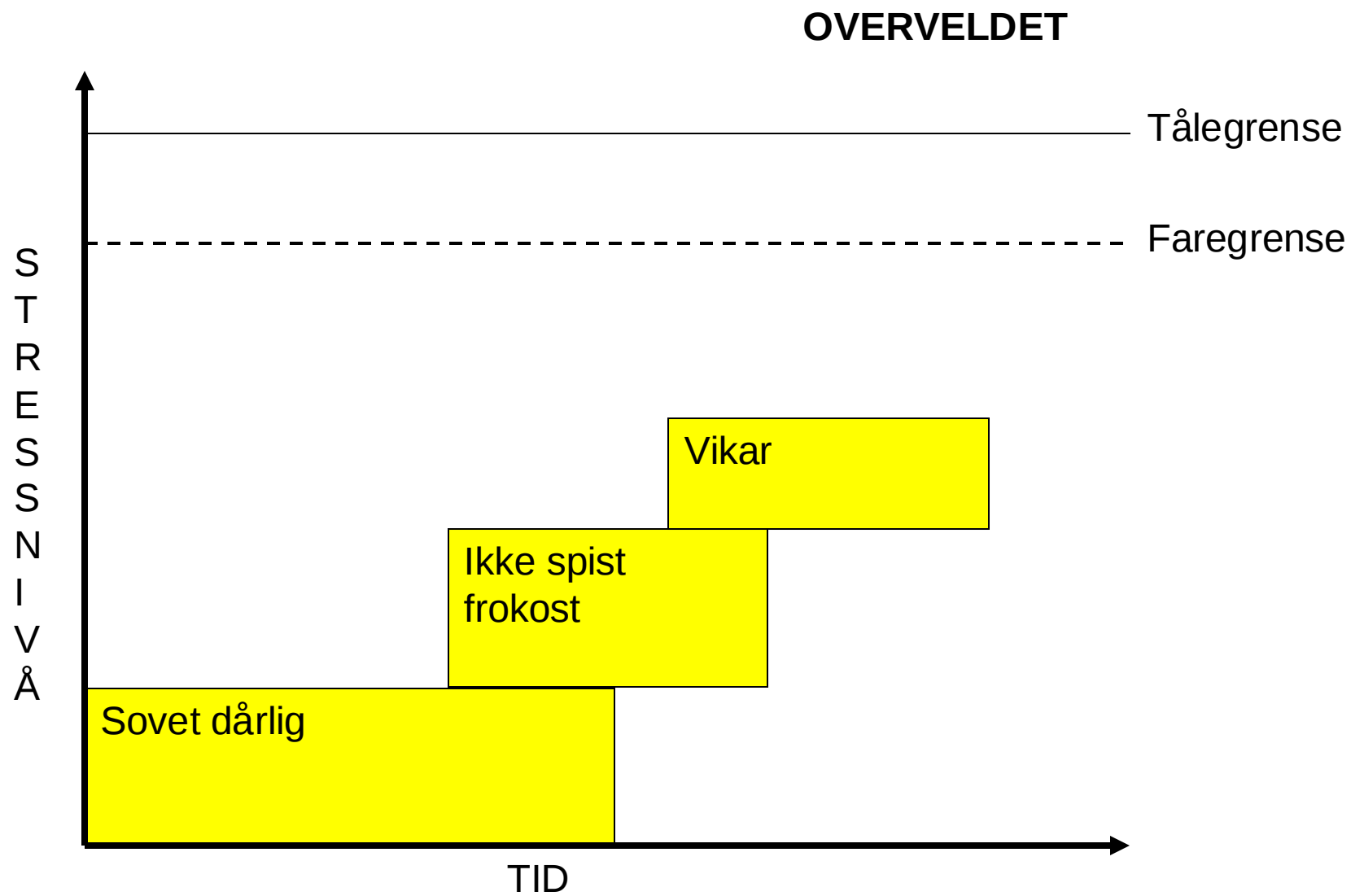
Scores on CBCL or ABCL in patients with Kleefstra syndrome

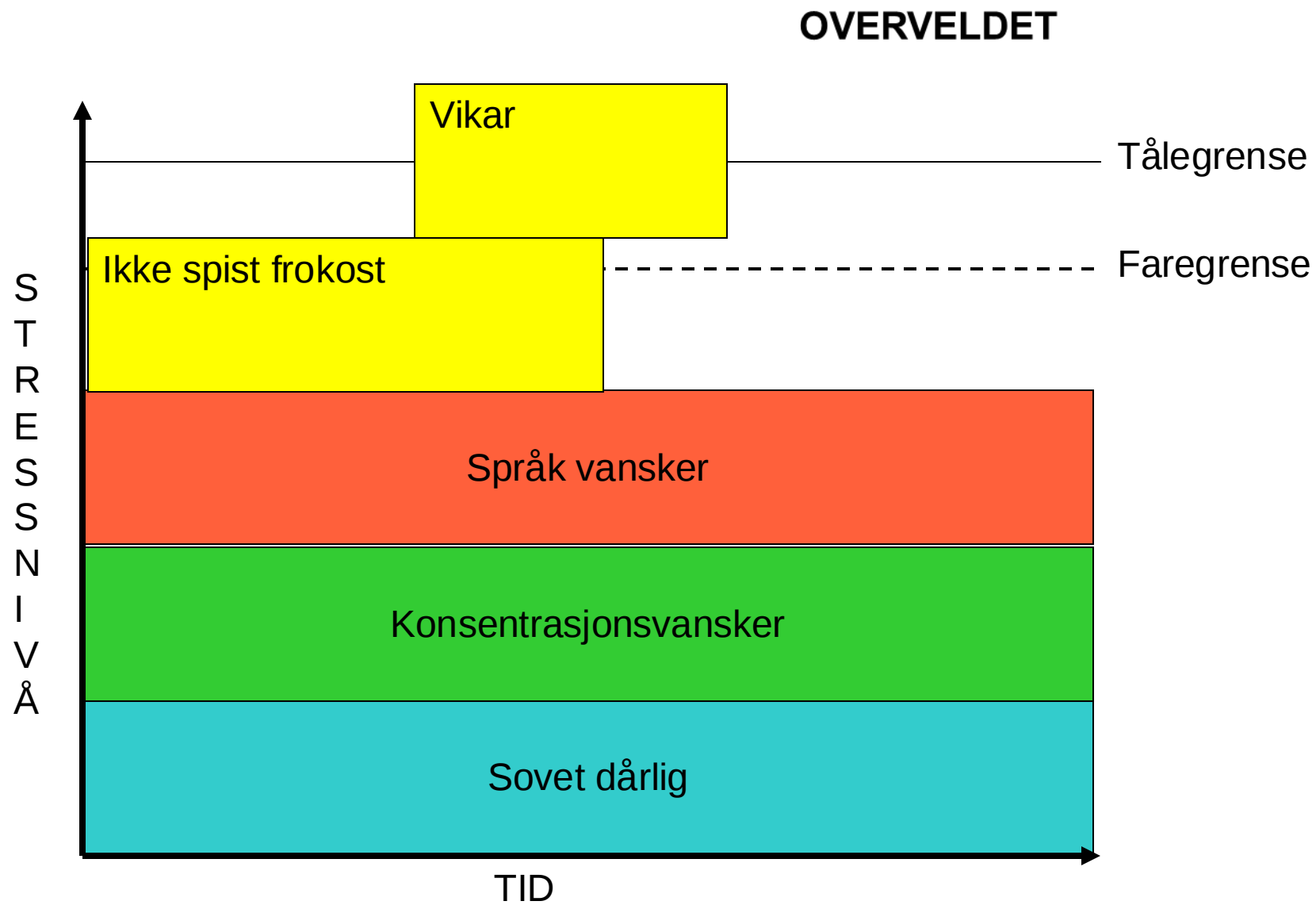




Vermeulen et al, 2017

Og så.....





Overbelastning

- Oppmerksomhetsvankser
- Vansker finmotorisk kontroll
- Impulsiv og uorganisert atferd
- Repeterende atferd
- Utfordrende atferd – biter hånd og utagerende atferd
- Rødflammet ansikt og øre
- Unngåelse øker

Hvilke symptomer kan påvirke atferden?

Utviklingshemning – kognitive vansker

Søvnproblemer

Forstyrret språkutvikling

Autismespektervansker

Forsinket grov- og finmotorikk

Sanseproblemer

Medisinske utfordringer

Utfordrende atferd er vanskeligst for foreldre...

- Emosjonell binding
- Følelsen av å mislykkes
- Opplever fordommer
- Har aldri fri
- Man blir fysisk og psykisk utmattet
- Man går på bekostning av egne holdninger/prinsipper
- Opplever lite forståelse, -andre har quick fix-løsninger
- Tar barnas utfordrende atferd personlig

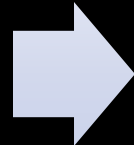
Tradisjonell vektlegging



Alternativ vektlegging

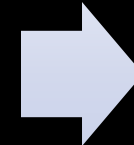
Foranledning

- Miljømessige tilrettelegginger
- Lære nye ferdigheter
- Bruk visuelle påminninger
- Gi enkle valg
- Avled



Respons/atferd

- Ha en plan
- Fjerne fra området
- Avled
- Gi tid



Konsekvens

- Unngå oppmerksomhet på uønsket atferd

Analyse av atferd, -hva gjør vi?

Endring av atferd

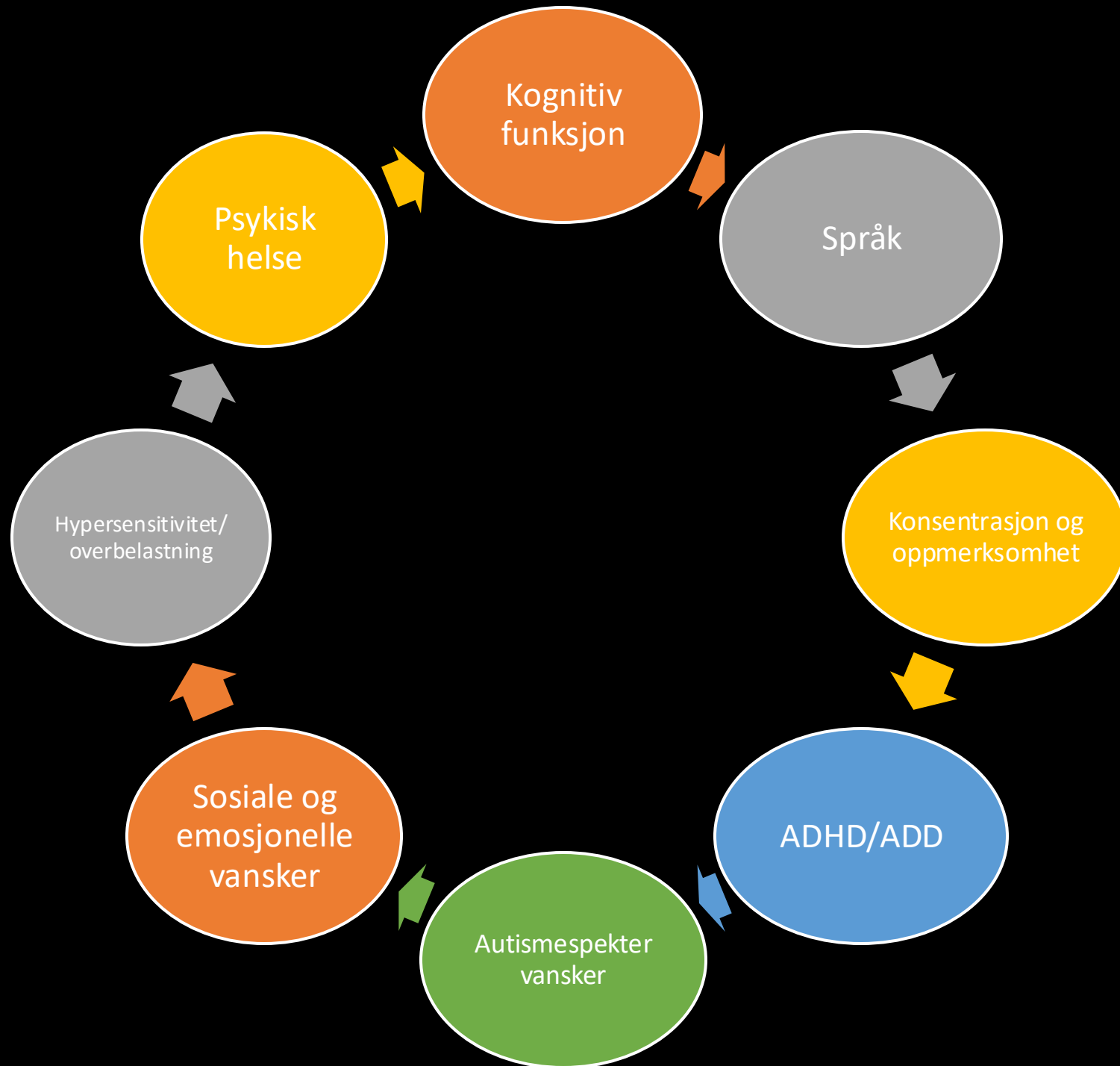
- Endre på:
- Underskuddsatferd – atferd vi ser for lite av
- Overskuddsatferd – atferd vi ser for mye av
- Atferden trenger ikke nødvendigvis være negativ, uønsket, etc
- Arbeide med en ting av gangen
- Erstatte atferden – ikke bare ”fjerne den”

Tiltak for å unngå overbelastning

- Gi nok pauser
- Støtte ved overganger
- Introduser nye ting - bruk tid
- Planlegg uventede endringer
- Egen plass, gjerne hvor det er stille, for å roe ned
- Øve på lære gjenkjenne følelser

Noen tanker
rundt
forebygging
av
”utfordrende
atferd”

- Antall personer å forholde seg til?
- Rutinebeskrivelser
- Forutsigbarhet – struktur
- Kognitivt nivå
- Unngå over- og undervurdering
- ASK
- Hva forstår vi atferden som?



Noen generelle pedagogiske betraktninger

- Trygge og tydelige voksne
- Struktur og oversikt
- Gode og tydelige avtaler
- Varierte dager
- Ta hensyn til sanseutfordringer
- Mulighet for skjerming
- Gjøre eleven kjent for andre
- Informasjon til andre
- Gi mulighet for alternativ og/eller supplerende kommunikasjon

Den voksnes rolle

- skape trygghet og forutsigbarhet
- sensitiv
- i forkant
- gi hjelp/støtte ut fra funksjon og behov
- observere, tolke og veilede
- varsom med direkte spørsmål og "konfrontasjoner"
- støtte og forbinde i lek, aktivitet og samhandling
- en "oversetter" når barnet er i samhandling med andre
- attraktiv voksen person, for barnet og aktuelle lekekamerater
- m.m.



www.frambu.no

hel@frambu.no

Referanser

- Rots, D., Bouman, A., Yamada, A., Levy, M., Dingemans, A. J., de Vries, B. B., ... & Kleefstra, T. (2024). Comprehensive EHMT1 variants analysis broadens genotype-phenotype associations and molecular mechanisms in Kleefstra syndrome. *The American Journal of Human Genetics*, *111*(8), 1605-1625.
- Schmidt, S., Nag, H. E., Hunn, B. S., Houge, G., & Hoxmark, L. B. (2016). A structured assessment of motor function and behavior in patients with Kleefstra syndrome. *European journal of medical genetics*, *59*(4), 240-248.
- Vermeulen, K., de Boer, A., Janzing, J. G., Koolen, D. A., Ockeloen, C. W., Willemsen, M. H., ... & Kleefstra, T. (2017). Adaptive and maladaptive functioning in Kleefstra syndrome compared to other rare genetic disorders with intellectual disabilities. *American journal of medical genetics Part A*, *173*(7), 1821-1830.