



Regional retningslinje for diagnostisk utredning av voksne ved spørsmål om utviklingshemming

Habiliteringstjenestene for voksne i Helse Sør-Øst

Mai 2021



Innhold

INNHold	1
1 INNLEDNING	3
2 ETIOLOGI	4
2.1 Ulike årsaker til utviklingshemming	4
2.1.1 Kromosomale årsaker	4
2.1.2 Mitokondriell og metabolsk sykdom.....	4
2.1.3 Strukturelle hjerneforandringer.....	4
2.1.4 Intrauterine og perinatale faktorer	5
2.1.5 Nevromuskulære sykdommer	6
2.1.6 Epilepsi	6
3 ICD-10 UTDYPNING	6
3.1 ICD-11	8
4 ANSVARFORHOLD VED DIAGNOSESETTING	8
5 FORVENTNINGER TIL INNHold I HENVISNING	9
6 INDIKASJONER FOR UTREDNING I HAVO	9
7 SAMTALE MED PASIENT/VERGE/NÆRPERSON FØR UTREDNING, INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE	9
7.1 Samtale med pasient, verge og nærpersoner før utredningen.....	10
7.2 Samtykke til henvisning	11
7.3 Vurdering av samtykkekompetanse	11
7.4 Innhenting av informasjon fra andre helse- og omsorgstjenester	11
7.5 Innhenting av informasjon fra aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten.....	11
8 TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJON	11
9 UTREDNING	12
9.1 Valg av evnetest	12
9.2 Vurdering av generelt evnenivå	13
9.3 Sprikende evneprofiler	13
9.4 Testvalg der WAIS-IV er uegnet.....	13
9.5 Utredning av psykisk utviklingshemming i godt voksen alder.....	14
10 KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING	14
10.1 Verktøy som kartlegger adaptive ferdigheter	15
10.2 Adaptive ferdigheter ved grensetilfeller lærevansker og lett psykisk utviklingshemming	15
10.3 Samtale/intervju.....	16
10.4 Systematisk observasjon	16
11 UTREDNING AV PASIENTER MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER	16

12 UTREDNING AV MINORITETSSPRÅKLIGE PASIENTER ELLER PASIENTER MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER OG/ELLER ANALFABETISME.....	17
13 MEDISINSK UTREDNING	18
13.1 Anamnese.....	19
13.2 Klinisk undersøkelse	19
13.3 Generelle blodprøver	19
13.4 Genetisk utredning	20
13.4.1 Kromosomal microarray.....	20
13.4.2 Fragilt X	21
13.4.3 Eksomsekvensering	21
13.4.4 Heleksomsekvensering og helgenomsekvensering	22
13.4.5 Karyotyping	22
13.4.6 MLPA	22
13.4.7 Sangersekvensering.....	22
13.4.8 Prøvetaking og utfylling av rekvisisjoner til genetisk analyse	22
13.4.9 Metabolske undersøkelser	23
13.4.10 Bildediagnostikk	24
13.4.11 EEG	24
13.4.12 Syn og hørsel	24
14 DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET.....	24
14.1 Psykisk lidelse	25
14.2 Autismespekterforstyrrelser.....	25
14.3 ADHD	26
14.4 Spesifikke utviklingsforstyrrelser	26
15 SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON.....	26
16 UTREDNINGSRAPPORT	27
17 TILBAKEMELDING TIL PASIENTEN OG NÆRPERSONER	28
17.1 Temaer som bør tas opp ved tilbakemelding etter utredning	28
18 INFORMASJON TIL PASIENT, FASTLEGE OG ANDRE EKSTERNE INSTANSER	29
19 REFERANSER	30
VEDLEGG 1 ANAMNESE	
VEDLEGG 2 METABOLSKE UNDERSØKELSER	

1 INNLEDNING

Høsten 2019 utga Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU) i Helse Sør-Øst en faglig retningslinje for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming (1). En arbeidsgruppe gjennomgikk relevant litteratur, produserte tekster og drøftet seg frem til anbefalingene i retningslinjen. Arbeidet hadde to faglige redaktører, som sammen med RHABU har hatt et særlig ansvar for å revidere og kvalitetssikre innholdet i retningslinjen.

Arbeidsgruppen har bestått av:

Bjørn Lerdal, faglig redaktør, psykologspesialist, engasjement i RHABU
Petra Aden, faglig redaktør, overlege og seksjonsleder, Oslo universitetssykehus
Elisabeth Rinde, psykologspesialist, Sykehuset i Telemark
Kristin Bostrøm, psykologspesialist/nevropsykolog, Sykehuset i Vestfold
Anni Torp Nielsen, spesialist i nevropsykologi, sjefspsykolog, Vestre Viken
Lars Inge Johnsen, psykologspesialist, Sørlandet sykehus, Kristiansand
Anna Bremer, overlege, Vestre Viken
Ilka Huber, overlege, Sørlandet sykehus, Arendal
Silje Heen Andersen, psykolog, Oslo universitetssykehus deltok frem til juli 2018
Einar Aagaard Tryti, psykolog, Oslo universitetssykehus
Anniken Borchsenius, psykologspesialist, Akershus universitetssykehus
Björg Halvorsen, leder, RHABU
Anett Olsen, rådgiver, RHABU

Retningslinje for utredning av psykisk utviklingshemming hos voksne

I 2020 har en tverrfaglig arbeidsgruppe bestående av psykologspesialister, nevrologer og vernepleiere fra habiliteringstjenestene for voksne (HAVO) tatt utgangspunkt i RHABU sin retningslinje og gjort nødvendige tilpasninger og endringer slik at den kan brukes for pasienter over 18 år.

Arbeidsgruppen har bestått av:

Hanne Simensen, leder, Hanne.Simensen@vestreviken.no
Børre Hansen, Borre.Hansen@ahus.no
Liv-Unni Røraas, SBRORL@ous-hf.no
Ellen Kathrine Ruud, ellen.katrine.rud@ahus.no
Jutta Rummel, uxruju@ous-hf.no
Bjørn Andre Torve, Bjorn.Andre.Torve@sykehuset-innlandet.no
Truls Fagernes Olsen, Truls.Fagernes.Olsen@siv.no

Retningslinjen for utredning av voksne pasienter er en forkortet utgave med vekt på anbefalinger. Det er gjort mindre justeringer i de fleste kapitlene. De største endringene er gjort i kapittel 9 om utredning av godt voksne pasienter, i kapittel 12 om utredning av minoritetsspråklige pasienter, og i kapittel 14 om differensialdiagnostikk.

Det vises til RHABU sin retningslinje for utdypninger, kunnskapsgrunnlag og metoderapport (1).

Retningslinjen har til hensikt å bidra til lik og kvalitetssikret praksis med tanke på hele utredningsprosessen av psykisk utviklingshemming, fra henvisning mottas i HAVO, til problemstillingen er svart ut. Den er slik sett også en beskrivelse av behandlingsforløp. Retningslinjen skal være rådgivende og ikke bindende for den enkelte HAVO. Retningslinjen er basert på diagnosekriteriene i ICD-10.

Nettverket for ledere av habiliteringstjenestene for voksne i Helse Sør-Øst står ansvarlig for utgivelsen av retningslinjen for HAVO.

2 ETIOLOGI

Psykisk utviklingshemming er en funksjonsdiagnose med bakgrunn i forskjellige nevroutviklingsforstyrrelser som har ulike årsaksforhold. Ved en del sjeldne diagnoser er det økt sannsynlighet for utviklingshemming. En oversikt publisert i 1997 viser at størst andel er forårsaket av genetiske forandringer av kromosomal og monogenetisk art (2). Den viser også at årsaker som perinatale problemer, metabolske og strukturelle, inkludert ervervede hjerneskader, spiller en rolle i etiologien av utviklingsforsinkelse og utviklingshemming. En norsk undersøkelse viser at genetiske årsaker samlet sett utgjør 35 % (3). Muligheten for genetisk diagnostikk har økt, og nyere litteratur viser til at genetiske årsaker til utviklingshemming kan påvises hos over 50 % av personer med utviklingshemming (4).

2.1 Ulike årsaker til utviklingshemming

2.1.1 Kromosomale årsaker

For lite eller for mye kromosommateriale er den vanligste årsaken til psykisk utviklingshemming. Blant de kromosomale årsakene er trisomi 21 (Downs syndrom) den hyppigste enkelt diagnosen. En rekke kromosomforandringer som (mikro)delesjoner, (mikro)duplikasjoner, ringkromosomforandringer og translokasjoner medfører betydelig økt sannsynlighet for utviklingshemming. En rekke X-kromosomalbindende tilstander og avvik i enkeltgener gir også økt risiko for utviklingshemming (5).

Økende kunnskap om genetiske årsaker til nevroutviklingsforstyrrelser viser hvor stor variasjonsbredden er innenfor de enkelte diagnosene. Personer med mild utforming av et symptomkompleks som tidligere ikke ville ha blitt diagnostisert, kan ved genetisk testing vise seg å tilhøre spekteret til en genetisk tilstand.

2.1.2 Mitokondriell og metabolsk sykdom

Mitokondrielle og metabolske sykdommer er sjeldne. Det estimeres at utviklingshemmingen har årsak i en metabolsk sykdom hos 1-3 av 100 barn med utviklingshemming (6). Utviklingsforstyrrelse, utviklingsforsinkelse, muskelsvakhet, avvikende atferd og nevrologiske symptomer, tildels med periodiske forverringar, kan prege bildet. Det finnes årsaksrettet behandling for en del metabolske sykdommer og det er derfor viktig å diagnostisere disse så tidlig som mulig.

2.1.3 Strukturelle hjerneforandringer

En del hjernemisdannelser forekommer sammen med utviklingshemming uten at de nødvendigvis representerer en direkte årsak til den. Eksempler på makroskopiske hjerneforandringer som kan være assosiert med utviklingshemming er fravær/underutvikling av corpus callosum (hjernebroen) eller lillehjerneatrofi (3). Tidlig oppståtte globale hjernemisdannelser, som f.eks. lissencefali kan også forårsake utviklingshemming (7).

Utviklingshemming kan også være knyttet til endringer i hjernens utvikling, struktur og funksjon (proliferasjon, migrasjonsendringer i nevrogenesen, migrasjon, differensiering, aggregering, apoptose og synapsedannelse). Både genetiske og ikke-genetiske forhold kan være årsaken til dette. Denne typen strukturelle avvik vil i begrenset grad eller ikke kunne ses ved dagens billedtekniske metoder.

2.1.4 Intrauterine og perinatale faktorer

2.1.4.1 TOKSINER OG MEDIKAMENTER

Utviklingshemming kan også ha sin årsak i at fosteret har blitt utsatt for toksiner. Alkohol under svangerskapet kan føre til føtalt alkoholspektrumvansker (FASD), som igjen fører til økt risiko for utviklingshemming. Forekomsten for FASD er usikker. Den oppgis i forskjellige land til å være 2-5 av 1000 barn, og er muligens underdiagnostisert (8). I Norge antas det at forekomsten er 1-2 per 1000 levendefødte barn (9).

Bruk av antiepileptiske medisiner har vist økt risiko for medfødte misdannelser. Risikoen er avhengig av preparatet. Risikoen for utviklingsforstyrrelser er foreløpig utilstrekkelig kartlagt. Så langt har man kunnet påvise en sammenheng mellom bruk av valproat under graviditeten og lavere intelligens hos barnet (10). Bly fører til lavere IQ ved eksponering i svangerskap og tidlig barnealder. Det er ikke funnet sammenheng mellom bruk av kokain, opiater eller marihuana i svangerskapet og utviklingshemming (11).

2.1.4.2 MEDFØDTE INFEKSJONER

Kongenitale (medfødte) infeksjoner er infeksjoner som overføres fra mor til føtus. Patogener kan passere via placenten før, under eller rett etter fødsel. Infeksjonene kan være forårsaket av virus, bakterier eller parasitter (11).

Ved en rekke infeksjoner er det vist betydelig økt forekomst av utviklingshemming, for eksempel cytomegalovirus, herpes simplex type 1 og 2, treponema pallidum, HIV, toxoplasma gondi/cruzi og zikavirus. For flere infeksjoner finnes det profylaktiske strategier eller behandling (12).

2.1.4.3 POSTNATALE INFEKSJONER

Viral meningitt har ofte en god prognose uten permanente skader (13). Viral encefalitt varierer veldig avhengig av agens og om hjernen får substansskader (14).

Bakterielle meningitter (utløst av forskjellige patogener) hos barn har en mortalitet rundt 9-12 % (15). Nevrologiske komplikasjoner forekommer. Opptil 5 % får en psykisk utviklingshemming (16).

2.1.4.4 PRE- OG PERINATALE FAKTORER

Den største perinatale faktoren som kan føre til utviklingshemming er asfyksi, som er antatt å ha en insidens på 2,5 pr 1000 fødsler (17). Perinatal asfyksi fører til hypoksi og acidose og kan føre til en hypoxisk iskemisk encephalopati (HIE) og dermed uttalt celledød og substansskade i hjernen. Mer enn 25 % av barna som rammes av asfyksi har en IQ skåre på <70 (17). Hjerneslag hos nyfødte fører også til substansskade i hjernen.

Cerebral parese (CP) omfatter tilstander av sentralmotoriske ikke-progressive dysfunksjoner med ulik grad av tilleggsvansker. Det finnes en rekke forskjellige årsaker, for eksempel tidlig fødsel (særlig kombinert med lav fødselsvekt), asfyksi og infeksjoner (18). Det er ofte premature barn (med forskjellig årsak) og da oftest med lav fødselsvekt < 1000 gram. Lav APGAR hos premature eller terminbarn er også en risikofaktor. Forekomst av CP i Norge er 2 av 1000. Rundt 30 % av personer med diagnosen CP har psykisk utviklingshemming. Forekomsten er høyest ved spastisk diplegi og quadriplegi. Epilepsi og forandringer på MR øker risikoen for utviklingshemming (19).

2.1.5 Nevromuskulære sykdommer

Både dystrofinopati, medfødte myopati og enkelte arvelige nevropatier medfører økt sannsynlighet for utviklingshemming (6). Dette gjelder for eksempel Duchenne muskeldystrofi, dystrofia myotonika og Charcot-Marie-Tooth sykdom. Personer med dystrofia myotonika har økt sannsynlighet for å få barn med betydelig lavere evnenivå.

2.1.6 Epilepsi

Pasienter med utviklingshemming har høyere forekomst av epilepsi enn befolkningen for øvrig. Ved en del syndromer og tilstander er epilepsi en del av symptombildet. Epilepsi kan være årsak til utviklingshemming, eventuelt tap av ferdigheter, særlig i spedbarnsalder (infantile spasmer) men også ellers (epileptisk encefalopati) (20). Det kan også være bakenforliggende etiologi som gir både utviklingshemming og epilepsi, for eksempel ved kjente strukturelle forandringer i hjernen og sammensatt symptomatologi eller ved metabolske og en del genetisk betingede epilepsier. Oppmerksomhet rundt mulig epilepsi er viktig med tanke på etiologisk vurdering av utviklingshemming, men også fordi epileptisk aktivitet og epileptiske anfall kan påvirke selve gjennomføringen av funksjonsutredningen og testresultatene (20).

3 ICD-10 UTDYPNING

Kapitlet om psykisk utviklingshemming (F70-F79) i ICD-10 (21) er retningsgivende for all utredning og diagnostikk av voksne med en mulig utviklingshemming. Føringer er på enkelte punkter så generelle at det kan oppstå en uønsket variasjon i gjennomføringene av utredningene.

Dette kapitlet tar for seg en del utdypninger og konkretiseringer av ICD-10 som det er konsensus om i fagmiljøene som har vært involvert i arbeidet med retningslinjen og som utreder voksne ved spørsmål om utviklingshemming.

Selv om ikke ICD-10 er helt tydelig på kriteriene for å stille diagnosen psykisk utviklingshemming, er det i dag konsensus om at diagnosen forutsetter at tre essensielle kriterier er til stede (22):

- Signifikant svekkelse (impairment) av intellektuelle funksjoner. Tilsvarende minimum to standardavvik under gjennomsnittet for aldersgruppen, det vil si IQ på 69 og lavere.
- Signifikant svekkelse (impairment) i adaptiv fungering. På tester og kartleggingsredskap eller annen systematisk kartlegging skal det foreligge en svekkelse i adaptiv fungering som tilsvarer minimum to standardavvik under gjennomsnittet for aldersgruppen.
- Svekkelsen må ha vist seg i løpet av barndommen, det vil si før 18-årsalderen.

Diagnosen stilles på bakgrunn av en samlet vurdering av resultater på tester og fungering i dagliglivet i utredningsperioden.

ICD-10 understreker at diagnosen psykisk utviklingshemming kjennetegnes av forsinket eller mangelfull utvikling av evner og funksjonsnivå på områder som bidrar til det generelle intelligensnivået. Konkret nevnes de kognitive-, språklige-, motoriske- og sosiale områdene. Anbefalingen om en bred vurdering av ferdighetsnivå innen ulike utviklingsområder, tilsier at det bør gjennomføres en tverrfaglig utredning.

Pasienter som har hatt en normal intellektuell og adaptiv fungering, men som har fått en ervervet hjerneskade før fylte 18 år, vil kunne få diagnosen psykisk utviklingshemming når kriteriene for dette tilfredsstilles.

ICD-10 påpeker at graden av utviklingshemming vanligvis klassifiseres ut fra resultatene på standardiserte intelligensprøver. ICD-10 legger til grunn et generelt intelligensbegrep, et hierarkisk organisert teoretisk konstrukt, som består av brede kognitive områder (22).

Intelligensnivået skal fastsettes ut fra standardiserte, individuelt administrerte intelligenstester. Testene skal være tilpasset lokale og kulturelle normer. Dette må tolkes som at introduksjon og tilrettelegging, psykometriske egenskaper og normgrunnlag må være tilpasset og relevant for den kulturen pasienten tilhører. I dag er det Wechsler-testene som tilfredsstillende de generelle føringene fra ICD-10 best. I tillegg til å vurdere de kvantitative dataene, må fagpersonen gjøre en kvalitativ vurdering av resultatene, testprofilen og av testsituasjonen (23).

ICD-10 anbefaler at underklassifikasjonen av grad av utviklingshemming (lett, moderat, alvorlig og dyp) primært skjer på bakgrunn av de kognitive nivåene som fremkommer som et resultat av testingen av intellektuelle ferdigheter (tabell 1). Her har det de siste årene skjedd en utvikling som gjenspeiler seg i ICD-11, hvor fokus for underklassifisering baserer seg på en mer likeverdig vektning av IQ-skåre og skåre for adaptive funksjoner (24).

Diagnosekoder hentet fra ICD-10 kodeverket

(F70-F79) Psykisk utviklingshemming

Tilstand av forsinket eller mangelfull utvikling av evner og funksjonsnivå, som spesielt er kjennetegnet ved hemming av ferdigheter som manifesterer seg i utviklingsperioden, ferdigheter som bidrar til det generelle intelligensnivået, f.eks. kognitive, språklige, motoriske og sosiale. Utviklingshemming kan forekomme med eller uten andre psykiske og somatiske lidelser.

F70 Lett psykisk utviklingshemming

IQ anslagsvis mellom 50 og 69 (hos voksne, mental alder fra 9 til under 12 år), fører vanligvis til lærevansker i skolen. Mange voksne er i stand til å arbeide, ha gode sosiale forhold og gjøre en samfunnsnyttig innsats.

F71 Moderat psykisk utviklingshemming

IQ anslagsvis mellom 35 og 49 (hos voksne, mental alder fra 6 til under 9 år), fører vanligvis til markert utviklingshemming i barndommen, men de fleste kan læres opp til å utvikle noen grad av uavhengighet i det å sørge for seg selv, oppnå adekvat kommunikasjon og noen skoleferdigheter. Voksne vil trenge varierende grad av støtte for å kunne leve og arbeide ute i samfunnet.

F72 Alvorlig psykisk utviklingshemming

IQ anslagsvis mellom 20 og 34 (hos voksne, mental alder fra 3 til under 6 år), fører vanligvis til kontinuerlig omsorgsbehov.

F73 Dyp psykisk utviklingshemming

IQ under 20 (hos voksne, mental alder under 3 år), fører til alvorlige begrensninger av egenomsorg, kontinens, kommunikasjon og bevegelighet.

For å bestemme adaptivt nivå, anbefaler ICD-10 bruk av standardiserte kartleggingsverktøy som baserer seg på intervju av foreldre eller omsorgspersoner som kjenner pasientens ferdigheter i dagliglivet. Ved kartlegging av adaptive funksjoner anbefales Vineland Adaptive Behavior Scales-Second Edition (Vineland-II) og Adaptive Behavior Assessment System-Second Edition (ABAS-II), fordi de er standardisert for en norsk eller skandinavisk populasjon opp til 21 år. Se kapittel 10 Kartlegging av adaptiv fungering.

I tillegg til å bestemme mer eksakt intellektuelt og adaptivt nivå, påpeker ICD-10 muligheten for tilleggsdiagnoser; språk- og motoriske vansker, andre psykiske og somatiske tilstander, atferdsvansker, som kan ha innvirkning på intellektuell fungering og tilpasningsatferd. ICD-10 fremhever at diagnosen utviklingshemming skal stilles på bakgrunn av en samlet vurdering av intellektuelle ferdigheter.

For de fleste som får diagnosen psykisk utviklingshemming, er dette å betrakte som en varig tilstand. ICD-10 presiserer at diagnosen skal basere seg på en helhetlig vurdering av funksjonsnivå under utredningsperioden. Det kan være en lang rekke årsaker til at det enkelte barn i tidlig alder har hatt en forsinket utvikling i forhold til sitt utviklingspotensial. Svært gode stimulerings-, behandlings- og tilretteleggingstilbud vil, for noen få barn, kunne medføre at de utvikler seg så mye at diagnosen psykisk utviklingshemming ikke lenger gir en riktig beskrivelse av funksjonsnivå og dermed kan fjernes. Dette kan ha betydning ved en eventuell revurdering av diagnose etter fylte 18 år.

Fagpersonene som setter diagnosen kan også vurdere underklassifisering på fjerdetegnsnivå for å identifisere graden av atferdsproblemer. Utredning og diagnostikk av eventuelle atferdsvansker vil kunne sikre et bedre tilpasset tiltaks- og tilretteleggingstilbud.

3.1 ICD-11

WHO publiserte i juni 2018 en forhåndsvisning av ICD-11 som vil tre i kraft januar 2022 (25). Den publiserte utgaven skal gi medlemslandene mulighet til å begynne planlegging av oversettelse og innføring av ICD-11.

I denne regionale retningslinjen om diagnostisk utredning av voksne ved spørsmål om utviklingshemming forholder en seg til diagnosekriteriene i ICD-10. Når ICD-11 blir innført i Norge, vil retningslinjen bli revidert i henhold til de nye kriteriene.

4 ANSVARFORHOLD VED DIAGNOSESETTING

Anbefalinger

Ut fra forsvarlighetskravet i helsepersonelloven (26) anbefales som følger:

- Psykolog skal ha hovedansvaret for å diagnostisere og klassifisere graden av psykisk utviklingshemming.
- Dersom det stilles diagnose psykisk utviklingshemming skal pasienten få tilbud om å undersøkes av lege for å utrede årsaksdiagnose. Det anbefales at andre i grenseområdet undersøkes av lege.
- Utredning av pasienter med mulig utviklingshemming bør skje i tverrfaglige team. Lege og psykolog, som er ansvarlig for årsaksavklaring og diagnostisering, bør vurdere behovet for supplerende kompetanse i teamet.

5 FORVENTNINGER TIL INNHOLD I HENVISNING

Anbefalinger

- Henvisning til HAVO gjøres av fastlege eller av spesialisthelsetjenesten.
- HAVO forventer at henvisende instans beskriver funksjonssvikt som gir mistanke om psykisk utviklingshemming og at det er gjort en vurdering av fastlege og/eller kommunale instanser i forkant. Dette i henhold til Forskrift om habilitering og rehabilitering, Individuell Plan og koordinator (27). For pasienter som går på skole, forventes det at PPT har gjort en evnekartlegging, eller NAV når pasienten er under arbeidsutprøving.
- Informasjon om pasientens livssituasjon, anamnestic informasjon (utviklingshistorikk), resultater av somatiske undersøkelser, samt utredninger og vurderinger fra PPT, DPS og andre instanser bør følge med henvisningen.
- Henvisningsskjema og sjekklister som er utarbeidet for HAVO, bør gjøres kjent for henvisende instanser.
- Det forventes at henviser har sørget for at pasient og/eller verge har samtykket til og er informert om grunnlaget for henvisningen, og hvilken diagnose som skal utredes.

6 INDIKASJONER FOR UTREDNING I HAVO

Anbefalinger

- Det bør foreligge tilstrekkelig begrunnet mistanke om betydelige kognitive og adaptive funksjonsvansker før fylte 18 år (28).
- Diagnostisk utredning av pasienten bør utsettes dersom det er tilstander hos pasienten eller faktorer i pasientens miljø som i betydelig grad kan påvirke pasientens fungering og ytelse i en test- og observasjonssituasjon. Eksempler på dette kan være rus, alvorlig og ubehandlet psykisk og/eller somatisk lidelse, belastende miljøbetingelser, sosiale- og psykologiske forhold som kan påvirke funksjon negativt (f.eks. dødsfall i nær familie, hjemløs) samt minoritetsspråklige med svært kort oppholdstid i landet. Erfaringsmessig bør det tas stilling til om utsettelse av utredning vil kunne føre til at nødvendig helsehjelp blir uforsvarlig forsinket, f.eks. ved aktivt rusmisbruk.

7 SAMTALE MED PASIENT/VERGE/NÆRPERSON FØR UTREDNING, INFORMASJON, MEDVIRKNING OG SAMTYKKE

Anbefalinger

Ifølge Pasient og brukerrettighetsloven, er følgende viktig:

- Det bør alltid være en forberedende samtale med pasient og nærpersoner før utredningen, omkring følgende tematikk:
- bakgrunnen for henvisningen
- gjennomføring av utredningen
- hvordan utredningsresultatene kan komme pasienten til gode
- unntak fra taushetsplikten (førerkort, foreldrerolle, m.m.)
- HAVO bør ha rutiner for å vurdere samtykkekompetanse hos pasienter som henvises for utredning ved spørsmål om utviklingshemming.

- Ved behov for innhenting av supplerende informasjon og utveksling av opplysninger om pasienten med annen helse- og omsorgstjeneste, skal det innhentes samtykke fra pasienten/nærmeste pårørende.
- Det skal alltid innhentes samtykke fra pasienten, evt. nærmeste pårørende/verge om innhenting og utveksling av informasjon om pasienten til sektorer utenfor helsetjenesten.
- Det bør fremgå av journalen hvordan brukermedvirkning er ivarettatt gjennom hele forløpet.
- Informasjon om meldeplikt (gjelder særlig førerkort, kan også gjelde barnevern) bør gis så tidlig som mulig i utredningsprosessen der dette kan ha relevans (26;29).

7.1 Samtale med pasient, verge og nærpersoner før utredningen

God og tilpasset informasjon og dialog med pasient, verge og nærpersoner før utredning er en forutsetning for reell brukermedvirkning og informert samtykke til utredning. Det gir også et viktig grunnlag for å etablere et godt samarbeid gjennom utredningsforløpet, og bidra til at pasienten er forberedt på de vurderingene og eventuelle diagnoser utredningen kan føre til (23;30).

Hvilke temaer som blir tatt opp må tilpasses de som deltar på den forberedende samtalen, og kan for eksempel være

- habiliteringstjenestens rolle og hvordan utredningen gjennomføres – både opptak av anamnese, klinisk undersøkelse og evneutredning
- avklare hvordan nærpersoner kan delta i utredningen
- hvordan nærpersonen kan informere pasienten om utredningen hvis pasienten ikke er med på samtalen
- hva som er hensikten med utredningen, mulige utfall av utredning og informasjon om hva utviklingshemming er, f.eks. førerrett, eventuelt ønske om barn, bosted og hjelp fra kommunen, utdanning og arbeid
- nytten av å ha en diagnose, f.eks. rettigheter som følger med aktuelle diagnoser, betydningen av krav og forventninger er på rett nivå, og at god tilrettelegging er viktig for pasientens læring og utvikling
- plan for utredningen og hvordan utredningen i praksis er tenkt gjennomført

For at fagpersoner i habiliteringstjenesten best mulig skal kunne planlegge og gjennomføre utredningen trenger de informasjon om

- pasientens opplevelse av egen situasjon
- hvordan legge til rette for at pasienten opplever mest mulig trygghet og mestring for å yte sitt beste under testingen, og under utredningen for øvrig (briller, høreapparat, m.m.)
- medisinbruk som kan påvirke prestasjoner
- hvorvidt pasienten og nærpersoner har bekymringer, ønsker og forventninger til utredningen og resultatene fra denne
- ønsker for tilrettelegginger ved utredningen, eksempelvis tidspunkt på dagen det passer å møte til utredning
- hvilke instanser pasienten/nærpersoner vurderer trenger informasjon om pasientens tilstand etter utredning, se også kapittel 18: Informasjon til pasient, fastlege og andre eksterne instanser

7.2 Samtykke til henvisning

Henviser er ansvarlig for å innhente samtykke til at det sendes henvisning til spesialisthelsetjenesten.

Utgangspunktet for all helsehjelp er at pasienten samtykker til hjelpen. For at samtykket skal være gyldig skal den som samtykker ha fått nødvendig informasjon, tilpasset sitt nivå, om innholdet i helsehjelpen som skal gis. Dersom pasienten ikke har samtykkekompetanse skal nærmeste pårørende medvirke sammen med pasienten. Ved tvil er det behandlende lege (psykolog) som tar beslutning om hvem som er pasientens nærmeste pårørende. Dersom pasienten er fratatt rettslig handleevne i helsespørsmål er det verge som har myndighet til å ta beslutninger (30).

Den som har samtykket til henvisning har også rett til å trekke tilbake samtykket (31).

7.3 Vurdering av samtykkekompetanse

Dersom behandlingsansvarlig ved HAVO er i tvil om pasienten har kompetanse til å samtykke til helsehjelp, bør samtykkekompetansen vurderes. Vurdering og konklusjon skal journalføres. Samtykkekompetanse skal vurderes konkret i forhold til den helsehjelpen som skal gis. I pasient- og brukerrettighetsloven finnes det mer informasjon om sentrale momenter i vurderingen av samtykkekompetanse(31).

7.4 Innhenting av informasjon fra andre helse- og omsorgstjenester

Taushetsbelagte opplysninger som er nødvendige for å yte forsvarlig helsehjelp til pasienten kan utveksles mellom samarbeidende personell, både innad i behandlingsinstitusjonen og utad til andre virksomheter som yter helsehjelp til pasienten (26).

Det er ingen plikt til å innhente et eksplisitt samtykke før opplysningene utleveres, men dersom det er grunn til å tro at pasienten vil motsette seg det, må helsepersonellet undersøke nærmere før eventuell utlevering av pasientinformasjon (27).

7.5 Innhenting av informasjon fra aktører utenfor helse- og omsorgstjenesten

Regler for utlevering av taushetsbelagte opplysninger fra andre aktører, som for eksempel barnevernstjenesten, barnehage, skole og pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT), beror på den aktuelle tjenestens regelverk (27), og kan innebære at det må innhentes et eksplisitt samtykke før opplysningene utleveres.

8 TILRETTELEGGING AV TESTSITUASJON

Tilrettelegging av testsituasjonen er viktig for at pasienten skal oppleve seg trygg og yte sitt beste. Testsituasjonen bør være i henhold til testmanualer (32).

Anbefalinger

- Testleder må være kjent med funksjonsvansker og medisinske tilstander hos pasienten som krever særlig tilrettelegging av testsituasjonen. Eksempler er fatigue, som kan kreve kortere arbeidsøkter, epilepsi og nedsatt syn/hørsel. Ved bruk av medisiner eller rusmidler som kan påvirke kognitiv funksjon, kan testleder i samråd med lege vurdere hvordan det kan legges til rette slik at medisinbruken får minst mulig innvirkning på testresultatet.

- Testrommet bør være tilrettelagt med henblikk på funksjonell møblering, lys, lyd- og hørselsinntrykk som kan virke distraherende.
- Dersom det er behov for at andre er til stede i testrommet, bør de plasseres slik at man unngår forstyrrelser, og instrueres om å forholde seg passiv under testingen.
- Når man er kjent med at pasienten har forhøyet voldsrisiko, især mot personer, skal pasienten ha med en kjent person som kan håndtere en evt. utagering. Testleder sitter nærmest døren. Ledsager sitter mellom testleder og pasient. Vurder om pasienten skal testes i kjent miljø.
- Tilrettelegginger, hjelp og forstyrrelser i testsituasjonen skal dokumenteres i protokollen og tas med i tolkningen av resultatene.

9 UTREDNING

Anbefalinger

- De nyeste Wechsler-testene bør være førstevalg (WAIS-IV, WPPSI-IV eller WISC-V) ved kartlegging av pasientens evnenivå.
- Ved jevne evneprofiler er det ikke nødvendig med supplerende tester.
- Ved betydelig sprik i evneprofilen anbefales det å rapportere fullskalamålet, i tillegg til at det gis en beskrivelse av og forklaring av spriket mellom ulike deltester og skalaskårer.
- Supplerende IQ-tester og erstatningsdeltester bør primært brukes for å utforske styrke- og vanskeområder.
- Ved testing av pasienter med betydelige utfordringer med språk og kommunikasjon, så bør fullskalamålet fra evnetesten suppleres med beskrivelser og tolkning av verbal forståelsesindeks og perseptuell resonneringsindeks fra WAIS-IV.
- På grunn av læringseffekter bør det vurderes om det skal gå ett år før pasienten testes med den samme evnetesten. Unntak fra dette bør dokumenteres.
- Ved utredning der WAIS-IV ikke lar seg gjennomføre på standardisert vis grunnet pasientens lave fungering, kan det brukes evnetest for ungdom eller barn.
- Spesielle hensyn må tas ved utredning av godt voksne.

Den primære diagnostiske indikasjon på at det foreligger en psykisk utviklingshemming, er ifølge ICD-10 et generelt evnenivå mer enn to standardavvik under gjennomsnittet for aldersgruppen. I tillegg skal det foreligge en svekkelse i adaptive fungering (se kapittel 10) som bør kunne knyttes til det lave evnenivået, samt at svikten har oppstått før fylte 18 år.

9.1 Valg av evnetest

Evnenivå bør måles med individuelt administrerte evnetester som oppfyller følgende kriterier (22)

- testene bør være laget for individuell administrering
- testene bør være standardiserte på et representativt utvalg av befolkningen, og basert på antagelsen om normalfordeling når det gjelder generelt evnenivå
- testene bør ha så gode psykometriske egenskaper som mulig
- testene bør baseres på en multidimensjonal, hierarkisk intelligensmodell som ikke bare gir en fullskalaskåre/IQ-skåre, men også indeksskåre for separate kognitive funksjonsområder (f.eks. verbal- og nonverbal forståelse)

I Norge er det bare Wechsler-testene som i tilstrekkelig grad tilfredsstillende disse kriteriene for voksne. De er også de mest brukte evnetestene i Norge i dag, (22;33-36), og de har god teoretisk forankring (37;38) og høy validitet og reliabilitet (39). Den gir i de aller fleste tilfeller et tilstrekkelig pålitelig estimat av individets evnenivå, i tråd med beskrivelsene gitt i ICD-10. Testene gir også mål på sentrale kognitive funksjonsområder som er relevante for mange praktiske vurderinger for eksempel i skolesammenheng og ved differensialdiagnostikk.

I tillegg til de nevnte testene, er det andre evnetester som er i utbredt bruk i Norge, blant annet Leiter-3 og WASI. Leiter-3 måler ikke et tilstrekkelig antall kognitive funksjonsdomener til å kunne vise pålitelige mål på generelt evnenivå. Ingen av testene er tilstrekkelig validert for norske forhold, og må dermed brukes med forsiktighet, erfaring er at de ofte gir bedre resultater enn WAIS-IV (36).

Når det gjelder andre evnetester er det fagpersonens ansvar å vurdere om testen tilfredsstillende kriteriene som er beskrevet over. Det bør begrunnes i utredningsrapporten dersom en velger å benytte andre evnetester enn WAIS-IV (WISC-V eller WPPSI-IV).

Vanligvis er det anbefalt å vente minst ett år før retesting med WAIS-IV. Erfaringen ved HAVO er at dette ikke nødvendigvis gjelder ved vår pasientgruppe. Man finner heller ingen litteratur på gruppen som tilsier en læringseffekt.

9.2 Vurdering av generelt evnenivå

Dersom testresultatene viser en jevn evneprofil som i tillegg støttes av observasjoner og komparentopplysninger om personens funksjon i hverdagen, er det som regel ikke nødvendig med supplerende testing for ytterligere fastsettelse av evnenivå. I disse tilfellene er fullskalaskåren (FSIQ) fra WAIS-IV eller aldersekvivalenter fra WISC-V eller WPPSI-IV et estimat på generelt evnenivå.

WAIS-IV gir i tillegg til fullskalamålet ett annet mål på generelt evnenivå: Generell evneindeks (GAI). Av statistiske årsaker vil personer med lavt evnenivå ofte prestere bedre på arbeidsminne- og tempoprøvene i evnebatteri. Ved å bruke GAI er det mulig å få et mål på generelle evner som i mindre grad er påvirket av arbeidsminne og tempo (39).

9.3 Sprikende evneprofiler

Fullskalamål på generelt evnenivå er av sterk prediktiv verdi for skoleprestasjon og dagliglivsfungering, på tross av eventuelle sprik i evneprofilen (38). Fullskalamål alene gir ikke grunnlag for å sette diagnosen når det er store sprik i evneprofilen. Mål på generelt evnenivå bør nesten alltid rapporteres, på tross av eventuelle sprik i evneprofilen. Det er viktig at spredningen beskrives og forklares i tillegg til at fullskalamålet rapporteres (38), og det kan være indikasjon for en bredere nevropsykologisk undersøkelse. Er spriket mellom verbal forståelse og perseptuell resonnering statistisk signifikant og sjeldent forekommende, bør man supplere med en annen evnetest og nevropsykologisk undersøkelse.

9.4 Testvalg der WAIS-IV er uegnet

Testing av moderat, alvorlig og dyp psykisk utviklingshemming kan by på noen særskilte utfordringer. WAIS-IV går kun ned til fullskala-IQ på 40, og vil derfor ikke alltid egne seg. WAIS-IV vil også være mer unøyaktig jo lenger mot 40 man kommer. Det anbefales derfor å supplere eller bytte ut WAIS-IV med WISC-V eller WPPSI-IV ved behov. Særlig dersom personen får skalert skåre 1 på flere av deltestene, eller det er deltester personen ikke får til, kan dette gjøres. Man bør da ta personens resultater på WISC-V

eller WPPSI-IV, og se hvilken alder man ved samme skåre ville oppnådd skalert skåre 10, altså finne aldersekvivalent funksjon. Som en tommelfingerregel kan man bruke følgende: Lett psykisk utviklingshemming: mental alder 9-12 år. Moderat psykisk utviklingshemming: mental alder 6-9 år. Alvorlig psykisk utviklingshemming: mental alder 3-6 år. Dyp psykisk utviklingshemming: mental alder 0-3 år.

Bruk av aldersekvivalent funksjon må brukes med forsiktighet, og man bør helst ikke trekke slutning om at personen man utreder «er som en 9-åring», altså som en konklusjon om generell fungering, men for å forklare spesifikke ferdigheter. Vurderingen vil da være en mer klinisk vurdering av diagnose, og dette bør drøftes i utredningsrapporten. Man gjør da en klinisk vurdering av testresultatene, supplerende tester, adaptiv funksjon og anamnese. Dette må gjøres av en erfaren kliniker, eller under veiledning.

9.5 Utredning av psykisk utviklingshemming i godt voksen alder

Ved utredning av godt voksne pasienter er det spesielt viktig med grundige differensialdiagnostiske vurderinger med fokus på andre mulige forklaringer til svak kognitiv fungering enn psykisk utviklingshemming (40). Eksempler på dette kan være senervrevet hjerneskade, funksjonsfall/demensutvikling, alvorlig psykisk/somatisk lidelse eller følgeskader av rusmisbruk. Normale aldersendringer som svekkede sanser, redusert prosesseringshastighet, redusert arbeidsminne og økt tretthet vil kunne gi lavere testskårer enn det pasienten ville hatt før fylte 18 og som kan være utslagsgivende for utviklingshemmingsdiagnose/grad av utviklingshemming. Ekstra viktig er det å være oppmerksom på forhøyet risiko for demens, især ved samtidig Downs syndrom (41). Eldre har mindre kognitiv reservekapasitet enn yngre og plager som påvirker yngre i liten grad, kan gi kognitive utfall hos eldre (40). Dette kan gjelde bivirkninger av for eksempel medisiner, smerter, søvnvansker og dårlig ernæringsstatus.

Jo eldre pasienten er, jo mer forsiktig bør man være med bruk av evnetester. Normene er mindre gode for pasienter i godt voksen alder (39), noe man må ta høyde for ved tolkning av resultatene på Wechsler-testene.

Et viktig element i den differensialdiagnostiske vurderingen er å innhente informasjon om fungering før fylte 18 år. Spesifikt i denne sammenhengen må man innhente informasjon som kan si noe om sannsynligheten for at diagnosekriteriene var oppfylt før fylte 18 år. Det anbefales derfor innhenting av anamnestisk informasjon fra ulike kilder. Dette kan man gjøre gjennom å intervju foreldre eller andre nærpersoner som kjente personen i utviklingsperioden, for eksempel med støtte i diagnosekriteriene eller standardiserte verktøy som Vineland. Forutsatt at man har gjort en slik grundig tverrfaglig utredning og vurdering, kan diagnose psykisk utviklingshemming settes i voksen alder, selv om det ikke er gjort formell utredning med standardisert evnetest og/eller normert adaptiv vurdering før fylte 18 år. Jo eldre pasienten er, jo mer forsiktig bør man være med bruk av evnetester.

10 KARTLEGGING AV ADAPTIV FUNGERING

I følge ICD-10 er et av tre kriterier for diagnosen utviklingshemming at man har en signifikant svekkelse i adaptiv fungering (22). Kartlegging av hvordan pasienten fungerer i hverdagen er derfor en viktig del av utredningen og bør gjøres ved bruk av anerkjente verktøy, eventuelt supplert med systematisk observasjon på arenaer der pasienten er. Kartlegging og vurdering av adaptiv fungering vil ofte være mer krevende enn vurdering av evnenivå og krever mer bruk av klinisk skjønn og erfaringer.

Anbefalinger

- Adaptiv fungering bør kartlegges ved hjelp av kartleggings skjema eller intervju (Vineland-II eller ABAS-II). Vineland-II anbefales som førstevalg.
- Personen som besvarer spørsmålene må kjenne pasienten godt og ha observert pasientens typiske atferd i ulike sammenhenger (for eksempel hjemme, arbeid, på fritidsaktiviteter, skole).
- Det anbefales at Vineland-II gjennomføres som et semistrukturert intervju.
- Observasjon av pasienten kan være et viktig supplement til kartleggingen.

10.1 Verktøy som kartlegger adaptive ferdigheter

Verktøy som kartlegger adaptive ferdigheter ved utredning med spørsmål om diagnosen psykisk utviklingshemming bør oppfylle følgende kriterier (22):

- Være standardisert på et representativt utvalg av befolkningen og basert på normalfordeling av adaptiv atferd.
- Ha så gode psykometriske egenskaper (reliabilitet og validitet) som mulig.
- Være basert på en multidimensjonal, hierarkisk modell av adaptiv atferd som ikke bare gir en samleskåre, men også indeksskårer/ferdighetskårer innen de ulike domene (dvs. konseptuelle, sosiale og praktiske ferdigheter).
- Være tilpasset alder, kjønn, sosiokulturell bakgrunn, religion og det samfunn som gjelder for personen som kartlegges.

Det er ingen verktøy for kartlegging av adaptiv atferd som tilfredsstillende alle de nevnte kriterier. De som kommer nærmest og dermed anses som de beste å benytte, er Vineland Adaptive Behavior Scales, Second Edition (Vineland-II) og Adaptive Behavior Assessment System, Second Edition (ABAS-II) (22). Vineland-II og ABAS-II er utviklet for kartlegging av adaptive ferdigheter for barn/ungdom i aldersgruppen 2 – 21 år og 5-21 år. Erfaringer fra feltet er at de kan brukes til voksne, men at man bør være noe mer forsiktig med tolkningen. Det kan være hensiktsmessig å innhente mer informasjon gjennom systematisk observasjon og gi en kvalitativ beskrivelse av hva pasienten kan nårman oppsummer.

Vineland-II og ABAS-II er tilgjengelige i et intervju skjema i tillegg til skjema laget for utfylling av foreldre og for lærere. Hvilken versjon en bør benytte avhenger av informantens forhold til personen som kartlegges.

Resultatene fra skjemaene presenteres som en skåre for hvert domene og som en samleskåre for hele skjemaet, og gjør det mulig å se om skårene er to standardavvik eller mer under gjennomsnittet.

10.2 Adaptive ferdigheter ved grensetilfeller lærevansker og lett psykisk utviklingshemming

Vineland-II i norsk versjon er bare normert opp til 21:11 år. Det innebærer at det kun i liten grad dekker forhold som er viktige for å ivareta et selvstendig voksenliv. Dette betyr at man kan komme ut med relativt gode skåre på Vineland, samtidig som man i praksis har store vansker med å klare å leve et uavhengig liv. Det kan være ivaretagelse av et selvstendig arbeid, ta selvstendig ansvar for egen bolig og egen økonomi, og å ha et familieliv med partner og eventuelt barn. Ved diagnostisering av psykisk utviklingshemming hos voksne som ligger i et grenseområde mellom lett psykisk utviklingshemming og ikke, vil det være nødvendig å gjøre en mer kvalitativ vurdering av om personen har en forventet adaptiv

funksjon på disse områdene. Dette også ved en skåre på Vineland-II som i utgangspunktet ikke skulle indikere en utviklingshemming.

10.3 Samtale/intervju

Informasjon om pasientens adaptive ferdigheter bør innhentes fra personer som kjenner pasienten godt og som observerer hans/hennes typiske atferd i en del ulike sammenhenger (22). Som regel har foreldrene, personalet, arbeidsleder, lærere, verge, andre familiemedlemmer, muligheten til det og er dermed de beste respondentene. Pasienten kan imidlertid bidra med informasjon.

Ved gjennomføring av intervju er det viktig å presisere at kartleggingen skal gi et bilde av hva pasienten faktisk gjør, og ikke hva en tror pasienten kan klare.

10.4 Systematisk observasjon

Der det er aktuelt å gjennomføre en observasjon av pasienten, bør dette gjøres i pasientens nærmiljø for å få tilstrekkelig informasjon om fungering. Dette gjelder særlig der det er sprikende resultater mellom evnenivå og kartlegging av adaptive ferdigheter, eller der det er tvil om informantens rapportering.

Anbefalinger

- Observasjonen bør så langt det er mulig gjennomføres av psykologen / en fagperson som er en del av det tverrfaglige teamet.
- Hvor og hvordan observasjonen skal gjennomføres bør drøftes med pasient og nærpersion.
- Det bør tas hensyn til om pasienten kan oppleve det som belastende med observasjon.
- Ved store geografiske avstander kan det brukes internett eller film.
- Observasjon bør inneholde de samme funksjonsområdene som standardiserte verktøy.

11 UTREDNING AV PASIENTER MED OMFATTENDE OG SAMMENSATTE VANSKER

Voksne med omfattende og sammensatte vansker bør ideelt sett utredes med en av testene som er anbefalt som førstevalg tidligere. For noen er det ikke mulig å gjennomføre oppgavene fra Wechsler-testene på standardisert måte, og det vil kunne være behov for å tilrettelegge eller modifisere utredningen etter anbefalingene i dette kapitlet. En grundig utredning og rapport som drøfter alle relevante aspekter knyttet til utredningen er å foretrekke fremfor ingen testing.

Anbefalinger

- Voksne med omfattende og sammensatte vansker bør utredes med tilrettelagt eller modifisert utredning, slik at tiltak baserer seg på kunnskap om den enkelte persons fungering.
- Det er viktig å være oppmerksom på at det ikke nødvendigvis er et samsvar mellom kognisjon og motorikk. Man bør forsøke testoppgaver med endret responsmodalitet før en modifiserer utredningen.
- Voksne med omfattende sansetap må få benytte sine hjelpemidler under utredningen, og testingen må legges særskilt til rette slik at en ikke måler personens sensoriske vansker, men evnenivået.
- Standardiserte kartleggingsverktøy for vurdering av adaptive ferdigheter bør brukes med forsiktighet for denne gruppen personer.

- Ved tolking og vurdering av resultatene må det tas særlig hensyn til hvordan variasjoner i allmenntilstand, ernæringsstatus, smerter, medikamenter, rusmidler og epilepsi kan påvirke testresultatene (40).
- Spesielle hensyn må tas ved nedsatt hørsel.

En skiller mellom tilrettelagt og modifisert utredning (42). Tilrettelegging er å tilpasse hvordan oppgaven gis, uten å endre på hva oppgaven måler. Tilrettelegging omfatter å endre hvordan en test presenteres, responsmodalitet, tidsrammer og testsetting. Modifisering (forenkling) betyr at testen endres på en måte som påvirker hva den måler, eksempelvis ved å bare holde opp to gjenstander om gangen som en person skal identifisere og ikke presentere fem gjenstander på en gang som beskrevet i manualen. Ved modifisert utredning kan ikke testens normer brukes. Modifisert utredning må derfor bare brukes når formålet er å finne frem til hva som er potensialet hos personer med omfattende kognitive vansker.

For voksne med omfattende tale- og bevegelsesvansker bør responsmodaliteten (å endre måten personen kan svare på, f.eks. ved å peke istedenfor å svare) endres slik at de kan svare på oppgavene (terningsmønster kan byttes ut med Figurvekter eller Billedutfylling for å få en GAI på de med store bevegelsesvansker, men som kan gi andre responser/verbalisere svar).

Utredning av voksne med sammensatte og omfattende vansker stiller store krav til kjennskap til instrumentene og varsomhet ved tolkning av testresultatene. Disse personene har store behov for tiltak, og skal tiltakene være utviklingsfremmende må de være tilpasset den enkelte persons forståelses- og utviklingsnivå. Man bør innhente informasjon, f.eks. fra Statped, om hvordan man kan tilrettelegge/modifisere testingen.

Ved hørselstap bør man bruke hørselsforsterkende utstyr der dette er mulig. Vær forsiktig med bruk av tester som er avhengig av hørsel og verbale tester selv om de tegnspråktoles. Språkutvikling kan ha blitt påvirket av hørselstapet. Om mulig bør en samarbeide eller innhente informasjon fra fagavdelinger innenfor Statped, Nasjonal behandlingstjeneste for hørsel og psykisk helse ved Oslo Universitetssykehus eller Signo skole- og kompetansesenter.

12 UTREDNING AV MINORITETSSPRÅKLIGE PASIENTER ELLER PASIENTER MED BEGRENSEDE NORSKKUNNSKAPER OG/ELLER ANALFABETISME

Utredning av pasienter med annen kulturell og språklig bakgrunn gir ekstra utfordringer med tanke på validiteten av undersøkelsen, især fordi det ikke finnes spesifikke normer for minoritetsgrupper på de standardiserte utredningsverktøyene. Det er fare for både under- og overdiagnostisering av psykisk utviklingshemming.

Anbefalinger

- Anbefalte utredningsverktøy for diagnostisering av utviklingshemming skal benyttes (WAIS-IV, Vineland-II), men det kan være aktuelt å supplere med nonverbale evnetester som Leiter-3, WNV eller Ravens matriser.
- Vær oppmerksom på potensielle feilkilder som kan oppstå ved bruk av tolk.
- I den endelige diagnostiske avklaringen, må fullskala-IQ brukes med større forsiktighet enn det som vanligvis er anbefalt. Problemstillinger knyttet til språk, kultur og etnisitet skal gjøres rede for i den skriftlige rapporten etterundersøkelsen.

- Under inntakssamtalen og/eller anamnesen er det viktig å supplere med spørsmål som kan belyse kulturspesifikke forhold og tidligere skolegang som vil kunne påvirke resultatene av undersøkelsen.

Testverktøy skal administreres på standardisert vis, og er det behov for tilrettelegging, som oversettelse av instruksjoner, må dette dokumenteres i rapporten. Det er viktig å være oppmerksom på at nonverbale tester også kan være kulturavhengige og har sine begrensninger ved diagnostisering av utviklingshemming (43). Det er derfor aktuelt å supplere utredningen med observasjon på skole/arbeid/bolig og komparentopplysninger fra nære personer om resultatet på de standardiserte verktøyene ikke vurderes å være tilstrekkelige.

Det bør tilstrebes at tolken er fysisk tilstede (40). Feilkilder ved bruk av tolk kan være dialektforskjeller som gjør at pasienten ikke forstår tolken godt nok og vice versa, tolken kan ha vansker med å oversette kulturspesifikke begreper og spørsmål i testene, misforstå instruksjonene og gi for mye eller for lite informasjon til både pasient og undersøker. Tolk og pasient bør ikke kjenne hverandre/være i familie, eller være fra befolkningsgrupper som har vært i konflikt.

Ved kartlegging av kulturspesifikke forhold er det viktig å få informasjon om hva slags type skolegang pasienten har vært igjennom, om han/hun er analfabet, hvor lang erfaring pasienten har med norsk språk, nivå på morsmål, om det snakkes morsmål eller norsk hjemme, hvor vant personen er med å gi personlige opplysninger til fremmede og hvordan de forstår konseptet med testing og utredning. I følge diagnosemanualene har utdanning og skolegang betydning for prestasjoner på evnetester, derfor er dette viktig å undersøke.

13 MEDISINSK UTREDNING

Medisinsk utredning er en del av det tverrfaglige, diagnostiske arbeidet som gjøres i spesialisthelsetjenesten ved utredning med tanke på utviklingshemming. Medisinsk utredning er nødvendig både for å avdekke og behandle ulike mulige tilleggstilstander, og for å finne årsaken til utviklingshemmingen.

Anbefalinger

- Fullstendig anamnese innhentes før en setter i gang andre medisinske undersøkelser.
- Somatisk undersøkelse, inkludert orienterende nevrologisk og psykiatrisk undersøkelse, utføres på alle som utredes for mulig utviklingshemming.
- Orienterende blodprøver tas.
- Genetisk utredning utføres ved sterk mistanke om eller bekreftet utviklingshemming, med fragilt-X test og a-CGH (kromosomal mikroarray). Deretter er det som hovedregel aktuelt å vurdere eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler.
- Metabolsk screening bør utføres, spesielt indisert ved nevrologiske og nevropsykiatriske tilleggssfunn.
- Cerebral MR, alternativt cerebral CT, utføres.
- EEG utføres på indikasjon.
- Hørsels- og synsundersøkelse utføres.

13.1 Anamnese

En grundig anamnese inkludert gjennomgang av tidligere journalopplysninger/utredninger skal sammen med den kliniske undersøkelsen bekrefte behovet for utredning av en mulig utviklingshemming (22;23;44-46). Den skal også gi holdepunkter for eventuell identifiserbar årsak hvis den ikke allerede er kjent (prenatal, perinatal eller postnatal årsak) og avdekke mulige differensialdiagnoser, komorbiditet og komplikasjoner.

En god og nøyaktig anamnese og klinisk undersøkelse kan, sammen med resultatene fra de kognitive undersøkelsene, gi indikasjoner for valg av videre medisinsk utredning. Informasjon til en fullstendig anamnese kan innhentes av flere fagpersoner, og på ulike tidspunkt gjennom utredningsforløpet.

Se vedlegg 1. Sjekkliste anamnese.

13.2 Klinisk undersøkelse

Tabell 1 Forhold det er aktuelt å spørre om ved klinisk undersøkelse

Forhold	Aktuell informasjon å spørre om
Høyde, vekt, hodeomkrets	
Vurdering av hud med mer	Hudforandringer, pigmentdefekter, striper, café au lait flekker, fibromer, unormal hårstruktur.
Vurdering og beskrivelse av dysmorfe trekk	F. eks. hypo- eller hypertelorisme, epikantus, nedskrånende øyespalter, lavtsittende og/eller avvikende formede ører, flat eller kort filtrum, spesielt fyldige eller smale lepper, forstørret tunge, grove ansiktstrekk, firfingerfurer, fetal finger pads, uvanlige fingre og tær, sandal gap, asymmetrier. Scoliose. Skjelettanomali.
Vanlig undersøkelse av hjerte, lunger og buk	Bilyd over hjerte. Hepatosplenomegali. BT. Puls.
Nevrologisk undersøkelse	Hjernenerver, muskeltonus, gange, koordinasjon, grov- og finmotorisk, styrke, bevegelsesforstyrrelser, tremor, ataksi. Reflekser.

13.3 Generelle blodprøver

- Hematologi: Hb, Leuc, Trc
- Elektrolytter og metabolitter: Na, K, Ca og albumin, Mg, kreatinin
- Enzymer og proteiner: CK, ALAT, g-GT, ALP
- Jernstoffsiftet: Ferritin
- Lipider og glukose: HbA1c, Lipidprøver
- Endokrinologi: TSH, f-T4
- Vitaminer, sporelementer, annet: Vitamin B12, vitamin D, Folat, Homocystein

På indikasjon:

- CYP-genotyping
- Genetisk utredning
- Metabolsk utredning. Tilleggsblodprøver ved metabolsk screening: Laktat, ammoniakk, urinsyre
- Rus-testing

13.4 Genetisk utredning

En regner nå med at en genetisk årsak kan identifiseres hos over 50 % av pasientene med utviklingshemming (45). Ved genetisk utredning av årsak til utviklingshemming er den generelle anbefalingen primært å utføre fragilt X-undersøkelse og kromosomal mikroarray, med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle (47). Etter fragilt X-undersøkelse og mikroarray er det som hovedregel aktuelt å vurdere eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler.

Tabell 2 Aktuelle genetiske undersøkelser og på hvilke indikasjoner de bør utføres

Undersøkelse	Utføres når?
Kromosomal mikroarray	Alltid med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle.
Fragilt X-undersøkelse	Alltid med mindre det foreligger helt spesifikke mistanker som gjør andre målrettede undersøkelser aktuelle.
Eksomsekvensering filtrert mot spesifikke genpaneler, mest relevante er DDD-panelet (deciphering developing disability)	Etter at fragilt X-undersøkelse og kromosomal mikroarray er gjort. Ved moderat PU, og ved lett PU med tilleggstilstander, for eksempel epilepsi, dysmorfe trekk, misdannelser osv. Ved eksomsekvensering, spesielt ved store paneler, bør det også sendes med prøver fra (biologiske) foreldre.
Heleksomsevensering og helgenomsekvensering	Brukes for tiden bare i studiesammenheng.
Karyotyping	Er langt på vei erstattet av microarray. Kan være aktuelt for å kartlegge store kromosomale strukturforandringer som translokasjoner, balanserte og ubalanserte, og ringkromosomer. Kan også være aktuelt ved helt spesifikk mistanke om visse kromosomfeil som trisomi 21 eller kjønnskromosomavvik, selv om de også vil vises på kromosomal mikroarray.
MLPA (multiplex ligand-dependent probe amplification)	Kan brukes til å identifisere delesjoner av et enkeltgen eller et eller flere eksoner i et gen, og kan være aktuelt ved spesifikk mistanke, for eksempel DiGeorge syndrom.
Sangersekvensering	Er langt på vei erstattet av eksomsekvensering. Kan være aktuelt ved helt spesifikk mistanke til sykdomsgivende varianter i et spesielt gen (f. eks. GLUT1-mangel ved påvist lavt spinalsukker).

13.4.1 Kromosomal microarray

aCGH (array-based comparative genomic hybridisation) er basert på sammenlikning av pasientens genom med et kontrollgenom og er egnet til å identifisere kopitallsvariasjoner i genomet, det vil si delesjoner og duplikasjoner av en gitt størrelse (p.t. 50 kB). SNParray (SNP=single nucleotide polymorfism) er en undersøkelse basert på identifikasjon av kjente polymorfismer gjennom hele

genomet. Denne gir i praksis omtrent det samme som a-CGH, men kan i tillegg til å finne kopitallsvariasjoner, også identifisere homozygote områder som kan være av betydning for å lete etter sykdomsgivende varianter i recessive gener og avsløre uniparentale disomier. Undersøkelsen gir 15-20 % diagnostisk utbytte brukt som primær undersøkelse ved utviklingshemming eller medfødte anomalier, mens konvensjonell karyotyping gir ca. 3 % diagnostisk utbytte (47). Kromosomal mikroarray bør være gjort før en eventuell eksomsekvensering.

13.4.2 Fragilt X

På grunn av hyppig forekomst, stor potensiell betydning for pasientens familie og at det er en relativt billig undersøkelse, bør det gjøres fragilt X-undersøkelse før eventuell eksomsekvensering. Triplett-utvidelser fanges ikke opp av eksomsekvensering.

13.4.3 Eksomsekvensering

Eksomsekvensering er egnet til å identifisere sekvensvarianter i enkelt gener, men fanger ikke opp kopitallsvariasjoner, hverken av eksoner eller større forandringer. Derfor skal kromosomal mikroarray gjøres først. Eksomet er de kodende delene (genene) av DNAet og utgjør ca. 1-2 % av det totale arvematerialet (genomet). Ved eksomsekvensering er de kodende delene hentet ut og det sekvenseres mange gener parallelt. Det vanlige er å vurdere utvalgte gener (paneler) ut fra spørsmålsstilling. Det kan prinsipielt gjøres på to måter, enten ved å plukke ut og sekvensere de genene som er interessante, eller ved å sekvensere hele eksomet og deretter bioinformatisk filtrere ut og åpne de genene (det panelet) som er relevant for problemstillingen. Bioinformatisk filtrering innebærer også at en ved manglende funn kan gjøre ny filtrering mot et annet panel og åpne dette uten å gjøre selve sekvenseringen på nytt. En skal være oppmerksom på at denne typen sekvensering bare identifiserer sekvensvariasjoner i genene, men ikke delesjoner eller duplikasjoner av hele eksoner. Alle gener som inngår dekkes heller ikke alltid like godt. Det betyr at dersom det er spesifikk mistanke til sykdom knyttet til spesielle gener, kan det være aktuelt med andre undersøkelser, for eksempel MLPA (vurdering av delesjon av et eller flere eksom) dersom dette er tilgjengelig for det aktuelle genet(ene). En kan heller ikke finne triplett-utvidelser som for eksempel Fragilt-X.

Det mest relevante genpanelet ved utredning av mulig utviklingshemming er DDD-panelet (Deciphering Developmental Disorders) (48), som for tiden inneholder ca. 1600 gener. Dette kan benyttes ved moderat utviklingshemming, men eventuelt også ved lett utviklingshemming med tilleggstilstander, for eksempel epilepsi, dysmorfe trekk, misdannelser osv. I dette panelet inngår en rekke kjente gener for epileptisk encefalopati. Det finnes for eksempel også et panel for cortikale misdannelser (herunder også mikro- og makrocefali) og primære ciliære forstyrrelser. Dette utvalget endres med tiden, og en kan finne informasjon om panelene på laboratorienes nettsider eller ved å kontakte dem direkte.

En utfordring ved undersøkelse av så mange gener på en gang, er funn av varianter av usikker betydning. En del varianter kan siles ut ved hjelp av databaser over kjente normalvarianter. Det gjøres også vurdering av hvilken praktisk betydning en variant har for det endelige genproduktet (proteinet), for eksempel et forkortet produkt, eller om det gir forandringer på bindingssteder. Dersom en usikker forandring sitter i et område som er konservert (uendret) hos mange arter, øker det også sannsynligheten for at det kan være av betydning. Ved eksomsekvensering, spesielt ved store paneler, skal det også sendes med prøver fra (biologiske) foreldre, hvis det er mulig. Dette for å kunne sammenlikne funn hos barnet med foreldrenes arvestoff (trio-undersøkelse). En trioundersøkelse

innebærer automatisk far- og morskapstest, som det må informeres om i forkant. Ved utilgjengelige foreldreprøver bør undersøkelsen drøftes med genetiker.

13.4.4 Heleksomsekvensering og helgenomsekvensering

Heleksomsekvensering og helgenomsekvensering er ikke allment tilgjengelig i klinikken, men brukes til forskningsformål. Slik omfattende sekvensering vil kunne innebære store antall varianter av usikker klinisk betydning og dessuten utilsiktede funn av sykdomsgivende varianter uten behandlingsmulighet og uten relasjon til den aktuelle problemstillingen.

13.4.5 Karyotyping

Karyotyping er langt på vei erstattet av kromosomal microarray som kan identifisere forandringer av langt mindre størrelse. Karyotyping kan fremdeles være aktuelt for å kartlegge store kromosomale strukturforandringer som translokasjoner, balanserte og ubalanserte, og ringkromosomer som ikke kan påvises direkte ved mikroarray. Det kan også være aktuelt ved helt spesifikk mistanke om visse kromosomfeil som trisomi 21 eller kjønnskromosomavvik.

13.4.6 MLPA

MLPA (multiplex ligand-dependent probe amplification) kan brukes til å identifisere delesjoner av et enkeltgen eller et eller flere eksoner i et gen. Dette er forandringer som er for små til å fanges av kromosomal mikroarray. De fanges heller ikke av forskjellige metoder for sekvensering (ES eller Sanger), fordi disse identifiserer varianter i basesekvensen. Ved delesjoner er det ikke feil i selve basesekvensen, men en hel sekvens på det ene allelet som er borte. Dermed kan igjen en slik undersøkelse av enkeltgener være aktuelt ved spesifikk mistanke, hvis det foreligger tilgjengelige prøber for det aktuelle genet.

13.4.7 Sangersekvensering

Sangersekvensering er sekvensering av enkeltgener, dette er langt på vei erstattet av eksomsekvensering ved etiologisk utredning av mulig utviklingshemming. Ved slik sekvensering av flere gener, vil kostnaden etter hvert overstige prisen for en eksomsekvensering og er dermed lite regningsvarende. Det kan også være vanskelig å treffe riktig gen, ettersom genotype og fenotype kan vise stor variasjon ved mange tilstander. Sangersekvensering kan være aktuelt ved helt spesifikk mistanke til sykdomsgivende varianter i et spesielt gen (for eksempel GLUT1-mangel ved påvist lavt spinalsukker). Enkelte gener kan også være dårlig dekket ved eksomsekvensering, og igjen kan det ved spesifikk mistanke være aktuelt med undersøkelse av enkeltgener.

13.4.8 Prøvetaking og utfylling av rekvisisjoner til genetisk analyse

På rekvisisjonen er det viktig å få med eventuelt slektskap mellom foreldrene og eventuelt inngifte også bakover i generasjonene. Opplysninger om liknende tilstander i familien er også relevant. Tegn gjerne et slektstre/genogram. Nøyaktige og utfyllende kliniske opplysninger gir grunnlag for bedre svar og rådgivning om andre aktuelle undersøkelser fra laboratoriets side. Det kan også være nyttig å kontakte genetiker/laboratorielege for veiledning og forslag dersom det er usikkert hva det er hensiktsmessig å rekvirere.

Det er ofte aktuelt å sende inn prøver av biologiske foreldre i tillegg til prøve av pasienten selv, enten fordi det rekvireres trio-analyse eller fordi det er funnet varianter av usikker betydning. Foreldreprøver

brukes til å vurdere om en funnet variant er nyoppstått (de novo) eller nedarvet. Nyoppståtte forandringer er mer sannsynlig av betydning enn forandringer nedarvet fra friske foreldre.

Det skal fylles ut en rekvisisjon for hver person det tas prøve av. Det må tydelig framgå hva som er foreldreprøver og hva som er prøver av pasienten. Foreldreprøver i denne sammenhengen krysses av for diagnostisk prøvetaking (ikke bærerundersøkelse) fordi det dreier seg om diagnostikk av pasienttilstand. Ved funn av sikkert sykdomsgivende varianter hos pasienten, for eksempel fragilt X fullmutasjon, vil undersøkelse av foreldre (i dette tilfelle mor) være testing for bærertilstand. Dette vil kreve genetisk veiledning, det vil si henvisning til genetiker.

Prøveglass: EDTA til DNA-undersøkelse (enkeltgen sekvens, MLPA, a-CGH, fragmentalanalyser, eksomsekvensering). Heparin til karyotyping.

Nyttige lenker: For informasjon om analyser og genetiske laboratorier i Norge, se nettsiden til gentikkportalen. Se også nettsidene til Online mendelian inheritance in man og Genereviews.

13.4.9 Metabolske undersøkelser

Etttersom det finnes et økende antall kjente metabolske sykdommer som kan behandles årsaksrettet («treatable inborn errors of metabolism»), er det spesielt viktig å avdekke disse.

Nyfødtscreeningen i Norge ble i 2012 utvidet til blant annet å gjelde flere metabolske sykdommer. For pasienter født før 2012, og pasienter som ikke er født i Norge og hvor det er klinisk mistanke om metabolsk sykdom, bør det gjennomføre en metabolsk screening på indikasjon i blod/plasma og urin, og evt. spinalvæske (49).

Følgende tilleggsfunn øker sannsynligheten for metabolsk sykdom

- svingende forløp
- progredierende forløp
- forverring ved interkurrent sykdom
- syke søsken
- foreldre i slekt
- dysmorfologi/misdannelser
- nevrologiske, nevropsykiatriske og somatiske tilleggsfunn
- påfallende lukt

Det anbefales en trinnvis undersøkelse av metabolske sykdommer. Generelt trengs det heparinplasma og urin som fryses ned så fort den kommer til laboratoriet. Urinprøven kan ikke leveres på fastlegekontor. Pasienten bør være fastende (50-52).

Spinalpunksjon må vurderes når en ikke finner annen årsak til utviklingshemmingen, på grunn av mulig behandlingsopplegg for eventuell metabolsk sykdom. Glukose-Kreatinkinase transporter defekter er vanligvis assosiert med epilepsi og/eller dyskinesi, men det er også beskrevet mildere former. Tilstanden behandles med ketogen diett (50;53-55).

Se vedlegg 2: Metabolske undersøkelser

13.4.10 Bildediagnostikk

Hos alle som kan gjennomføre cerebral MR-undersøkelse er MR førstevalget. MR-undersøkelse spesielt indisert ved mikro-/makrocefali, nevrologiske funn, epilepsi, spesifikke øyefunn, men bør også vurderes ved uklar diagnose (46). Et normalt funn er også av betydning. MR-undersøkelse vil hos noen kreve bruk av narkose. Alternativt rekvireres cerebral CT.

Fordel MR fremfor CT: Kan påvise migrasjonsforstyrrelser, agenesi/hypoplasi av corpus callosum, avleiringer ved nevrodegenerative sykdommer.

MR spektroskopi: Mistanke om metabolske sykdommer, leukodystrofier, Leigh syndrom, cerebral atrofi, mitokondriesykdom.

Cerebral CT indisert ved mistanke om:

- kalkavleiringer (tuberøs sklerose, medfødt CMV eller toxoplasmose)
- hydrocephalus, normaltrykkshydrocephalus
- tumor (tas med i.v kontrast)
- subduralt hematom
- benforandringer

13.4.11 EEG

EEG-undersøkelse er indisert ved mistanke om epileptiske anfall eller forstyrrende epileptisk aktivitet. Epilepsi er en klinisk diagnose, og EEG er et hjelpemiddel for å understøtte diagnose og klassifisere anfall og epilepistype.

EEG kan i tillegg gi opplysninger om dysrytmier/generaliserte funksjonsforstyrrelser. Dette er funn som kan gi tentative opplysninger om affisert funksjon, for eksempel frontotemporal dysfunksjon, og dermed ha betydning for funksjon, tilrettelegging og behandling. Normalt EEG er også verdifull informasjon.

13.4.12 Syn og hørsel

Individer med psykisk utviklingshemming har oftere en syns-og/eller hørselshemming enn friske (56). Syn og hørsel bør derfor undersøkes. Ved mistanke kan man supplere med synsfunksjonsundersøkelse.

14 DIFFERENSIALDIAGNOSTIKK OG KOMORBIDITET

Vurdering av tilleggs lidelser (komorbiditet) og differensialdiagnoser vil være en del av utredningen ved spørsmål om utviklingshemming. Eventuell komorbiditet må vurderes og på indikasjon utredes, og være en del av totalvurderingen før man setter en utviklingshemmingsdiagnose.

Hos personer med utviklingshemming er det overhyppighet av forekomst av flere samtidige tilstander som psykiske lidelser (57), autismespekterforstyrrelse (45;58) og ADHD (59).

Differensialdiagnostiske vurderinger bør som hovedregel gjøres som del av utredningen av utviklingshemming. Utredning av komorbide tilstander vil også være naturlig å gjøre som del av denne, men her kan det være forskjellig organisering mellom helseforetak hvordan dette deles mellom avdelinger og hvilken kompetanse som besittes. Det vil uansett være viktig å gjøre en vurdering av om resultatene på kognitive tester påvirkes av komorbide tilstander og sånn sett kamuflerer reell kognitiv funksjon (f.eks. ved slurvefeil, eller manglede evne til å yte sitt beste). Samtidig må man huske at

komorbide tilstander er en del av pasientens samlede funksjon, så nedsatt funksjon som følge av andre nevropsykiatriske tilstander er ikke nødvendigvis et argument mot å sette en utviklingshemmingsdiagnose.

14.1 Psykisk lidelse

Anbefalinger

- På indikasjon bør det gjøres en utredning av psykisk helse ved utredning av psykisk utviklingshemming.
- Medikamenters og rusmidlers effekt på kognitiv funksjon må vurderes.
- Det må alltid vurderes om psykisk lidelse kan forklare prestasjoner på kognitiv testing og adaptive ferdigheter.
- Særlig ved alvorlig psykisk lidelse må det sannsynliggjøres at grunnlaget for en utviklingshemming var tilstede før fylte 18 år, da man ofte ser et fall i IQ-skåre fra debut.

Det beskrives en betydelig hyppigere forekomst av psykiske lidelser hos personer med psykisk utviklingshemming enn i normalpopulasjonen, og særlig forhøyet innen psykoselidelser (57). Som del av anamnesen er det viktig å spørre om psykisk helse, og på indikasjon gjøre nærmere utredning av denne. Det må gjøres en vurdering av om psykisk helse påvirker prestasjonen under testing.

Ved schizofreni ser man hyppig fall i kognitiv funksjon/resultat på evnetester etter sykdomsgjennombrudd (60).

Aktivt rusmisbruk vil også kunne påvirke kognisjon, og evneutredning bør ikke foretas hvis man kjenner til at pasienten ruser seg. Eventuelt kan man kreve dokumentasjon på rusfrihet gjennom testing hos fastlege over en periode. Noen ganger kan det være behov for å teste pasienter som kronisk ruser seg, men man må da være kritiske i tolkningene av resultatene, og særlig være forsiktig der pasienten ligger i grenseområdet mot en utviklingshemming.

Før man setter en utviklingshemmingsdiagnose på personer med alvorlig psykisk lidelse eller omfattende rusmisbruk må det sannsynliggjøres at funksjonsnivået som er grunnlaget for diagnosen (kognitivt og adaptivt) var tilstede allerede i utviklingsperioden, altså hadde manifestert seg før 18 års alder.

14.2 Autismespekterforstyrrelser

Anbefalinger

- Ved mistanke om ASF hos voksne med utviklingshemming bør en nærmere utredning gjennomføres i tråd med retningslinjene for ASF-utredninger (61).
- Det er viktig å kjenne typiske adferdstrekk ved f.eks. alvorlig / dyp utviklingshemming og ved blindhet som kan forveksles med autistiske trekk.

Det er en høy samtidig forekomst av ASF hos personer med utviklingshemming. Det er gjort flest studier på barn, men siden ASF er en livslang forstyrrelse skulle tallene være tilsvarende for voksne. En studie refererer til en komorbiditet på 28 % i en gruppe barn med utviklingshemming (45). Det er mer vanlig å finne ASF når utviklingshemmingen er del av et syndrom, som blant annet Fragilt X syndrom (25-47 %) og Down syndrom (5-10 %). Omvendt refereres det i litteraturen til en forekomst av utviklingshemming hos barn med ASF på rundt 45 % (58).

Ved spørsmål om ASF hos personer med dyp utviklingshemming og/eller sanseproblematikk, for eksempel blindhet, er det viktig å være kjent med grunntilstanden. Dette er diagnosegrupper hvor stereotyp atferd er mer vanlig og kan være knyttet til dyp utviklingshemming/sansedeprivasjon, og ved diagnostisering vil det derfor være viktig å se på de øvrige diagnostiske kriteriene for ASF.

14.3 ADHD

Anbefalinger

- Ved mistanke om ADHD som tilleggstilstand hos voksne med utviklingshemming, bør en nærmere utredning gjennomføres i HAVO eller i psykisk helsevern for voksne (DPS).
- For voksne med utviklingshemming bør anerkjente kartleggingsverktøy brukes jf. nasjonal retningslinje for utredning av ADHD.
- Det må sannsynliggjøres at symptomene har vært tilstede gjennom barnealder og at de sees på tvers av livsarenaer.

Det er lite forskning på komorbid ADHD hos personer med utviklingshemming. Det er i litteraturen rapportert en prevalens rundt 15 %, men variabiliteten er stor (60).

Ved utredning av ADHD hos voksne finnes det særlig i gruppen alvorlig og dyp utviklingshemming få valide instrumenter. For å skille ADHD-lignende adferd fra andre årsaker til lignende symptomer er det viktig å kartlegge om aktuelle symptomer også var tilstede i barnealder og om adferden er tilstede på tvers av situasjoner og miljøer og ikke bare knyttet til enkelte livsarenaer.

14.4 Spesifikke utviklingsforstyrrelser

I ICD-10 beskrives spesifikke utviklingsforstyrrelser under F80-83.

Dette er diagnoser som også kan settes på voksne forutsatt at det er vansker som også har vært tilstede i utviklingsperioden. F81 diagnoser bør primært brukes i tilknytning til et skole- og utdanningsforløp. For personer som får en IQ-skåre mellom 70 og 84 kan symptomdiagnosen R41.8 Andre og uspesifiserte symptomer og tegn med tilknytning til kognitive funksjoner og bevissthet brukes (62). Det må da fremkomme hva diagnosen dekker i det enkelte tilfellet. Den kan også brukes på andre typer kognitiv svikt. IQ-området 70-84 betegnes oftest som Borderline Intellectual Functioning (BIF) (63;64). En betydelig andel av personer med BIF opplever problemer i dagliglivet på et nivå som er sammenlignbart med personer som har en lett psykisk utviklingshemming (65).

15 SAMLET VURDERING OG KONKLUSJON

Anbefalinger

- Diagnosen psykisk utviklingshemming skal stilles når evnenivå og adaptive ferdigheter er pålitelig utredet, samsvarer og tilfredsstillende kriteriene for diagnosen.
- Dersom evnenivået er høyere enn de adaptive ferdighetene bør evnenivået benyttes for å presisere alvorlighetsgrad. Dette fordi evnetestene i hovedsak er psykometrisk sterkere og mer presise enn skjønnsmessige og standardiserte vurderinger av adaptiv atferd. ICD-10 forutsetter at det er en sammenheng mellom adaptive ferdigheter og lavt evnenivå. Kunstig høye resultater på vurdering av adaptiv atferd er vanlig, mens det forekommer svært sjelden på evnetester. Evnenivå skal derfor som hovedregel gis et forrang under vurdering av utviklingshemming.

- Dersom de adaptive ferdighetene med sikkerhet er høyere enn evnenivået, kan de adaptive ferdighetene likevel styre vurderingen av alvorlighetsgrad. Dette kan især være aktuelt ved åpenbare motivasjonsproblemer hos pasienten under utredning eller hos minoritetsgrupper med kort oppholdstid i Norge. Ved gradering av moderat-dyp utviklingshemming, bør også de adaptive ferdighetene og kvalitative observasjoner ilegges størst vekt. Dette på grunn av svakt normeringsgrunnlag for disse pasientgruppene på evnetestene og sansesvekkelser som hyppig opptrer ved alvorligere grader av utviklingshemming. Tendensen i DSM-V og ICD-11 er å vektlegge adaptive ferdigheter i større grad enn det ICD-10 har lagt opp til.
- Diagnostisk vurdering basert på klinisk skjønn alene bør unngås, men utredningen kan suppleres med større innslag av klinisk skjønn i tilfeller hvor standardisert utredning er vanskelig eller umulig.
- I noen tilfeller kan det være behov for retesting. Dette gjelder for pasienten hvor man kan forvente bedring i funksjon når lave resultater har skyldtes medisinske, psykiske eller miljømessige forhold. Det anbefales at pasienten rehenvises hvis forholdene er bedret.

16 UTREDNINGSRAPPORT

Utredningsrapporten skrives vanligvis av psykolog og skal inneholde diagnose(r), bakgrunn for utredning (f.eks. anamnese, problemstillinger, tidligere utredninger), metodebeskrivelse, resultater fra standardiserte verktøy (inkludert f.eks. Vineland-II), samt kvalitative observasjoner, etiologi, vurdering og konklusjon. Metodebeskrivelsen skal være kort, men detaljert og transparent nok til at undersøkelsen er etterprøvable (40).

Medisinsk utredning kan ta lenger tid og vil ofte fortsette etter at evneutredning er gjennomført og eventuell diagnose er satt, dette kan da sammenfattes og ettersendes.

Det anbefales å bruke de kvalitative kategoriene på både evnetest og adaptiv funksjon som benyttes av Wechsler (39).

- gjennomsnitt (IQ-skåre 93-107)
- gjennomsnittets nedre del (IQ-skåre 85-92)
- klart under gjennomsnittet (IQ-skåre 70-84)
- betydelig under gjennomsnittet (IQ-skåre < 70)

I tillegg kan det brukes prosentiler eller standardavvik for å tydeliggjøre resultatene.

Den skriftlige rapporten bør inneholde anbefalinger for videre oppfølging, med anbefaling rundt ansvarsforholdet mellom spesialisthelsetjeneste og kommunale tjenester.

17 TILBAKEMELDING TIL PASIENTEN OG NÆRPERSONER

Det er av stor betydning at HAVO har gode rutiner for å gi tilbakemelding etter utredning. Målet er at pasienten og nære personer skal få en god forståelse av diagnosen og hvilke konsekvenser funksjonsvanskene kan gi i hverdagen, og hvilke hjelpetiltak som kan være aktuelle.

Anbefalinger

- De som har gjennomført utredningen bør informere pasient og nærpersoner om resultatet.
- HAVO anbefaler at pasienter med lett grad av utviklingshemming får informasjon om sin diagnose selv om nærpersoner kan være tvilende til det. Dette må vurderes ved andre grader av utviklingshemming.
- Pasienter som vurderes å ha samtykkekompetanse, skal samtykke til at nærpersoner får informasjon om konklusjon av utredningen. Det anbefales at en alltid forsøker å få samtykke til dette.
- I samråd med pasient og nærpersonen/verge skal det avklares om og hvordan mindreårige søsken og mindreårige barn skal informeres.
- Det bør tilbys minst en oppfølgings samtale etter tilbakemeldingen, med pasienten eller nærpersoner som har behov for det.
- HAVO bør etter utredning informere om aktuelle kompetansesenter og brukerorganisasjoner.

Helsepersonell plikter å gi tilpasset informasjon om diagnosen, om mulig årsak og hvilke hjelpetiltak som kan være aktuelle (26). Den som har utredet skal så langt som mulig sikre at mottakerne av informasjonen som formidles forstår innholdet og betydningen av opplysningene som blir gitt. Det er en forutsetning at informasjonen tilpasses mottakerens individuelle forutsetninger som alder, modenhet, erfaring og kultur- og språkbakgrunn (30). Dersom nærpersonene får informasjon etter utredning uten at pasienten er tilstede, må det avklares hvordan pasienten selv skal informeres om diagnosen. HAVO bør anbefale at pasienten får informasjon om sin diagnose selv om nærpersoner er tvilende til det. Se også kapittel 7.

Diagnosen psykisk utviklingshemming må formidles på en måte som både pasienten og nærpersonene kan forstå. For mange vil begrepene knyttet til utredning og diagnose være ukjent. Det anbefales å benytte visuell støtte og skriftlig informasjon, som tilpasses de som skal motta informasjonen.

17.1 Temaer som bør tas opp ved tilbakemelding etter utredning

I tilbakemeldingsmøtene bør de praktiske konsekvensene som de kognitive vanskene kan føre til både på kort og lang sikt vektlegges. Bruk av andre begrep i tillegg til «psykisk utviklingshemming» kan være nyttig. Begreper som forståelse- og lærevansker kan brukes sammen med beskrivelsen av at en lærer saktere enn andre og trenger mer hjelp.

Det er viktig å få informasjon om at diagnosen ikke trenger å være til hinder for at pasienten kan få et godt og aktivt liv, samtidig som det er sentralt at fagpersonene formidler tydelig at utviklingshemming er en varig tilstand som ikke kan trenes eller behandles bort.

Følgende tema bør alltid inkluderes ved tilbakemelding etter utredning

- resultatene fra den diagnostiske utredningen og informasjon om eventuell diagnose
- hvilke konsekvenser aktuell diagnose kan ha for hverdagen, både på kort og lang sikt

- anbefalinger for videre oppfølging/aktuelle behandlingstiltak
- eventuelt videre medisinsk utredning
- aktuelle tilbud om pasientopplæring og brukerorganisasjoner

Andre tema som kan tas opp avhengig av pasientens utfordringer

- rettigheter (hjelpetønad, individuell plan og koordinator, støttekontakt og avlastning, kompenserende hjelpemidler, omsorgslønn, tannlegebehandling, uføretrygd, tilrettelagt arbeid, utdanning mm)
- verge og samtykke
- utfordrende atferd
- psykisk helse
- venner og fritidsaktiviteter, kartlegging av nettverk
- nettvett
- kropp, seksualitet, prevensjon og graviditet
- førerkort
- HAVO skal avklare om pasientens mindreårige barn/søsken har behov for informasjon og/eller oppfølging. Dette skal så langt som mulig avklares i samråd med pasienten og nærpersoner jf. helsepersonelloven § 10a

18 INFORMASJON TIL PASIENT, FASTLEGE OG ANDRE EKSTERNE INSTANSER

Pasienter har rett på vern mot spredning av opplysninger jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-6. Det er derfor viktig at helsepersonell er seg bevisst på hvem som trenger muntlig og skriftlig informasjon etter utredning, og hvilken informasjon de trenger.

Fagpersoner i kommunens hjelpeapparat bør involveres i oppfølgingssamtaler om diagnoseforståelse, og hvilke konsekvenser funnene har for pasient. Instansene som har et ansvar for oppfølging av pasient etter utredning, bør få tilsendt skriftlig rapport og epikrise, forutsatt at det er innhentet nødvendig samtykke til det.

Det må i dialog med aktuelle instanser avklares om de har den nødvendige kompetansen for å følge opp anbefalte tiltak, eller om det er aktuelt å inngå avtale om veiledningssamarbeid med HAVO (66). Dersom det blir vurdert at pasienten bør rehenvises på et senere tidspunkt, må det informeres om hvem som er ansvarlig for å innkalle eller henvise til ny utredning (26).

Har pasienten eller verge samtykket til helsehjelp, har helsepersonell plikt til å dokumentere helsehjelpen som er gitt jf. helsepersonelloven § 39, eksempelvis konklusjon etter utredning. Pasient eller verge kan ikke motsette seg at helsehjelpen journalføres.

Hvis det ikke er mulig å få samtykke til å utlevere informasjon om konklusjon etter utredning, er det begrensede muligheter til å gjøre dette uten samtykke. Det vil fortrinnsvis kunne være aktuelt hvis det er fare for liv eller alvorlig helseskade.

19 REFERANSER

1. Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge (RHABU). Regional retningslinje for diagnostisk utredning av barn og unge ved spørsmål om utviklingshemming Oslo: Oslo universitetssykehus HF [lest 5. januar 2020]. Tilgjengelig fra: <https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/nasjonale-og-regionale-tjenester/rhabu/diagnostisk-utredning-av-barn-og-unge-ved-sporsmal-om-utviklingshemming>
2. Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S. Evaluation of mental retardation: recommendations of a Consensus Conference: American College of Medical Genetics. *Am J Med Genet* 1997;12;72(4):468-77.
3. Strømme P. Aetiology in severe and mild mental retardation: a population-based study of Norwegian children. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2000;42(2):76-86.
4. Pivalizza P, Lalani SR, Patterson MC, Armsby C. Intellectual disability in children: Evaluation for a cause. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 13. juli 2018; lest 5. januar 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6189>
5. Vissers LE, Gilissen CF, Veltman JA. Genetic studies in intellectual disability and related disorders. *Nature Reviews Genetics* 2016;17:9-18.
6. Engbers HM, Berger R, Van Hasselt P, De Koning T, De Sain-Van Der Velden MGM, Kroes HY, et al. Yield of additional metabolic studies in neurodevelopmental disorders. *Annals of Neurology* 2008;64(2):212-7.
7. Orsini M, Carolina A, Ferreira AdF, de Assis ACD, Magalhães T, Teixeira S, et al. Cognitive impairment in neuromuscular diseases: A systematic review. *Neurology International* 2018;10(2):3-12.
8. Fagerlund A, Autti-Rämö I, Kalland M, Santtila P, Hoyme HE, Mattson SN, et al. Adaptive behaviour in children and adolescents with foetal alcohol spectrum disorders: a comparison with specific learning disability and typical development. *European Child & Adolescent Psychiatry* 2012;21(4):221-31.
9. Løhaugen GCC, Flak MM, Gerstner T, Sundberg C, Lerdal B, Skranes J. Establishment of the South-Eastern Norway Regional Health Authority Resource Center for Children with Prenatal Alcohol/Drug Exposure. *Substance abuse: research and treatment* 2015-12-3;2015 (S2):67-75.
10. Kozma C. Valproic acid embryopathy: report of two siblings with further expansion of the phenotypic abnormalities and a review of the literature. *Am J Med Genet* 2001;98(2):168-75.
11. García-Bermejo I, de Ory-Manchón F, García-Bermejo I. [Serological diagnosis of congenital infections and algorithms to improve diagnostic efficacy]. *Enfermedades infecciosas y microbiología clinica* 2015;33(2):20-6.
12. Neu N, Duchon J, Zachariah P. TORCH Infections. *Clinics in Perinatology* 2015;42(1):77-103.
13. Di Pentima C, Kaplan HL, Armsby C. Viral meningitis in children: Management, prognosis, and prevention. UpToDate [database]. Waltham, MA: UpToDate, Inc [oppdatert 19. januar 2021; lest 5. januar 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6028>
14. Hardarson HS, Kaplan SL, Fleisher GR, Nordli DR, Armsby C. Acute viral encephalitis in children: Clinical manifestations and diagnosis. UpToDate [database]. UpToDate, Inc [oppdatert 13. november 2018; lest 5. januar 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6042>
15. Rosenstein NE, Perkins BA, Stephens DS, Popovic T, Hughes JM. Meningococcal Disease. *The New England Journal of Medicine* 2001;344(18):1378-88.
16. Baraff LJ, Lee SI, Schriger DL. Outcomes of bacterial meningitis in children: A meta-analysis. *Pediatr Infect Dis J* 1993;12(5):389-94.
17. Wu Y, Nordli DR, Weisman LE, Dashe JF. Clinical features, diagnosis, and treatment of neonatal encephalopathy. UpToDate [database]. UpToDate, Inc [oppdatert 19. april 2019; lest 5. januar 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6216>
18. Glader L, Barkoudah E, Patterson MC, Goddeau RP, Armsby C. Cerebral palsy: Epidemiology, etiology, and prevention. UpToDate [nettdokument]. UpToDate, Inc [oppdatert 30. oktober 2019; lest 5. januar 2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6167>
19. Andersen GL, Irgens LM, Haagaas I, Skranes JS, Meberg AE, Vik T. Cerebral palsy in Norway: Prevalence, subtypes and severity. *European Journal of Paediatric Neurology* 2008;12(1):4-13.

20. Spesialsykehuset for epilepsi (SSE). Kunnskapsbasert retningslinje om epilepsi [nettdokument]. Oslo: epilepsibehandling.no [lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.epilepsibehandling.no/index.php?action=showtopic&topic=5UZ9NGgg>
21. Statens helsetilsyn. ICD-10 psykiske lidelser og atferdsforstyrrelser. Kliniske beskrivelser og diagnostiske retningslinjer. Oslo: Universitetsforl.; 1999. Tilgjengelig fra: https://ehelse.no/standarder/ikke-standarder/icd-10-psykiske-lidelser-og-atferdsforstyrrelse-kliniske-beskrivelser-og-diagnostiske-retningslinjer-blaboka/_/attachment/inline/2940e18d-9320-4536-b627-0f6289e362f6:6875a2309af7447a26d9731a6e7ff2c8a814c14e/ICD-10%20Psykiske%20lidelser%20og%20atferdsforstyrrelse%20kliniske%20beskrivelser%20og%20diagnostiske%20retningslinjer.pdf
22. The British Psychological Society, Divisjon of Clinical Psychology. Guidance on the Assessment and Diagnosis of Intellectual Disabilities in Adulthood. Leicester, UK: The British Psychological Society; 2015.
23. Västerbottens läns landsting, Umeå kommun. Utredning vid diagnostisering av utveklingsstörning. Ett konsensusdokument i Västerbottens län [pdf]. 2015.
24. ICD-11 6A00 Disorders of intellectual development [database]. World Health Organization: WHO [lest 10. oktober 2018]. Tilgjengelig fra: <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fid%2fentity%2f605267007>
25. World Health Organization. WHO releases new International Classification of Diseases (ICD 11) 2018.
26. Lov om helsepersonell m.v. (LOV-2019-04-10-11). Tilgjengelig fra: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-64>
27. HelseDirektoratet. Rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator [nettdokument]. Oslo: HelseDirektoratet [oppdatert 02. desember 2020; lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.helseDirektoratet.no/veiledere/rehabilitering-habilitering-individuell-plan-og-koordinator>
28. HelseDirektoratet. Habilitering av voksne i spesialisthelsetjenesten: prioriteringsveileder [nettdokument]. Oslo: HelseDirektoratet [oppdatert 2. november 2015; lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.helseDirektoratet.no/veiledere/prioriteringsveiledere/habilitering-av-voksne-i-spesialisthelsetjenesten>
29. Førerkortveilederen. Veileder til lov og forskrift. Tilgjengelig fra: <https://www.helseDirektoratet.no/veiledere/forerkortveilederen>
30. Lov om pasient- og brukerrettigheter (LOV-1999-07-02-63) Tilgjengelig fra: [https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-63?q=lov om pasient og bruker](https://lovdata.no/dokument/NL/lov/1999-07-02-63?q=lov%20om%20pasient%20og%20bruker)
31. Pasient- og brukerrettighetsloven med kommentarer. IS-8/2015. Tilgjengelig fra: <https://helseDirektoratet.no/publikasjoner/pasient-og-brukerrettighetsloven-med-kommentarer>
32. Norsk psykologforening. ITC retningslinjer for testbruk [pdf]. Oslo: Norsk psykologforening [lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.psykologforeningen.no/medlem/testbruk/oppdaterte-retningslinjer-for-testbruk>
33. Koriakin TA, McCurdy MD, Papazoglou A, Pritchard AE, Zabel TA, Mahone EM, et al. Classification of intellectual disability using the Wechsler Intelligence Scale for Children: Full Scale IQ or General Abilities Index? Developmental medicine and child neurology 2013;55(9):840-5.
34. Di Nuovo AG, Di Nuovo S, Buono S. Intelligent quotient estimation of mental retarded people from different psychometric instruments using artificial neural networks. Artificial intelligence in medicine 2012;54(2):135-45.
35. McKenzie K, Murray AL, Murray KR, Murray GC. Assessing the accuracy of the WISC-IV seven-subtest short form and the child and adolescent intellectual disability screening questionnaire in identifying intellectual disability in children. Child neuropsychology : a journal on normal and abnormal development in childhood and adolescence 2014;20(3):372-7.
36. Sigveland J, Dalsbø TK, Harboe I, Leiknes KA. Måleegenskaper ved den norske versjonen av Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence (WASI). Oslo: Nasjonalt kunnskapssenter for helsetjenesten; [lest]. Rapport fra Kunnskapssenteret. Tilgjengelig fra: <https://www.fhi.no/publ/2014/maleegenskaper-ved-den-norske-versjonen-av-wechsler-abbreviated-scale-of-in/>

37. Flanagan DP, Alfonso VC. Essentials of WISC-V assessment. New Jersey: Hoboken: Wiley; 2017.
38. Kaufman AS, Raiford SE, Coalson DL. Intelligent testing with the Wisc-V. Hoboken, New Jersey: Wiley; 2016.
39. Wechsler DM. Wechsler Adult Intelligence Scale WAIS-IV 4utg. San Antonio TX: Pearson 2008.
40. Norsk Nevropsykologisk Forening. Veileder i klinisk nevropsykologi - prinsipper for utøvelse av klinisk nevropsykologisk virksomhet[lest]. Tilgjengelig fra: <http://www.nevropsyk.org/fag/veileder-klinisk-nevropsykologi>
41. Malt EA, Dahl RC, Ulvestad IH, Emilsen NM, Hansen B, Cardenas YEG, et al. Helse og sykdom hos voksne med Downs syndrom. Tidsskrift for Den norske legeforening 2013;133(3):290-4.
42. American Psychological Association. Guidelines for Assessment of and Intervention With Persons With Disabilities. American Psychological Association [database]. Washington: American Psychological Association, A.P. [lest 8. juli 2018]. Tilgjengelig fra: <http://www.apa.org/pi/disability/resources/assessment-disabilities.aspx>
43. Roid GH, Miller LJ, Pomplun M, Koch C. Leiter International Performance Scale-Revised (Manual). 3 utg.: Hogrefe; 2013.
44. Mithyantha R, Kneen R, McCann E, Gladstone M. Current evidence-based recommendations on investigating children with global developmental delay. Arch Dis Child 2017;102(11):1071-6.
45. Pivalizza P, Lalani SR, Patterson MC, Firth HV, Armsby C. Intellectual disability in children: Definition, diagnosis, and assessment of needs [nettdokument]. UpToDate, Inc [lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/6172>
46. Svensk neuropediatrik förening - Arbetsgruppen för utvecklingsstörning. Utviklingsstörning/intellektuell funktionsnedsättning. Riktlinjer för medicinsk utredning [pdf]. 2015. Tilgjengelig fra: <https://snpf.barnlakarforeningen.se/wp-content/uploads/sites/4/2014/10/femtonutvecklingsstorningtva.pdf>
47. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR, Carter NP, et al. Consensus Statement: Chromosomal Microarray Is a First-Tier Clinical Diagnostic Test for Individuals with Developmental Disabilities or Congenital Anomalies. The American Journal of Human Genetics 2010;86(5):749-64.
48. Fitzgerald TW, Gerety SS, Jones WD, van Kogelenberg M, King DA, McRae J, et al. Large-scale discovery of novel genetic causes of developmental disorders. Nature 2015;519(7542):223-8.
49. Hope S, Johannessen CH, Aanonsen NO, Strømme P. The investigation of inborn errors of metabolism as an underlying cause of idiopathic intellectual disability in adults in Norway. European Journal of Neurology 2016;23(S1):36-44.
50. Sutton VR, Hahn S, TePas E. Inborn errors of metabolism: Epidemiology, pathogenesis, and clinical features. UpToDate [nettdokument]. UpToDate, Inc[lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/2936>
51. Norsk barnelegeforening. Pediatriveiledere. Helsebiblioteket [nettdokument]. Oslo: helsebiblioteket.no [lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsebiblioteket.no/pediatriveiledere?menuitemkeylev1=5962>
52. Norsk barnelegeforening. Pediatriveiledere - 2.22 Medfødte stoffskiftesykdommer Helsebiblioteket [nettdokument]. Oslo: helsebiblioteket.no [lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.helsebiblioteket.no/pediatriveiledere?menuitemkeylev1=5962&menuitemkeylev2=5964&key=259037>
53. Koch H, Weber YG. The glucose transporter type 1 (Glut1) syndromes. Epilepsy & Behavior 2019;91:90-3.
54. Liu YY, Bao XH, Wang S, Fu N, Liu XY, Song FY. [Clinical and genetic characteristics of glucose transporter type 1 deficiency syndrome]. Zhonghua Er Ke Za Zhi 2013;51(6):443-7.
55. Ramm-Pettersen A, Selmer KK, Nakken KO. Glukosetransportprotein type 1-mangel. Tidsskrift for Den norske legeforening 2011;131(8):828-31.
56. Fellingner J, Holzinger D, Dirmhirn A, Van Dijk J, Goldberg D. Failure to detect deaf-blindness in a population of people with intellectual disability. Journal of Intellectual Disability Research 2009;53(10):874-81.

57. Cooper S-A, McLean G, Guthrie B, McConnachie A, Mercer S, Sullivan F, et al. Multiple physical and mental health comorbidity in adults with intellectual disabilities: population-based cross-sectional analysis. *BMC Family Practice* 2015;16(1):110.
58. Augustyn M, Patterson MC, Torchia MM. Autism spectrum disorder: Terminology, epidemiology, and pathogenesis. UpToDate [nettdokument]. UpToDate, Inc [lest]. Tilgjengelig fra: <https://www.uptodate.com/contents/628>
59. La Malfa G, Lassi S, Bertelli M, Pallanti S, Albertini G. Detecting attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) in adults with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities* 2008;29(2):158-64.
60. Ohi K, Sumiyoshi C, Fujino H, Yasuda Y, Yamamori H, Fujimoto M, et al. A Brief Assessment of Intelligence Decline in Schizophrenia As Represented by the Difference between Current and Premorbid Intellectual Quotient. (Report). *Frontiers in Psychiatry* 2017;8.
61. Regionalt fagmiljø for autisme ADHD Tourettes syndrom og narkolepsi - Helse Sør-Øst. Regional retningslinje for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelser. Oslo: Oslo universitetssykehus; 2012.
62. World Health Organization. International statistical classification of diseases and related health problems. 10th ed. utg. Geneva: WHO; 1992.
63. Salvador-Carulla L, García-Gutiérrez JC, Ruiz Gutiérrez-Colosía M, Artigas-Pallarès J, García Ibáñez J, González Pérez J, et al. Borderline intellectual functioning: consensus and good practice guidelines. 2013;6(3):109-20.
64. Wieland J, Zitman FG. It is time to bring borderline intellectual functioning back into the main fold of classification systems. *BJPsych bulletin* 2016;40(4):204-6.
65. Nouwens PJG, Smulders NBM, Embregts PJCM, Nieuwenhuizen C. Meeting the support needs of persons with mild intellectual disability or borderline intellectual functioning: still a long way to go. *Journal of Intellectual Disability Research* 2017;61(12):1104-16.
66. Helsedirektoratet. Veileder om kommunikasjon via tolk for ledere og personell i helse- og omsorgstjenestene. Oslo: Helsedirektoratet; 2011.

Vedlegg 1: Anamnese

Forhold	Aktuell informasjon å spørre om
Sosialanamnese	
Bakgrunn	Nasjonalitet. Foreldres nasjonalitet. Språk. Kom til Norge. Sivil status. Søskene. Adoptert? Egne barn. Bosituasjon.
Bistand	Grad og type av bistand (selvstendig, bor hos familien, omsorgsbolig døgnbemannet/uten døgnbemanning). Avlastning. Støttekontakt. Vedtak om kommunale tjenester. Kapittel 9.
Barnehage/skole/ utdanning	Hvilke, når, utsatt skolestart, spesielle utfordringer/tiltak, PPT vurderinger. Tidligere utredninger av kognisjon, språk. Skoleprestasjoner.
Arbeid	Type, varighet, grunn til avslutning: NAV (VTA, bistand, ordinær, ufør). Verneplikt.
Ansvarsgruppe og individuell plan	Opprettet? Behov? Verge. Navn på koordinator og deltagere.
Førerkort	Fra når? Dispensasjon?
Familieanamnese	
Hereditet	Slektskap mellom foreldre og eventuell inngifte i flere generasjoner. Andre i familien med sen utvikling, utviklingshemming eller nevrologiske tilstander. Spesielle sykdommer eller lidelser i familien, f.eks epilepsi, hjertefeil, misdannelser. Psykiske lidelser og utviklingsforstyrrelse. Primært foreldre, søskene, besteforeldre, onkler, tanter, spesielt mannlige slektninger av mor. Lag gjerne slektstre/genogram. Tidligere spontanaborter eller dødfødsler.
Utviklingsanamnese	
Svangerskap, fødsel	Sykdommer hos mor, komplikasjoner, infeksjoner, medikamenter, alkohol, rus. Født uke i svangerskap. Apgar, fødselsvekt, lengde, hodeomkrets, misdannelser.
Neonatalperiode	Spesielle forhold f.eks. lavt blodsukker, hyperbilirubinemi, neonatale kramper, sugevansker, spesielt rolig eller urolig.
Tidlig utvikling	Motoriske milepeler, språk, lek, interesser, aktivitetsnivå, kontaktevne/sosial interaksjon, vekstkurver, renslighet.
Somatisk anamnese	
Tidligere sykdommer, skader og utredning, inkludert anfallssuspekter hendelser	Bevissthetstap, fjernhet, kramper, bevegelsesforstyrrelser, spesielle infeksjoner, hodetraumer. Operasjoner. Hva slags undersøkelser og utredning er gjort tidligere, for eksempel billediagnostikk, genetiske undersøkelser, EEG m.m. Andre aktuelle helsemessige problemer.
Medikamenthistorikk	Psykofarmaka, antiepileptika mm.
Mistanke om syns- eller hørselsvansker	Hvilke undersøkelser er gjort?

Forhold	Aktuell informasjon å spørre om
Sansing/persepsjon	Kroppsformelse- reagerer på smerte. Sensoriske interesser (vår for høye lyder, liker lukten eller følelsen av bestemte ting).
Psykiatrisk anamnese	
Tidligere og nåværende	Tidligere behandlingskontakt/innleggelse. Angst-fobi. Oppmerksomhet/hyperaktivitet, uro. Depresjon-mani (initiativløs, språkfattig, sosial tilbaketrekning vs hissig økt selvtillit, storhetstanker, mangler søvnbehov). Psykoser / merkelige ideer /vrangforestillinger/dissosiasjoner. Spiseforstyrrelse. Atferdsvansker (agresjon og vold). Behov for bruk av tvang og makt. Ukritisk atferd. Autisme. Tilknytningsforstyrrelse (separert fra foreldre?). Traumatisert (vold, overgrep, omsorgssvikt/vitne). Selvskading. Tvang (tanker, handlinger). Stimulantia/rus (narkotika, alkohol, tobakk, kaffe). Tics (vokale, motoriske, enkle, sammensatte). Stereotypier: (helt spesielle interesser, ytringer eller bevegelser?). Atferdsfenotyper (et handlingsmønster som ses ofte-fra tidlig barneår). Hukommelsesvansker (demens/forvirring/delir?).
Sucidalitet	Ved indikasjon
Voldsrisiko	Ved indikasjon
Seksualitet	Utfordringer? Avvikende/ukritisk? Sterilisert- prevensjon? Ønske om barn?
Naturlige funksjoner	
Kosthold, matlyst, spiseforstyrrelser	Ensidig eller selektiv kost. Overspising eller liten matlyst. Spising av ting som ikke er mat. Tygge- og/eller svelgevansker.
Fordøyelse og urinveier	Tegn til obstipasjon eller diare. Renslighet, kontinens, enurese. Gastroøsofageal refluks.
Søvn	Innsøvn, uro eller oppvåkning på natt, uthvilthet på morgenen. Søvnighet på dagtid? Snorking eller andre symptomer assosiert med søvnapne?
Allergier/cave	
Faste medikamenter og v/behov	
Stimulantia	Alkohol, tobakk, illegale rusmidler
Henvisningsårsak/ nåværende fungering	
Aktuell problematikk	Hvem er bekymret nå? Når oppsto dette? Hva står dette i sammenheng med? Livssituasjon? Hvilke tiltak har gitt positiv effekt? Hva bør gjøres? Motivasjon- samtykke til utredning/behandling? Selvbilde (hvordan opplever pasienten sin egen situasjon, og seg selv)?
ADL-ferdigheter/eksekutive funksjoner	Mestring i hverdagen (egenomsorg, hus og hjem, samfunnsdeltagelse, relasjoner, økonomi, transport). Evner å planlegge, igangsette, fullføre, se konsekvenser?

Forhold	Aktuell informasjon å spørre om
Sjekkliste for innhenting av opplysninger:	Helsestasjon Barnehage Skole Arbeidssted PPT/OT BUP/DPS Avdeling for kompleks epilepsi/SSE PUA- Dikemark, SUA, Glenne Kompetansesenter (Frambu, Statped, Torshov, Tako-senteret, Sunnaas m.m.) NAV Sykehusjournal Barnevern Nevropsykologisk undersøkelse Fastlegejournal
Samtykke	Foreligger det samtykke til å innhente og samarbeide? (foresatte, verge, Fastlege, PPT/OT, BUP, Barnevern, DPS, NAV, Kommune, Sykehus, barnehage/skole/arbeidsted m.fl.)

Vedlegg 2 Metabolske undersøkelser

Metabols/ Mito-kondrie sykdom Prøve	Organiske acidurier	Urea-syklus-defekter	Glykogenoser, avleirings-	Lysosomale avleirings-	Metabolsk acidose, ketoacidose	Mitokondriedefekte r	Mitokondrielle fett- syreoksidasjonsdefe r	Fettsyre- ned- brytingsdefekter	Peroxisomale sykdommer	Galaktosemi	Kolesterol syntese-defekter (f. eks. Smith-Lemli-)	Kreatinin- trans- porter defekt	CDG - Glykoliserings-	Glycinencefalopati, serinmangel-sykdom	Defekter i GABA og Bioppterinmetabols	MPS type 1 og 2	Refsumsykdom
Hb, MCV, MCHC	x	x															
Leukocytter og diff: organiske acidurier	x		x	x													
Trc	x																
Blodgass					x												
Laktat/Pyruva t (P, Sp)						x	x										
Glucose (P, Sp)			x					x									
Elektrolytter	x					x 1											
Kretininkinas e			x														
Urinsyre																	
Leverensyme r (P)	x		x				x		x	x							
Kolesterol (P)											x						
Ammoniak(P)		x					x										
Kreatinin (P, Sp)												x					
Transferrinm ønster (P)													x				
Ultralange fettsyrer/ fytansyre (P)									x								
Acykarnitin- mønster (EDTA-P)							x										
Aminosyrer (P, Sp)		x												x	x		
Frie fettsyrer (P)							x										
Betahydrokxy butyrat (P)							x										
Fri og total karnitin (P)							x										
Urin til metabolsk screening	x					x		x		x		x				x	x
Spinalvæske til nevro- transmitter- undersøkelse r															x		

