

Retningslinje for oppfølging av barn og unge med Down syndrom



VERSJON 1.0 februar 2017

FORORD

RHABU skal som regional kompetansetjeneste i Helse Sør-Øst bidra til god kvalitet og større likeverdighet i spesialisthelsetjenestens tilbud til barn og unge med habiliteringsbehov. Ett av virkemidlene er å utarbeide kunnskapsbaserte retningslinjer for utredning og oppfølging av ulike pasientgrupper.

Retningslinjen for oppfølging av barn og unge med Down syndrom er nå klar for implementering i Helse Sør-Øst. Vi håper retningslinjen vil bidra til forutsigbar og god oppfølging i spesialisthelsetjenesten, og at den også vil være nyttig for fagpersoner i andre deler av hjelpeapparatet, særlig i den kommunale helse- og omsorgstjenesten og i utdanningssektoren.

RHABU står som utgiver av retningslinjen og er ansvarlig for oppdatering når ny kunnskap tilsier at det bør gjøres.

Vi ønsker å takke alle som har bidratt med stor arbeidsinnsats i utarbeidelsen av retningslinjen.

Oslo 3.februar 2017

May Østby

rådgiver RHABU

Bjørg Halvorsen

leder RHABU

INNHold

1.	Innledning	3
2.	Anbefalt oppfølging i HABU – alle tema.....	6
2.1.	Oppgaver for HABU med fokusområder på ulike alderstrinn.....	12
3.	Foreldrestøtte	15
4.	Samspill, kommunikasjon og språk	19
5.	Kognisjon og psykisk utviklingshemming	25
6.	Motorikk og fysisk aktivitet	31
7.	Hverdagsferdigheter (ADL)	37
8.	Sosiale ferdigheter og deltakelse	38
9.	Spiseutvikling, ernæring og vekst.....	40
10.	Renslighet/kontinens.....	45
11.	Pubertet og seksualitet	47
12.	Psykisk helse	48
13.	Medisinske og nevrologiske tema	53
13.1.	Atlantoaxial instabilitet	53
13.2.	Epilepsi	54
13.3.	Fertilitet, gynekologi og prevensjon	55
13.4.	Fordøyelse, mage og tarm.....	57
13.5.	Hjerneslag.....	59
13.6.	Hjertesykdom.....	59
13.7.	Hoftedysplasi	60
13.8.	Hørselsvansker	61
13.9.	Immunologi, infeksjoner og vaksinasjon.....	62
13.10.	Kreft	64
13.11.	Nyre, urinveier og genitalier	64
13.12.	Synsvansker og øyepatologi	65
13.13.	Søvnforstyrrelser	66
13.14.	Tannhelse	69
13.15.	Tyroidea forstyrrelser	70
14.	Metode og kunnskapsgrunnlag.....	72
	Vedlegg 1 Tidsplan for rutinemessig oppfølging i HABU	76
	Vedlegg 2 Oppgaver for andre deler av spesialisthelsetjenesten og fastlegen	77

1. Innledning

Om Down syndrom

Down syndrom (trisomi 21) er en medfødt genetisk tilstand. Den vanligste årsaken er et ekstra kromosom på kromosompar 21 (ca. 95 %). Ved «translokasjon» vil et ekstra kromosom 21 feste seg på et annet kromosompar enn 21 (ca. 4 %), og ved «mosaikk» vil det forekomme et ekstra kromosom 21 i noen celler (1 %).

I følge medisinsk fødselsregister blir det hvert år født 70 – 80 barn med Down syndrom i Norge, et tall som har holdt seg noenlunde stabilt etter år 2000 (1).

Synet på personer med Down syndrom og deres utviklingsmuligheter har endret seg med årene. I dag er holdningen at de skal kunne leve gode og innholdsrike liv, utvikle seg og ha gode muligheter for deltakelse. I følge International Classification of Function (ICF)(2), er et barns deltakelse i en livssituasjon resultat av et komplekst samspill mellom personlige faktorer, som barnets kjønn, alder og preferanser, type og grad av funksjonsnedsettelse, og det fysiske og sosiale miljøet. ICF representerer et rammeverk i habilitering, og bør ligge til grunn ved planlegging og gjennomføring av habiliteringstiltak.

Til tross for en rekke fellestrekk som skråstilte øyespalter, brede og korte hender, hypotoni, kortvoksthet med mer, er det viktig å understreke den store variasjonen man kan se hos disse barna. De aller fleste har en utviklingshemming, og Down syndrom er til nå den mest vanlige enkeltstående årsak til utviklingshemming. Graden av utviklingshemming varierer. Det samme gjelder omfanget av tilleggsvansker, som for eksempel hjertefeil, sansedefekter, kommunikasjons- og språkvansker. Hvert enkelt barn må som følge av dette vurderes individuelt, ut fra sine spesifikke ressurser og utfordringer.

Det lave antallet barn med Down syndrom som fødes årlig, sammen med økt risiko for ulike tilleggsvansker, tilsier at Down syndrom må betraktes som en såpass sjelden og kompleks tilstand, at det for de fleste kommuner ikke vil være mulig å ha tilstrekkelig kompetanse til å møte de behov for oppfølging som mange av disse barna har. Dette er bakgrunnen for at vi anbefaler regelmessig oppfølging fra spesialisthelsetjenesten i tillegg til de kommunale tjenestene.

Ulike instanser og tjenester for barn og unge med habiliteringsbehov

Det er mange instanser og aktører i samfunnet som skal bidra til at det enkelte barn med Down syndrom skal kunne leve et mest mulig selvstendig liv og delta i samfunnet ut fra egne forutsetninger og ønsker. Habiliteringstiltak kan omfatte alle livsområder og det er den enkelte persons behov som avgjør omfang og innhold.

Habilitering i kommunehelsetjenesten og i spesialisthelsetjenesten er beskrevet i Veileder om habilitering, rehabilitering, individuell plan og koordinator (3).

Kommunen eller bydelen har hovedansvaret for de fleste tjenester som barn med Down syndrom og deres familier kan ha behov for. Nærhetsprinsippet gjelder forutsatt nødvendig kompetanse. Helse- og omsorgstjenesten har ansvaret for den kommunale habilitering og skal koble inn andre instanser ved behov. Alle med behov for langvarige og koordinerte tjenester har rett til å få oppnevnt en koordinator som skal sørge for oppfølging av den enkelte, sikre samordning og fremdrift av arbeidet med individuell plan (IP) (3).

NAV har en rekke hjelpe- og stønadsordninger som er aktuelle for foreldre som har barn med nedsatt funksjonsevne. Informasjon om dette finnes på nettsiden til Barne- ungdoms og familiedirektoratet.

Fastlegen skal ivareta oppfølgingen av både somatisk og psykisk helse, og har det medisinskfaglige koordineringsansvaret.

Habiliteringstjenesten for barn og unge (HABU) skal ivareta mange av spesialisthelsetjenestenes oppgaver overfor barn med habiliteringsbehov, også barn og unge med Down syndrom. De skal yte helsehjelp når det er behov for mer spesialisert kompetanse enn det kommunen har, særlig når det er snakk om barn med sjeldne tilstander som fører til sammensatte og komplekse vansker.

HABUs oppgaver overfor barn og unge med Down syndrom kan omfatte utredning, diagnostisering, kartlegging, behandling, trening, pasient- og pårørendeopplæring samt veiledning til kommunale samarbeidsparter. Veiledningen skal bidra til at kommunen har kompetanse til å løse sine oppgaver, og gjelder helsemessige forhold. Det kan også innebære veiledning til personell utenfor helsetjenesten når dette er nødvendig for å ivareta helsemessige forhold. HABU skal samarbeide med og koordinere sine tjenester med andre instanser som har kontakt med familien, både i kommunen og i andre deler av spesialisthelsetjenesten. Derfor skal også HABU oppnevne en koordinator, og i noen tilfelle en kontaktlege for det enkelte barnet som følges opp over tid.

Barn med Down syndrom skal også vurderes med tanke på behov for spesialpedagogisk hjelp, tilpasset opplæring og spesialundervisning. Pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) i kommunen eller bydelen har ansvar for å vurdere dette og kan søke bistand fra for eksempel Statped dersom de selv ikke har nødvendig kompetanse. Utredninger som gjøres av HABU vil også ha betydning for tilrettelegging i barnehage og skole.

Samarbeid mellom helse- og omsorgssektoren og utdanningssektoren om barn og unge med habiliteringsbehov er viktig og er beskrevet i en veileder utgitt av Utdanningsdirektoratet og Helsedirektoratet (4).

Om retningslinjen

Denne retningslinjen gir faglige anbefalinger for spesialisthelsetjenestens utredning og oppfølging av barn og unge (0-18 år) med Down syndrom. Den vil også kunne være nyttig for helsepersonell som har et oppfølgingsansvar i kommunehelsetjenesten, og fagpersoner som møter barn og unge med Down syndrom og deres familier i andre deler av helse- og omsorgssektoren og i opplæringssektoren.

I følge oppdraget skal retningslinjen ha hovedfokus på HABUs oppgaver. Den gir også anbefalinger for fastlegens oppfølging av enkelte medisinske forhold.

Retningslinjen er avgrenset til problemstillinger som er spesifikke for personer med Down syndrom, med noen få unntak. For eksempel kapittelet om foreldrestøtte, som vil være relevant for alle foreldre som får et barn med en funksjonshemming. Utvalget av tema er videre basert på de behov for kunnskapsoppsummering som HABUene har beskrevet.

Anbefalingene i retningslinjen er veiledende. Individuelle vurderinger av behov hos det enkelte barnet, og ulike forhold ved de kommunale tjenestene vil kunne føre til både

hyppigere og sjeldnere kontakt med spesialisthelsetjenesten enn det som anbefales i denne retningslinjen. Den enkelte pasients rett til medvirkning og samtykke til helsehjelp må også ivaretas i henhold til bestemmelsene i Forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator (5).

Retningslinjen baserer seg på oppsummert kunnskap fra forskning. I tillegg er erfaringer fra HABUene vektlagt som en viktig kunnskapskilde. Brukerrepresentanter har også kommet med innspill i ulike faser av arbeidet. Arbeidet med retningslinjen er mer inngående beskrevet i kapittel 14 om metode og kunnskapsgrunnlag.

Retningslinjen er organisert i kapitler etter tema. Under hvert tema presenteres oppgaver for HABU først. Deretter kommer en omtale av temaet og hvilken oppfølging som kan være aktuell, basert på oppsummering av kunnskap. Her er anbefalt oppfølging ut over HABUs oppgaver tatt med. I vedleggene er tidsplan for oppfølging i HABU og oppgaver for andre deler av spesialisthelsetjenesten og fastlegen, satt inn i tabeller for å lette oversikten.

Referanser

1. Folkehelseinstituttet 2015. Faktaark om Down syndrome er tilgjengelig fra www.fhi.no.
2. WHO 2001. International Classification of Functioning, Disability and Health.
3. Helsedirektoratet 2015. Veileder om habilitering, rehabilitering, individuell plan og koordinator, tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no
4. Utdanningsdirektoratet og Helsedirektoratet (IS-2396). Veilederen «Barn og unge med habiliteringsbehov – Samarbeid mellom helse- og omsorgssektoren og utdanningssektoren om barn og unge som trenger samordnet bistand» er tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no
5. Helse- og omsorgsdepartementet 2012. Forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator er tilgjengelig fra www.lovdata.no

2. Anbefalt oppfølging i HABU – alle tema

Foreldrestøtte

- Alle foreldre bør få tilbud om en individuell samtale innen barnet er 3 mnd.
- Alle barn og deres foreldre bør få tilbud om en gruppesamling i løpet av 1. leveår og ved 3-4 år, sammen med andre barn med Down syndrom.
- Barn og ungdom bør få tilbud om gruppesamling sammen med andre med utviklingshemming, ved 10-12 år og 16-18 år.
- Alle foreldre bør få tilbud om en gruppesamling sammen med andre foreldre til barn og ungdom med psykisk utviklingshemming når barna er 10-12 år og 16-18 år.
- Øvrig oppfølging for å støtte foreldre i sin rolle bør skje etter individuell vurdering av behov. Henvvisning til andre deler av hjelpeapparatet kan være aktuelt.
- Kunnskap om familiers mulige belastninger og virksomme tiltak som styrker foreldrerollen bør formidles til kommunale instanser gjennom for eksempel kurs, informasjon, veiledning etc.

Samspill, kommunikasjon og språk

- Det bør gjøres en individuell vurdering av samspill, kommunikasjon og språk ved 3-4 mnd., 10-15 mnd., 3-4 år, 5-6 år og 10-12 år. I forbindelse med disse konsultasjonene bør man være oppmerksomme på tegn på autismespekterforstyrrelser (ASD) og eventuelt henvise til videre utredning for dette. Konsultasjonen ved 5-6 år bør samkjøres med kognitiv vurdering, (se kap.5). Fokus for de ulike aldre framgår av pkt. 2.1.
- Ved behov gjøres også en vurdering av kommunikasjon og språk ved 16-18 år. Behovet bør sees i sammenheng med behovet for en ny kognitiv vurdering, (se kap. 5).
- Samarbeid og oppgavedeling med lokal Pedagogisk Psykologisk tjeneste (PPT) bør avklares når det gjelder både utredning og oppfølging av barn i alle aldre.
- Foreldre bør informeres om resultatet av utredningene, og det bør sørges for veiledning til foreldre ved behov.
- Resultat av vurderinger og anbefalinger om tiltak bør gjennomgås sammen med fagpersoner i barnets nærmiljø. Behov for veiledning bør vurderes individuelt og i samarbeid med PPT.
- Behov for tiltak med alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) bør alltid vurderes. Foreldre bør tilbys AKKtiv Komlgang foreldrekurs eller tilsvarende, når barnet er mellom 1 ½ - 2 år.
- Samspill, kommunikasjon og lek i naturlige situasjoner bør inngå som tema i gruppesamlinger for foreldre.
- Ved omfattende vansker knyttet til munnmotorikk, artikulasjon og fonologi bør henvvisning til logoped vurderes.

Kognisjon og psykisk utviklingshemming

- Det bør gjennomføres en kognitiv vurdering ved skolestart (5-6 år), om mulig med gradering av utviklingshemming. Ved usikkerhet rundt gradering av psykisk

utviklingshemming, kan diagnosen uspesifisert psykisk utviklingshemming (F79) være aktuell.

- Det bør foretas en ny kognitiv vurdering ved 10-12 år, spesielt dersom det ikke tidligere er gjort en gradering av psykisk utviklingshemming.
- Ved endring i funksjonsnivå, og spesielt ved tap av ferdigheter, bør det gjøres en helhetlig vurdering der kognisjon/læreforutsetninger inngår.
- Standardiserte tester og kartleggingsverktøy bør så langt som mulig benyttes.
- Familie og andre nærpå personer bør informeres om resultater av utredningen, tilretteleggingsbehov og prognose.
- Barnet/ungdommen bør informeres om resultatet av utredningen. Informasjonen skal være tilpasset alder og funksjon.
- Informasjon om kognitive vansker og utviklingshemming bør inngå som tema i gruppesamlinger for foreldre.
- Lokalt hjelpeapparat bør informeres om resultatet av utredning, med dialog rundt behovet for tilrettelegging og oppfølging.

Motorikk og fysisk aktivitet

- Informasjon om motorisk utvikling og læring bør inngå i gruppesamlinger for foreldre og i forbindelse med kurs eller fagdager for fagpersoner i barnets nærmiljø. Informasjonen bør omfatte viktigheten av tidlig stimulering.
- Foreldre og fagpersoner bør få informasjon om risiko for inaktivitet, redusert fysisk form og overvekt gjennom individuell konsultasjon, gruppesamlinger og temakurs.
- En motorisk vurdering bør inngå som en del av den tverrfaglige undersøkelsen ved 3-4 mnd. og ved 10-15 mnd.
- Etter 15 mnd. bør motorisk vurdering gjøres etter individuell vurdering av behov, for eksempel:
 - Bistå med vurdering og veiledning ved omfattende motorisk utviklingsforstyrrelse eller forsinkelse.
 - Vurdere behovet for fotortose, eventuelt sammen med ortoped. Ved behov henvise videre til ortopedisk poliklinikk.
 - Tverrfaglig vurdering/oppfølging ved omfattende vekt- og aktivitetsproblematikk.

Hverdagsferdigheter (ADL)

- Bidra med tverrfaglige utredninger slik at forutsetninger for selvstendighet i daglige aktiviteter er kartlagt og formidlet til foreldre og samarbeidspartnere.
- Informere foreldre i gruppesamlinger og i individuelle konsultasjoner om viktigheten av tidlig stimulering og fare for «lært hjelpeløshet».

Sosiale ferdigheter og deltakelse

- Emosjonell utvikling og gjenkjenning av emosjoner og ansiktsuttrykk bør være tema i gruppesamling for foreldre til barn i førskolealder, i tillegg til andre utfordringer knyttet til sosial fungering og deltakelse på ulike arenaer.

- Samhandling og vennskap bør være tema i gruppesamling for foreldre og barn/ungdom ved 10-12 år og 16-18 år.

Spiseutvikling, ernæring og vekst

- Sørge for at eventuelle utfordringer rundt spising og ernæring blir identifisert og vurdert.
- Sørge for at medisinske årsaker til spise- og ernæringsvansker blir utredet og behandlet.
- Sørge for at barn med omfattende spise- og ernæringsvansker har kontakt med ernæringsfysiolog og tverrfaglig spiseteam.
- Ha kunnskap om munnmotorisk stimulering og kunne formidle kontakt med fagpersoner/instanser som kan følge opp med trening og veiledning.
- Gi informasjon og veiledning til foreldre og andre omsorgspersoner om betydningen av riktig kosthold og fysisk aktivitet for forebygging av overvekt fra barna er små.
- Gi informasjon og veiledning til kommunale samarbeidspartnere om betydningen av riktig kosthold og fysisk aktivitet for forebygging av overvekt.

Informasjon og veiledning kan i tillegg til individuell konsultasjon gjøres gjennom kurs og gruppesamlinger.

Renslighet/kontinens

- Sørge for at eventuelle medisinske årsaker til inkontinens er utredet og behandlet.
- Gi informasjon til foreldre i forbindelse med enkeltkonsultasjoner og/eller i gruppesamlinger om forventet utvikling og virksomme tiltak for å oppnå kontinens hos barnet.
- Bidra til at kommunen har nødvendig kompetanse til å gjennomføre intensiv renslighetstrening på en trygg måte.

Pubertet og seksualitet

- Pubertet, seksualitet og identitet er tema som bør tas opp i gruppesamlinger for foreldre og ungdom.
- Gjennomføre utredning og oppfølging ved omfattende vansker, jamfør gjeldende prioriteringsveileder.
- Ha rutiner for håndtering av mistanke om seksuelle overgrep.

Psykisk helse

- Se etter tegn til autismspekterforstyrrelser og ADHD i forbindelse med vurdering av samspill, kommunikasjon og lek i førskolealder, og ved utredning av kognisjon ved 5-6 års alder. Sørge for utredning ved mistanke om noen av disse tilstandene.
- Sørge for diagnostisk utredning av psykiske vansker ved behov. Ansvarsforhold mellom habiliteringstjenesten og psykisk helsevern for barn og unge må avklares lokalt, med utgangspunkt i gjeldende prioriteringsveiledere.
- Kartlegge funksjonsnivå slik at krav og forventninger samsvarer med forutsetninger hos den enkelte.

- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om det enkelte barns funksjonsnivå, tilretteleggingsbehov, prognose, og hva som gir økt sårbarhet for psykiske tilleggsvansker.
- Eventuell medikamentell behandling bør igangsettes og følges opp av spesialist i habiliteringstjenesten eller i psykisk helsevern for barn og unge.
- Psykoterapeutiske tiltak eller samtalebehandling kan være aktuelt. Ansvarsforhold mellom habiliteringstjenesten og psykisk helsevern for barn og unge må avklares lokalt ved det enkelte helseforetak.
- Veilede kommunen ved behov etter gjeldende prioriteringsveileder.

Medisinske og nevrologiske tema

Atlantoaxial instabilitet

- Informere foreldre og kommunale samarbeidsparter om forekomst og symptomer på instabilitet i nakke.
- Være oppmerksomme på symptomer i forbindelse med medisinsk/nevrologisk undersøkelse og henvise videre til utredning og behandling ved behov.

Epilepsi

- Informere foreldre om økt risiko for epilepsi.
- Oppta grundig anamnese med tanke på epileptiske anfall ved medisinsk/nevrologiske undersøkelser.

Fertilitet, gynekologi og prevensjon

- Pubertetsutvikling bør inngå som tema i gruppesamlinger for barn og foreldre når barna er 10-12 år.
- Gynekologiske problemstillinger og informasjon om prevensjon bør inngå som tema ved medisinske konsultasjoner i HABU ved 10-12 år og 15 år. Oppfølging ut over dette bør foregå hos fastlegen, som ved behov henviser til gynekolog.

Fordøyelse, mage og tarm

- Kartlegge risiko for cøliaki med blodprøver (HLA DQ2 og DQ8) ved 15 mnd. alder. Informere foreldre om symptomer på cøliaki og anbefale årlig undersøkelse og blodprøver hos fastlege ved økt risiko for cøliaki.
- Være oppmerksom på symptomer på aspirasjon og gastroøsofageal refluks, og henvise til utredning og behandling ved behov.

Hjertesykdom

- Sjekke at ultralyd av hjertet (ekkokardiografi) er utført i nyfødtp perioden.
- Oppta anamnese med tanke på hjertesviktsymptomer, og lytte på hjerte og lunger (auskultere) ved de generelle medisinske/nevrologiske undersøkelsene.
- Henvise til barnekardiologisk utredning ved symptomer forenlig med hjertesykdom.

Hoftedysplasi

- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om økt risiko for hoftedysplasi og hofteinstabilitet i oppveksten, og hvilke symptomer som kan oppstå.
- Henvise til utredning og behandling ved mistanke om hoftedysplasi.

Hørselsvansker

- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om høy risiko for hørselstap hos barn med Down syndrom.
- Etterspørre ved alle planlagte konsultasjoner hos lege i HABU om hørsel blir fulgt opp og eventuelt henvise til øre-nese-hals (ØNH) lege.
- Ta hensyn til hørselsvansker ved utredning av kommunikasjon og kognisjon, og ved planlegging av tiltak for alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK).

Kreft

- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om økt risiko for kreftsykdom og symptomer. Henvise til utredning og behandling ved mistanke.

Nyre, urinveier og genitalier

- Informere foreldre og kommunale samarbeidsparter om økt risiko for anomalier i nyre og urinveier.
- Henvise til utredning ved symptomer på anomalier i nyre og urinveier.

Synsvansker og øyepatologi

- Kontrollere rød refleks og sjekke for skjeling ved medisinsk/nevrologisk undersøkelse ved 3-4 mnd.
- Oppta anamnese i forhold til synsfunksjon og sjekke for skjeling ved senere medisinske/nevrologiske undersøkelser.
- Henvise til øyelege ved mistanke om øyepatologi og/eller nedsatt syn.
- Sjekke at barnet får oppfølging hos øyelege i henhold til denne retningslinjen.
- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om økt forekomst av synsvansker.

Søvnforstyrrelser

- Informere foreldre ved medisinske/nevrologiske konsultasjoner om hva som kan være symptomer på søvnforstyrrelser som er spesifikke for barn med Down syndrom.
- Kartlegge søvnmønster (for eksempel med CSHQ) og spørre etter tegn på søvnproblemer.
- Henvise til polysomnografi/polygrafi ved mistanke om obstruktivt søvnapne syndrom (OSAS).
- Henvise til klinisk ernæringsfysiolog og aktivitetsprogrammer ved OSAS kombinert med fedme.
- Henvise til ØNH for adenotonsillektomi ved påvist OSAS eller vedvarende kliniske tegn på obstruktivitet i øvre luftveier.
- Henvise til lungelege for CPAP/BiPAP behandling etter adenotonsillektomi.

Tannhelse

- Informere foreldre om økt risiko for forstyrret tannutvikling, nedsatt oral helse og viktigheten av god munnhygiene ved første legekonsultasjon i HABU når barnet er 3-4 mnd.
- Ved samme konsultasjon, informere om anbefalt oppfølging av den offentlige tannhelsetjenesten fra ca. 1 års alder og eventuelt henvise, med mindre dette ivaretas av kommunens helsetjeneste (fastlege eller helsesøster).

Tyroideaforstyrrelser

- Undersøke TSH og fritt T4 (blodprøver) ved 3-4 mnd. og ved 10-15 mnd.
- Informere foreldre og fastlege om viktighet av årlige kontroller av stoffskiftestatus.
- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om den økte risiko for tyroideaforstyrrelser, og hvilke symptomer man skal være oppmerksomme på.

2.1. Oppgaver for HABU med fokusområder på ulike alderstrinn

Alder	Fokusområde	Oppgaver
Innen 3 mnd.	Foreldrestøtte	<ul style="list-style-type: none"> • Individuell samtale med foreldrene
3-4 mnd.	Samspill, kommunikasjon og spiseutvikling	<ul style="list-style-type: none"> • Vurdere samspill og førspråklig kommunikasjon samt gi informasjon og veiledning til foreldre • Vurdere spiseutvikling (inkludert munnmotorikk) og behov for tiltak
	Medisinsk/nevrologisk og motorisk	<ul style="list-style-type: none"> • Generell vurdering samtidig med motorisk vurdering • Kontrollere rød refleks og sjekke for skjeling • TSH/fritt T4 (blodprøve) • Vurdere eventuelle søvnforstyrrelser • Informere foreldre om tannhelse og henvise til kommunal tannhelsetjeneste • Sjekke at følgende er ivaretatt <ul style="list-style-type: none"> - hjerteundersøkelse - ultralyd av hofter - oppfølging av syn og hørsel
I løpet av 1. leveår	Foreldrestøtte	<ul style="list-style-type: none"> • Gruppesamling sammen med andre foreldre til barn med Down Syndrom
10-15 mnd.	Samspill, kommunikasjon, lek og spiseutvikling	<ul style="list-style-type: none"> • Kartlegge og vurdere kommunikasjon samt gi informasjon og veiledning til foreldre • Vurdere motoriske forutsetninger for kommunikasjon, lek og spiseutvikling • Vurdere tiltak i tilfelle spisevansker • Se etter tegn til autismspekterforstyrrelse og sørge for utredning
15 mnd.	Medisinsk/nevrologisk og motorisk	<ul style="list-style-type: none"> • Generell vurdering samtidig med motorisk vurdering • Sjekke for skjeling • TSH/fritt T4 (blodprøve) • Kartlegge risiko for cøliaki (blodprøve) • Vurdere eventuelle søvnforstyrrelser • Sjekke at følgende er ivaretatt: <ul style="list-style-type: none"> - oppfølging av syn og hørsel - oppfølging av tannhelse
1 ½ -2 år	Kommunikasjon/ Foreldrestøtte	<ul style="list-style-type: none"> • Tilby AKKtiv Komlgang kurs eller tilsvarende for foreldre (diagnoseovergripende)

3-4 år	Foreldrestøtte	<ul style="list-style-type: none"> • Gruppesamling sammen med andre foreldre til barn med Down Syndrom
	Samspill, kommunikasjon, språk og lek	<ul style="list-style-type: none"> • Individuell vurdering av språk/kommunikasjon og lek • Se etter tegn til autismespekterforstyrrelse og sørge for utredning
5-6 år	Kommunikasjon og språk	<ul style="list-style-type: none"> • Bred utredning av kommunikasjon og språk samordnet med utredning av kognisjon.
	Kognisjon og psykisk helse	<ul style="list-style-type: none"> • Kognitiv utredning med gradering av utviklingshemming om mulig • Se etter tegn til ADHD og autismespekterforstyrrelse og sørge for utredning
	Medisinsk/nevrologisk	<ul style="list-style-type: none"> • Generell vurdering • Vurdere eventuelle søvnforstyrrelser • Kostveiledning • Sjekke at følgende er ivaretatt: <ul style="list-style-type: none"> -oppfølging av TSH/fritt T4 og cøliaki - oppfølging av syn og hørsel
10 -12 år	Kommunikasjon og språk	<ul style="list-style-type: none"> • Vurdere språk og behov for kommunikativ og kognitiv støtte. Samordne med utredning av kognisjon
	Kognisjon	<ul style="list-style-type: none"> • Kognitiv utredning (særlig ved usikker gradering av utviklingshemming)
	Medisinsk/nevrologisk	<ul style="list-style-type: none"> • Generell vurdering • Vurdere eventuelle søvnforstyrrelser • Kostveiledning • Informasjon om pubertetsutvikling, gynekologiske problemstillinger og prevensjon • Sjekke at følgende er ivaretatt: <ul style="list-style-type: none"> -oppfølging av TSH/fritt T4 og cøliaki - oppfølging av syn og hørsel
	Foreldrestøtte/tenårings-tema	<ul style="list-style-type: none"> • Gruppesamling sammen med andre ungdommer med utviklingshemming • Gruppesamling for foreldre sammen med andre foreldre til barn med utviklingshemming

15 år	Medisinsk/nevrologisk	<ul style="list-style-type: none"> • Generell vurdering • Vurdere eventuelle søvnforstyrrelser • Kostveiledning • Sjekke at følgende er ivaretatt: <ul style="list-style-type: none"> - oppfølging av TSH/fritt T4 og cøliaki - oppfølging av syn og hørsel - oppfølging av prevensjon og gynekologiske problemstillinger
16-18 år	Foreldrestøtte/ungdoms-tema	<ul style="list-style-type: none"> • Gruppesamling sammen med andre ungdommer med utviklingshemming • Gruppesamling for foreldre sammen med andre foreldre til ungdom med utviklingshemming
	Kommunikasjon, språk og kognisjon	<ul style="list-style-type: none"> • Gjøre en individuell vurdering av behovet for en ny utredning av kognisjon, kommunikasjon og språk før 18 år
	Overgang voksen	<ul style="list-style-type: none"> • Vurdere behovet for videre oppfølging i spesialisthelsetjenesten og sørge for henvisning og samarbeid

Se også vedlegg 2 og 3 for tidsplan for rutinemessig oppfølging i HABU og andre deler av helsetjenesten.

3. Foreldrestøtte

Oppgaver for HABU

- Alle foreldre bør få tilbud om en individuell samtale innen barnet er 3 mnd.
- Alle barn og deres foreldre bør få tilbud om en gruppesamling i løpet av 1. leveår og ved 3-4 år, sammen med andre barn med Down syndrom.
- Barn og ungdom bør få tilbud om gruppesamling sammen med andre med utviklingshemming, ved 10-12 år og 16-18 år.
- Alle foreldre bør få tilbud om en gruppesamling sammen med andre foreldre til barn og ungdom med psykisk utviklingshemming når barna er 10-12 år og 16-18 år.
- Øvrig oppfølging for å støtte foreldre i sin rolle bør skje etter individuell vurdering av behov. Henvisning til andre deler av hjelpeapparatet kan være aktuelt.
- Kunnskap om familiers mulige belastninger og virksomme tiltak som styrker foreldrerollen bør formidles til kommunale instanser gjennom for eksempel kurs, informasjon, veiledning etc.

Innledning

Det vitenskapelige grunnlaget i dette kapittelet baserer seg i stor grad på en svensk rapport fra 2010 «*Föräldrastöd inom barn- och ungdomshabiliteringen*» (1), som oppsummerer forskning på en systematisk måte. De fleste artiklene denne rapporten er basert på, kommer fra engelskspråklige land og omhandler barn med ulike diagnoser, ikke bare med Down syndrom. Flere studier omhandler særlig barn med autisme. Vi har likevel vurdert at denne litteraturen er relevant for å forstå behovet foreldre til barn med Down syndrom kan ha for oppfølging fra helsetjenesten. Foreldrestøtte omfatter også andre som ivaretar foreldrerollen, som for eksempel fosterforeldre.

Beskrivelse

Å være forelder til barn med funksjonsnedsettelse innebærer for mange perioder med økt stress, økt usikkerhet, økt behov for støtte, økte praktiske og emosjonelle utfordringer, sammenlignet med det som er vanlig for foreldre til barn uten funksjonsnedsettelse. De vanlige formene for foreldrestøtte i samfunnet generelt (eks. barnehagepersonale, venner og familie) dekker ofte ikke behovet for støtte, som foreldre til barn med funksjonsnedsettelse kan ha.

De fleste foreldre opplever sterke følelsesmessige reaksjoner når de får kjennskap til at deres barn har en funksjonsnedsettelse. Hvordan dette arter seg, varighet og hvilke konsekvenser det får, varierer stort (1).

De fleste foreldre til barn med funksjonsnedsettelse går gjennom en periode med ambivalente følelser for barnet med funksjonsnedsettelse, men utvikler ofte en god følelsesmessig binding til barnet (1).

Forskningen på hvordan det å få et funksjonshemmet barn påvirker familiens helse, har tidligere i stor grad fokusert på negativ påvirkning; som stress, risiko for skilsmisse og uheldige konsekvenser for søsken, mens vi de senere årene ser en dreining mot variasjon i dette bildet, med mestringsstrategier og resiliens (motstandsdyktighet/utholdenhet) (2-3).

Det synes likevel som at mødre kan oppleve en noe forhøyet forekomst av depresjon, 29 % mot 19 %, hos mødre til barn uten funksjonsnedsettelse (1-2). Faktorer som bidrar til økt risiko er forekomst av atferdsvansker hos barnet og sosioøkonomisk stress som f.eks. lav inntekt og arbeidsløshet. Faktorer som bidrar til å redusere risikoen er psykologiske mestringsstrategier, personlighetsstrekk og sosial støtte (1).

I de fleste artiklene som omhandler barn med autisme, fremkommer det at foreldre til disse barna lever under større stress enn foreldre til barn med andre funksjonsnedsettelser (1) Dette er relevant, fordi mellom 5-10 % av barn med Down syndrom også kvalifiserer til autismediagnose. Se kapittel 12 om psykisk helse.

Foreldre i krise kan ha vanskeligheter med å møte sitt barn og barnets behov, følelser og signaler. Det kan medføre en utrygg tilknytning mellom foreldre og barn, og en ond sirkel der barnas atferdsvansker og foreldrenes stress og depressive symptom forsterker hverandre over tid (1).

Dette er forhold som medfører at HABU og andre instanser bør utvise oppmerksomhet overfor foreldre og deres belastninger, og bidra til å støtte dem i foreldrerollen.

Foreldrestøtte kan gis gjennom direkte bistand til foreldre og øvrige familie. Bistand til barnet for å stimulere til utvikling av kommunikasjon, språk, motoriske ferdigheter osv. involverer også foreldrene og kan bidra til å redusere foreldrenes stress.

Kompetanseoverføring og bistand til kommunale fagpersoner kan også indirekte sees på som foreldrestøtte. Dette kapittelet omhandler den direkte støtten til foreldre.

Anbefalt oppfølging

Formålet med foreldrestøtten er å gi informasjon, opplæring, støtte og veiledning som grunnlag for å mestre et familie- og hverdagsliv med barn med Down syndrom. Aktuelle tema kan være ulike støtteordninger fra NAV og kommune, foreldreprosesser, familie og nettverk, samspill med barnet, håp og mestring. En familiebasert tilnærming bør ligge til grunn for all kontakt med barn, ungdom og familier (1).

Det finnes gjentagende og overensstemmende vitenskapelig støtte for at familiebasert habilitering, stressreducerende innsatser med kognitivt innslag og manualbaserte foreldretreningsprogram, individuelt eller i gruppe, minsker foreldrestress, forbedrer foreldreatferden, styrker følelsen av delaktighet og kontroll, og fremmer barnets utvikling (1). Det finnes derimot ingen tilstrekkelig god eller stor nok studie som sammenligner effektene av ulike intervensjoner, slik at man kan anbefale enkelte metoder foran andre.

En kombinasjon av tiltak ut fra familiens behov, f.eks. i form av praktisk hjelp (avlastning), psykologisk støtte (kognitiv atferdsterapi) og metoder for å redusere barnas atferdsproblem (foreldretreningsprogram) har vist seg effektive for å redusere foreldrestress (1).

Familiebasert habilitering

En familiebasert arbeidsmåte innebærer at familien behandles med verdighet og respekt, at informasjonen gis slik at familien kan fatte vel begrunnede beslutninger, og at familien er delaktig og ses på som samarbeidspartner til de profesjonelle (1;4).

Tillit mellom behandlere og foreldre er grunnleggende, og felles mål bidrar til foreldrenes forståelse for tiltakenes innhold. Rett utformet og adekvate mål øker effekten av innsats (1).

Foreldretrening

Foreldretrening, «parent training program», defineres som en intervensjon der foreldrene *aktivt forbedrer foreldreferdighetene*. Bærende prinsipper for programmene er å gi barnet positiv oppmerksomhet, ha en klar kommunikasjon, og en gjennomtenkt grensesetting i foreldreskapet (1;4).

Samtlige studier viser at foreldretreningsprogram, tilpasset barn med funksjonsnedsettelse, fører til forbedret foreldreatferd og mindre atferdsvansker hos barnet (1). Eksempler på program som inngår i studiene er De utrolige årene (Webster Strattons program), Stepping Stones Triple P (SSTP) og Signpost. Resultater i forhold til foreldrestress og velbefinnende er mindre tydelige. Dette kan tolkes som at det sees effekt på det som intervensjonen er direkte fokusert på, nemlig å forandre foreldreatferden.

Foreldreopplæring

Pasient- og pårørendeopplæring er en lovfestet oppgave for spesialisthelsetjenesten (spesialisthelsetjenesteloven § 3-8) (5). Hensikten er å gi god mestring og best mulig livskvalitet. For foreldre er kunnskap om barnets diagnose og funksjon viktig, for å kunne håndtere barnet best mulig. Informasjon om tjenestetilbud og aktuelle støtteordninger bør inngå i foreldreopplæringen. Her har kommunal koordinator for familien en sentral rolle. Det bør også være fokus på at foreldrene har strategier for å fremme behov i kontakt med instanser rundt barnet (1).

Søsken regnes også som pårørende, og bør gis oppmerksomhet av helsepersonell, også når HABU møter familien. Det å være søsken bør inngå som tema i gruppesamlinger for foreldre og andre tilbud som har som mål å styrke foreldrerollen. Det vises for øvrig til Veileder om pasient- og pårørendeopplæring i helse- og omsorgstjenesten (6).

Individuell støtte eller støtte i gruppe?

Ulike studier og intervensjoner vektlegger ulik tilnærming. Både foreldreopplæring og foreldretreningsprogram kan foregå individuelt og i gruppe. De fleste tilbud som gis til foreldre i gruppe har et opplæringsformål. Intervensjoner som tilbys foreldre individuelt er som oftest basert på læringsteori og kognitiv atferdsterapi (1).

Flere studier peker på at både individuelle og gruppebaserte intervensjoner har effekt, både når det gjelder barnets atferd, og foreldrenes opplevde belastning og deres opplevelse av kompetanse (1).

Opplæring i gruppe er i mange tilfeller ressurseffektivt. Det finnes støtte i forskningen for at gruppetiltak kan gi god effekt, særlig når foreldrene får bruke sine innlærte ferdigheter

sammen med sine egne barn. Å møte andre i lignende situasjon er dessuten noe som foreldre poengterer som veldig verdifullt (1).

Lærings- og mestringstilbudet «Starthjelp» er et gruppetilbud for foreldre som nylig har fått barn med nedsatt funksjonsevne. Målet er å styrke familiens mestring av den nye livssituasjonen (7). Tilbudet er evaluert, og resultatene indikerer at foreldrenes forventninger til «Starthjelp» jevnt over blir møtt (8).

Ettersom både barn og familier er unike kan ikke alle behov ivaretas gjennom gruppestøtte.

Referanser

1. Hedberg E, Keit-Bodros G, Lindquist B., Rosenkvist L, Spjut Janson B. Föräldrastöd inom barn- och ungdomshabiliteringen, 2010. Föreningen Sveriges Habiliteringschefer.
2. Singer. G.H.S. Meta-analysis of Comparative Studies of depression in Mothers of Children With and Without Developmental Disabilities. *American Journal on Mental Retardation*. 2006;111,3:155-69.
3. Tøssebro, Paulsen & Wendelborg. En vanlig familie? – Om parforhold, familiestruktur og belastninger I: Tøssebro & Wendelborg (red.) (2014). *Oppvekst med funksjonshemming. Familie, livsløp og overganger*. Oslo: Gyldendal Akademisk; 2014:80-104.
4. Dunst CJ, Trivette, CM, Hamby DW. Meta-analysis of Family-centered Helpgiving Practices Research. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2007;13:370-8.
5. Helse- og omsorgsdepartementet. Lov om spesialisthelsetjenester er tilgjengelig fra lovdata.no.
6. Helsedirektoratet 2016. Veileder om pasient- og pårørendeopplæring i helse- og omsorgstjenesten er tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no
7. Mestring.no. tilgjengelig via siden til Starthjelp-nettverk på www.mestring.no.
8. Olsson ABS, Fønhus MS, Heimestøl S, Strøm A. Når barn har nedsatt funksjonsevne. *Fontene.no*, hentet 14.3 2016.

4. Samspill, kommunikasjon og språk

Oppgaver for HABU

- Det bør gjøres en individuell vurdering av samspill, kommunikasjon og språk ved 3-4 mnd., 10-15 mnd., 3-4 år, 5-6 år og 10-12 år. I forbindelse med disse konsultasjonene bør man være oppmerksomme på tegn på autismespekterforstyrrelser (ASD) og eventuelt henvisne til videre utredning for dette. Konsultasjonen ved 5-6 år bør samkjøres med kognitiv vurdering (se kap.5). Fokus for de ulike aldre framgår av pkt 2.1.
- Ved behov gjøres også en vurdering av kommunikasjon og språk ved 16-18 år. Behovet bør sees i sammenheng med behovet for en ny kognitiv vurdering, (se kap. 5).
- Samarbeid og oppgavedeling med lokal Pedagogisk Psykologisk tjeneste (PPT) bør avklares når det gjelder både utredning og oppfølging av barn i alle aldre.
- Foreldre bør informeres om resultatet av utredningene, og det bør sørges for veiledning til foreldre ved behov.
- Resultat av vurderinger og anbefalinger om tiltak bør gjennomgås sammen med fagpersoner i barnets nærmiljø. Behov for veiledning bør vurderes individuelt og i samarbeid med PPT.
- Behov for tiltak med alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) bør alltid vurderes. Foreldre bør tilbys AKKtiv Komlgang foreldrekurs eller tilsvarende, når barnet er mellom 1 ½ - 2 år.
- Samspill, kommunikasjon og lek i naturlige situasjoner bør inngå som tema i gruppesamlinger for foreldre.
- Ved omfattende vansker knyttet til munnmotorikk, artikulasjon og fonologi bør henvisning til logoped vurderes.

Beskrivelse

Det er stor variasjon i språk og kommunikasjonsferdigheter hos personer med Down syndrom. Utfordringer på dette området er blant de mest omfattende vanskene og kanskje den største barrieren for et selvstendig liv og meningsfull inkludering (1). Språkutviklingen er vanligvis forsinket (2). Med henvisning til formelle språktester beskrives en langsom fremgang, vanligvis ikke mer enn halvparten av det som forekommer hos barn med typisk utvikling, men med store individuelle forskjeller (3).

Generelt er språket svakere sammenlignet med barn med samme mentale alder og sammenlignet med egen nonverbal funksjon (4). Barn og unge med Down syndrom har ofte større språkvansker enn deres kognitive nivå skulle tilsa (1;5). Det er ofte et stort språk mellom det de forstår og det de kan uttrykke. Språkforståelse (reseptivt språk) synes å være en relativ styrke, mens talespråk (ekspresivt språk) med utydelig eller uforståelig tale, er et alvorlig problem for mange (6). En slik forskjell mellom språkproduksjon og språkforståelse kan registreres allerede fra 18 måneders alder (4).

Ordforråd og språkforståelse (reseptivt språk) øker mer enn fonologiske ferdigheter (uttale etc.) og auditiv arbeidsminne (3). Barn som kan lese har bedre fremgang på språktester enn jevnaldrende som ikke kan lese (3-4).

Språk og uttalevanskene kan ha sammenheng med kognitive funksjoner, munnmotorisk utvikling, endrede strukturer i munnhule og stemmekanal med mer. (1;6).

Barn med Down syndrom har større risiko for både medfødt hørselstap og hørselstap senere i livet. For nærmere beskrivelse og anbefalt oppfølging, se kapittel 13.8. Det beskrives en noe motstridende og usikker sammenheng mellom språkutvikling og hørselsproblemer (2;4). Man må likevel kunne anta at eventuelle hørselsvansker forsterker problemet med å oppfatte språklyder (7).

Mange barn med Down syndrom har en læringsstil som innebærer at de unngår kognitivt vanskelige utfordringer, og de strever med abstraksjon, generalisering og tilpasning. De har bedre visuelt enn auditivt korttidsminne, noe som også kan innebære vansker med fonologisk minne. Dette medfører at språkutviklingen ikke blir optimal ut fra barnets forutsetninger uten nødvendige tiltak (1).

Vansker med kommunikasjon og samspill kan også være tegn på autismespekterforstyrrelser. Se kapittel 12 om psykisk helse for nærmere beskrivelser.

Førspråklig kommunikasjon

Grunnlaget for samspill og kommunikasjon dannes i spe- og småbarnsalderen. Fokus på førspråklig kommunikasjon som blikk, turtaking, mimikk, andre bevegelser og imitasjon, allerede fra barnet er nyfødt, synes å medføre bedre kommunikative ferdigheter senere (8-9). Dette gjelder generelt for personer med utviklingshemming. Å styrke barnas lekeferdigheter, samt bruk av egnet kommunikasjonsstøtte i leken er også viktig for kommunikasjonsutviklingen (8). Flere understreker betydningen av foreldrestøtte som viktig for å fremme språkutviklingen hos personer med utviklingshemming (9-11).

Til tross for høy interesse for sosial kontakt, kan barn og unge med Down syndrom likevel streve med viktige elementer i felles oppmerksomhet som øyekontakt, og de kan være på det førspråklige stadiet lengre og mer intenst, enn barn med typisk utvikling. Man ser også en begrenset visuell utforskning av omgivelsene (1).

Babbling

Beskrivelser av babbling hos barn med Down syndrom er ikke entydige. Noen beskriver at den ligner på babbling hos barn med typisk utvikling og som lite forsinket (1), mens andre beskriver større forsinkelser, og nedsatt eller atypisk og mindre ensartet babbling (2;5), og mindre vokal imitasjon (2).

Gester og bevegelser

Barn bruker gester og bevegelser som en naturlig strategi for å gi uttrykk for noe eller gi respons når de ikke kan uttrykke seg med ord (7). Gester blir hos personer med utviklingshemming generelt oftere brukt til å be om noe, enn til å kommentere (7). I en studie av barn med Down syndrom, blir bruk av gester beskrevet som en relativ styrke, også i forhold til barn med typisk utvikling (1). En annen studie (12) nyanserer dette noe. Gester brukt for å oppnå felles oppmerksomhet, (for eksempel å peke på noe), ser ut til å være en relativ styrke, mens deres bruk av instrumentelle gester (brukt for å påvirke den andres atferd, dvs. å be om noe), synes å forekomme sjeldnere enn hos barn med typisk utvikling. Dette kan synes å ha sammenheng med manglende ferdigheter i problemløsning (12). Barn

med utviklingshemming er avhengige av at foreldre eller andre kommunikasjonspartnere bruker gester eller tegn, og at de responderer raskt når barna bruker tegn, gester og lignende (9).

Ordforråd

De første ordene kommer vanligvis rundt to års alder, men kan også komme senere. Barn med Down syndrom øker sitt ordforråd i forhold til utviklingsalder, men kan færre ord enn barn med typisk utvikling på samme utviklingsalder (13). De forstår mer enn de kan uttrykke, og spriket mellom ekspressivt og impressivt ordforråd er langt større enn i befolkningen forøvrig (4). Spesifikke vansker som utelatelse av deler av ord, korte setninger med få funksjonsord og grammatikalske feil, dvs. syntaktiske vansker, er vanlig (3-4;14).

Uttalevansker

Tale- og uttalevansker (fonologi, fonetikk) er vanlige vansker (2;4;6). Se også om munnmotorisk stimulering i kapittel 9 om spiseutvikling, ernæring og vekst.

Heshet/lav stemme

Heshet og lav stemme, vansker med regulering av luftstrøm og nasalitet er fellestrekk hos mange barn og unge med Down syndrom og kan bidra til utydelig og uforståelig tale (6).

Pragmatikk

Når det gjelder språk brukt som kommunikasjon i sosial samhandling (pragmatikk), beskrives motstridende funn, dvs. dels som en styrke, dels ikke (2). Der pragmatikken beskrives som relativt sterk, ses likevel svakhet på områder som for eksempel å initiere et tema til en samtale (5). Å formulere sitt budskap forståelig er også en utfordring (1). Unge med Down syndrom viser en relativ styrke når det kommer til å fortelle (narrative ferdigheter), så lenge de har visuell støtte. Uten denne støtten husker de mindre enn andre på samme mentale alder (5).

Anbefalt oppfølging

Ved utredning og oppfølging av samspill, kommunikasjon og språk hos barn med Down syndrom vil det være naturlig med et nært samarbeid med Pedagogisk Psykologisk tjeneste (PPT) og Statped, og en avklaring av oppgave- og ansvarsfordeling fordi utdanningssektoren har overlappende oppgaver med HABU på disse områdene.

Utredning

Barn med Down syndrom bør utredes tidlig og gjentatte ganger i oppveksten slik at tiltak for å fremme språk og kommunikasjon er tilpasset forutsetningene hos den enkelte. Tiltakene må baseres på en helhetlig vurdering, og språktester/-kartlegging må sees i sammenheng med andre undersøkelser, som medisinske forhold, kognisjon, munnmotorikk, fin- og grovmotorikk, samt miljøfaktorer. Man bør være oppmerksomme på tegn på autismespekterforstyrrelser og sørge for utredning, se kapittel 12 om psykisk helse.

Viktige områder for kartlegging, utfra kunnskapsgrunnlaget og klinisk erfaring, vil være:

- Barnets kommunikative nivå; språkforståelse og uttrykksevne
- Ordforråd
- Kommunikasjonsform

- Kontakt, samspill, turtaking, samlek, dialogkompetanse
- Imitasjon av lyd, stemme, bevegelser, gester
- Symbolfunksjoner og bildetolking
- Sanser: syn, hørsel
- Motorikk og imitasjonsferdigheter

Det finnes ulike tester og kartleggingsmateriell som kan brukes for å kartlegge språk og kommunikasjon. Standardiserte tester og kartleggingsverktøy bør benyttes når det er mulig.

Communicative Development Inventory (CDI) er ikke standardisert, men anvendt som kartleggingsverktøy i flere av artiklene som utgjør kunnskapsgrunnlaget for dette kapittelet. CDI er oversatt til norsk og er i tillegg tilpasset slik at man kan registrere flere måter å kommunisere på som f.eks. tale, norsk med håndtegn og grafisk kommunikasjon (modaliteter) (14-15).

Tiltak

Det finnes få større studier av intervensjoner for å utvikle språk og kommunikasjon hos barn og unge med Down syndrom. Det har derfor vært nødvendig å komplettere med forskning om kommunikasjon og språk hos personer med utviklingshemming, i tillegg til klinisk erfaring.

Det finnes god evidens for at en kombinasjon av direkte innsats rettet mot barnet og indirekte innsats rettet mot foreldrene, gir bedre utvikling hos barnet (9).

Grunnlaget for samspill og kommunikasjon dannes i spe- og småbarnsalderen, og her vil foreldrene vanligvis være de viktigste samspillspartnere. Tidlig innsats i form av informasjon og opplæring til foreldre anbefales. Dette kan omhandle samspill, talespråk, alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) og responderende strategier i lek, i hverdagslige og naturlige situasjoner, med utgangspunkt i motivasjon, interesse og kommunikativ nivå (9).

Miljømessige forhold kan ha vesentlig betydning for språkutviklingen, her påpekes betydningen av aktive foreldre og språkmiljøet i hjemmet. Barn med språkvansker mottar ofte mindre språklig input fra foreldre og andre, dersom disse ikke får opplæring i hvordan de kan støtte barnets språk (8). Å være i et inkluderende naturlig språkmiljø hjemme, i barnehage, på skole og sammen med venner, gir mange kommunikasjonspartnere og variert trening i generalisering og bruk av ulike språkstrategier (9).

Mange repetisjoner og erfaringer med ord, tegn og symboler i bruk i naturlige situasjoner anbefales (9).

Det finnes god evidens for at innsatsen må vare over tid, at intensitet i seg selv ikke er tilstrekkelig og at effekten kan forsvinne dersom innsatsen avsluttes uten noe oppfølging. Det påpekes at ved bruk av tilnærminger basert på samhandling i naturlige situasjoner, vil intensiteten bli høy (9).

Når det gjelder munnmotorisk stimulering, se kapittel 9 om spiseutvikling, ernæring og vekst.

Alternativ og supplerende kommunikasjon

Alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) skal bidra til at personer som helt eller delvis mangler tale, kan forstå og gjøre seg forstått. Alternativ kommunikasjon er kommunikasjonsformer som erstatter tale, mens supplerende kommunikasjon er kommunikasjonsformer som kan støtte eksisterende tale som er utydelig eller svak. Eksempler på ASK kan være bruk av håndtegn, bilder/foto, grafiske symboler eller konkrete objekter. Handlinger, væremåter og kroppslige uttrykk som fortolkes og tillegges mening, omtales også som ASK. I noen tilfeller vil det være hensiktsmessig å ta i bruk hjelpemidler for at personen skal forstå og bli forstått. Dette kan for eksempel være kommunikasjonsbøker, tematavler eller talemaskiner (16).

Det finnes lite forskning på ASK spesifikt innrettet mot barn med Down syndrom. På grunn av den sentrale plassen kommunikasjon har for utvikling og deltakelse, er viktige sider ved ASK tatt med i retningslinjen. Alle barn med Down syndrom bør vurderes når det gjelder behov for ASK-tiltak på bakgrunn av sine utfordringer knyttet til språk, kognisjon, motorikk og hørsel. Gjennom utredning kan man identifisere barnets behov for kommunikativ støtte og finne de mest hensiktsmessige ASK hjelpemidlene. Det er viktig at valg av hjelpemidler er tilpasset barnets kognitive nivå og mulighet for mestring (16).

Bruk av ASK intervensjoner hjelper ikke bare barnet til å kommunisere, men påvirker også hvordan foreldrene ser på barnets muligheter til å kommunisere. Foreldre som får opplæring i ASK, og bruker dette i kommunikasjon sammen med sine barn, opplever ikke at barnas språkvansker er så alvorlig som foreldre til barn som kun lærer talespråk (10).

Når det gjelder hjelpemidler knyttet til ASK vil NAV/hjelpemiddelsentral ha en sentral rolle.

Karlstadmodellen (17) er en modell for språkutvikling som er godt kjent i Norge. Den er en familiesentrert intervensjonsmodell som omfatter blant annet fonologisk trening, kognitiv trening, munnmotorisk trening og ASK (17). Klinisk erfaring og brukererfaring tilsier at modellen har effekt, men det fins ingen vitenskapelig evidens som kan vise bedre effekt av Karlstadmodellen, sammenlignet med andre metoder med tidlig, systematisk og intensiv tilnærming (8).

Andre aktuelle tilnærminger er «Ordbildemetoden» (helords-lesing), Tegn-til-tale, samt bruk av ulike språk-apper og bildesystem.

Den svenske retningslinjen anbefaler å kombinere to eller flere tegnsystemer med ASK, for eksempel objekt, tegn, foto, symboler (multimodal tilnærming), for å fremme kommunikasjon. I tillegg anbefales bruk av strategier som gir umiddelbare svar/ respons til barnet/ungdommen (responsive strategier) (9).

AKKtiv Komlgang kurs (18) eller tilsvarende og annen kursing eller veiledning av foreldre anbefales (9).

Referanser

1. Abbeduto L, Warren SF, Conners FA. Language development in Down Syndrome: from the prelinguistic period to the acquisition of literacy. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(3):247-61.
2. Fidler DJ, Most DE, Philofsky AD. The Down syndrome behavioural phenotype: Taking a developmental approach. *Downs Syndr Res Pract.* 2009;9:37-45.
3. Patterson T, Rapsey CM, Glue P. Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome: implications for treatment interventions. *J Intellect Disabil Res.* 2013;57(4):306-18.
4. Vicari, S. Motor development and neuropsychological patterns in persons with Down Syndrome. *Behav Genet.* 2006;36(3):355-64.
5. Roberts JE, Price J, Malkin C. Language and Communication Development in Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13:26-35.
6. Kent RD, Vorperiana HK. Speech Impairment in Down Syndrome: A Review. *Journal of Speech Language & Hearing Research.* 2013;56(1):178-210.
7. Vadereet J, Maes B, Lembrechts D, Zink I. The role of gestures in the transition from one- to two- word speech in a variety of children with intellectual disabilities. *Int J Lang Commun Disord.* 2011;46(6):714-27.
8. Brady NC, Thiemann-Bourque K, Fleming K, Matthews K. Predicting Language Outcomes for Children Learning Augmentative and Alternative Communication: Child and Environmental Factors, *J Speech Lang Hear Res.* 2013;56(5):1595-612.
9. Eberhart B, Forsberg J, Fäldt A, Nilsson L, Nolemo M, Thunberg G. Tidiga kommunikations- och språkinsatser till förskolebarn inom barnhabilitering. Uppdatering 2014. Föreningen Sveriges habiliteringschefer.
10. Ronski MA, Sevcik RA, Adamson LB, Smith A, Cheslock M, Bakeman R. Parent Perceptions of the Language Development of Toddlers With Developmental Delays Before and After Participation in Parent-Coached Language Interventions. *Am J Speech Lang Pathol.* 2010;20(2):111-8.
11. Kaiser AP, Roberts MY. Parent- implemented enhanced milieu teaching with preschool children who have intellectual disabilities. *J Speech Lang Hear Res.* 2013;56(1):295-309.
12. Fidler DJ, Philofsky A, Hepburn AL, Rogers SJ. Nonverbal Requesting and Problem-Solving by Toddlers with Down Syndrome. *Am J Ment Retard.* 2005;110(4):312-22.
13. Zampini L, D'Odorico L. Vocabulary development in children with Down Syndrom: Longitudinal and cross-sectional data. *J Intellect Dev Disabil.* 2013;38(4):310-7.
14. Kristoffersen KE, Simonsen, HG. Tidlig språkutvikling hos norske barn. MacArthus-Bates foreldrerapport for kommunikatív utvikling. Oslo 2012: Novus forlag.
15. Kristoffersen KE, Simonsen HG, Eiesland EA, Henriksen LY. Utvikling og variasjon i kommunikative ferdigheter hos barn som lærer norsk – en CDI-basert studie. *Norsk tidsskrift for logopedi.* 2012;12:34-43.
16. Isaac Norge. Hva er ASK, tilgjengelig fra www.isaac.no
17. Karlstadmodellen, tilgjengelig fra www.karlstadmodellen.se
18. Aktiv foreldreutbildning, tilgjengelig fra www.aktiv.se

5. Kognisjon og psykisk utviklingshemming

Oppgaver for HABU

- Det bør gjennomføres en kognitiv vurdering ved skolestart (5-6 år), om mulig med gradering av utviklingshemming. Ved usikkerhet rundt gradering av psykisk utviklingshemming, kan diagnosen uspesifisert psykisk utviklingshemming (F79) være aktuell.
- Det bør foretas en ny kognitiv vurdering ved 10-12 år, spesielt dersom det ikke tidligere er gjort en gradering av psykisk utviklingshemming.
- Ved endring i funksjonsnivå, og spesielt ved tap av ferdigheter, bør det gjøres en helhetlig vurdering der kognisjon/læreforutsetninger inngår.
- Standardiserte tester og kartleggingsverktøy bør så langt som mulig benyttes.
- Familie og andre nærpå personer bør informeres om resultater av utredningen, tilretteleggingsbehov og prognose.
- Barnet/ungdommen bør informeres om resultatet av utredningen. Informasjonen skal være tilpasset alder og funksjon.
- Informasjon om kognitive vansker og utviklingshemming bør inngå som tema i gruppesamlinger for foreldre.
- Lokalt hjelpeapparat bør informeres om resultatet av utredning, med dialog rundt behovet for tilrettelegging og oppfølging.

Beskrivelse

Down syndrom er en egen diagnose i diagnosesystemet ICD-10 (Q90). Det er stor variasjon i læreforutsetninger og funksjonsnivå. Utredning av kognitive forutsetninger og hverdagsferdigheter er viktig, både for å fastsette funksjonsdiagnose/grad av utviklingshemming, og ikke minst tiltaksplanlegging med utgangspunkt i realistiske forventninger og kjennskap til styrker og begrensninger.

Utviklingshemming innebærer generelt forsinket utvikling med et sluttnivå som er lavere enn for jevnaldrende. Det viser seg spesielt i nedsatt evne til abstraksjon og problemløsning, men også i mindre effektive strategier for innlæring, samt nedsatt oppmerksomhet og korttidsminne.

I noen sammenhenger brukes begrepet mental alder, dvs. å fungere som typisk utviklede barn på et lavere alderstrinn. Dette fanger imidlertid ikke opp at barnet har levd lenger og fått et bredere erfaringsgrunnlag, men kan være nyttig når for eksempel nivå på læringskrav skal bestemmes.

Utviklingshemming og/eller generelt nedsatt evnenivå anses som en følge av Down syndrom.

Intelligens og adaptive funksjoner

Ved vurdering av funksjonsnivå og grad av utviklingshemming, skal både intelligens/læreforutsetninger og adaptive ferdigheter/hverdagsferdigheter inngå, jfr. kriterier i ICD-10 og DSM-IV.

Intelligens/læreforutsetninger

De studier som er vurdert, viser en betydelig spredning i intelligens (IQ) hos barn og unge med Down syndrom. IQ beskrives i ulike studier å variere fra 30 til 70, med noen få i nedre del av normalområdet (1), mellom 20 og 80 (2) eller mellom 40 og 72 (3). I en studie angis mental alder sjelden å overstige 8 år (4). Noen fungerer i nedre del av området for normal utvikling i tidlig alder, mens utviklingen går saktere fra ca. to års alder (5).

Variasjonen som beskrives, tilsier at det er nødvendig med en individuell vurdering av hvert enkelt barn. Kognitiv utvikling, målt med IQ, er heller ikke konstant gjennom livsløpet, men synker ved økende alder (4). Hos voksne kan tidlig debuterende demens eller psykiske helsevansker også spille en rolle. Flere studier peker på en stagnasjon (platå) fra ti års alder (6-7).

Adaptive ferdigheter/hverdagsferdigheter

Adaptive ferdigheter er evne til å mestre aldersforventede krav i dagliglivet, særlig språk, selvhjelp og sosial fungering. For personer med Down syndrom framstår språk som et relativt svakere område enn de to øvrige (6).

Studier viser at adaptive ferdigheter utvikles med økende alder, men beskrivelser av utviklingsmuligheter og eventuell stagnasjon er ikke entydige. De fleste har betydelig fremgang frem til syv års alder, men i likhet med intelligens er det stor variasjon. Noen stagnerer fra 8-11 års alder (6). En annen studie (7) peker på at adaptive ferdigheter utvikler seg saktere enn hos vanlige barn, men i samme mønster og rekkefølge og med et platå ved 12 års alder. Også her med stor variasjon innen gruppen. Andre mener at adaptive ferdigheter øker opp til 30 års alder, i motsetning til funn for intelligens (8). En studie finner en positiv sammenheng mellom intelligens og adaptive ferdigheter. Det stilles også spørsmål ved om det er grunnlag for å hevde at ungdom med Down syndrom når et platå hvor de stagnerer (9).

Gradering av psykisk utviklingshemming

Når det gjelder lett psykisk utviklingshemming, som tilsvarer en IQ mellom 50 og 70, oppgir ulike kilder en forekomst på 8 -10 % (1) eller 19 % (10). I den siste studien oppgis videre andelen med moderat psykisk utviklingshemming til å være på 30 %, alvorlig grad på 33 % og dyp psykisk utviklingshemming til 18 % (10).

Kognitiv profil

Arbeidsminne/oppmerksomhet

Hos barn med Down syndrom beskrives det auditive eller akustiske arbeidsminnet som svakt, mens det visuelle er relativt sett bedre, ofte svarende til mental alder. Begrensningene i auditivt minne tilskrives ikke vansker med språklig bearbeiding. Dette peker mot at vanskene kan være modalitetsspesifikke (5;11-12). En ytterligere nyansering av den visuelle styrken er at visuospatialt minne beskrives som bedre enn evnen til å huske ren visuell informasjon og mønstre (13). Det beskrives at enklere visuelt arbeidsminne er intakt, men når det stilles mer komplekse krav (jfr. eksekutive funksjoner) reduseres også arbeidsminnet basert på synsinntrykk (14).

Hukommelse

Hukommelse er en sammensatt funksjon. Implisitt hukommelse, det vil si å lære praktiske og lite bevisste ferdigheter anses som normal. Eksplisitt hukommelse som å huske ord, tekst og lignende er derimot nedsatt (4;12). Begrensningene knyttes til det nedsatte auditive arbeidsminnet og språkferdigheter, og ikke til artikulasjonsvansker (4). Selv om visuospatial hukommelse er en styrke (12), er det funnet at barn med Down syndrom har visuellperseptuelle vansker som kan påvirke visuospatial fungering (4). I takt med generell kognitiv utvikling skjer det en utvikling over tid, både når det gjelder auditiv hukommelse (korttidsminne) og hukommelse for visuelt presentert informasjon (16).

Språk

Språkutvikling er vanligvis forsinket, men utvikler seg fra 2-4 års alder (5). Generelt er språket svakere enn hos barn med samme mentale alder, og sammenlignet med nonverbal funksjon (4). Språkforståelse/reseptivt språk er som oftest bedre enn uttrykksevne/ekspressivt språk (6), noe som kan registreres allerede fra 18 mnd. alder (4). Hos mange er det i spedbarnsalder nedsatt eller atypisk babling, og mindre vokal imitasjon (16). Ordforråd og reseptivt språk øker mer enn fonologiske ferdigheter (uttale etc.) og auditivt arbeidsminne (17). I språket er det ofte utelatelse av deler av ord, korte setninger med få funksjonsord og grammatikalske feil, dvs. syntaktiske vansker (4;11;17). Tale- og uttalevansker (fonologi, fonetikk) er hyppig forekommende. Det beskrives ingen eller ubetydelig sammenheng mellom språkutvikling og hørselsproblemer, dog noe motstridende (4-5).

Når det gjelder formelle språkprøver beskrives langsom fremgang, vanligvis ikke mer enn halvparten av det som finnes hos typisk utviklede barn, men også store individuelle forskjeller (22). Barn som kan lese har bedre fremgang på språktester enn jevnaldrende som ikke kan lese (4;11;17).

Når det gjelder språk brukt i samvær med andre (pragmatikk) beskrives motstridende funn, dvs. dels som en styrke, dels ikke (5).

Visuokognitive funksjoner

Dette begrepet sammenfatter ulike sider ved bearbeiding av synsinntrykk, ofte også kalt nonverbale ferdigheter. Synsbearbeiding, gjenkjenning og forståelse er relativt gode funksjoner hos mennesker med Down syndrom, selv om det er noe uklare funn (4).

Romoppfatning, inkludert øye-hånd koordinering, er vanligvis en relativ styrke, det vil si samsvarer med mental alder (5). I en annen studie (18) beskrives imitasjon og hukommelse (begge basert på visuelle stimuli) og visuell-motorisk integrering som relative styrker. Det er beskrevet undergrupper som relativt sett synes å ha gode nonverbale evner (19).

Synsvansker (skjeling, brytningsfeil mm) er relativt vanlig hos barn og unge med Down syndrom, men betydningen av disse vanskene i forbindelse med visuokognitive funksjoner er lite omtalt. Se kap 13.12 om synsvansker.

Eksekutive funksjoner

Dette er funksjoner som er av betydning for målrettet aktivitet, og innbefatter blant annet evne til igangsetting, planlegging, samt mental fleksibilitet. Arbeidsminne og oppmerksomhet er relevant i denne sammenheng. Eksekutive funksjoner kan vurderes ved hjelp av tester og spørreskjemaer. Ingen slike studier er funnet for barn med Down syndrom.

Det er beskrevet bred funksjonssvikt hos ungdommer med Down syndrom, med nedsatt verbalt og auditivt arbeidsminne, redusert evne til abstraksjon, mental fleksibilitet og planlegging (20-21), noe som støtter en hypotese om at dette er syndromspesifikt. I beskrivelse av fenotyp for barn med Down syndrom nevnes det å unngå krav og trekke seg fra oppgaver, samt utvikling av strategier som reduserer deres oppmerksomhet mot oppgaver og oppgaveløsning (12).

Atferdsfenotyp

Til tross for at barn med Down syndrom er en heterogen gruppe (2), beskrives et relativt fast mønster av styrker og svakheter på tvers av ulike utviklingsområder, kognitivt, sosialt, atferdsmessig og motorisk (16). Et slikt mønster kalles atferdsfenotyp, og kan ofte sees fra tidlig alder. Det er viktig å være oppmerksom på at fenotypen ikke er like klar hos alle (16;19), og at grad av kognitiv svikt og hvilke kognitive funksjoner som er mest påvirket, vil ha betydning (22).

Oppsummering

Undersøkelser som tar sikte på å finne et fast mønster av styrker og svakheter (fenotyp) gir ikke entydige resultater, selv om noen funn, spesielt når det gjelder språk, er relativt godt dokumentert. På grunn av variasjon, er det også her nødvendig med individuelle vurderinger. Det er uansett viktig både å kartlegge styrker og vurdere svakheter/begrensninger for å ha et best mulig utgangspunkt for opplæring og annen tilrettelegging (19). Kognisjon, kommunikasjon og språk må ses i sammenheng ved utredning og oppfølging. Se kap 4. Samspill, kommunikasjon og språk.

Anbefalt oppfølging

Utredning

Utredning av læreforutsetninger bør gjøres av fagpersoner som har erfaring med barn og unge med Down syndrom og/eller andre med utviklingshemning. Som del av utredning inngår også diagnostiske vurderinger med gradering av utviklingshemning. Det anbefales å bruke standardiserte kartleggingsverktøy som intelligenstagere, utviklingsprøver, kliniske intervjuer og spørreskjemaer, fortrinnsvis også observasjon i daglig miljø. For mer nyanserte vurderinger av styrker og svakheter er det aktuelt med kunnskap om nevropsykologi og nevropsykologiske metoder.

Dersom det skal fattes vedtak om tiltak i barne-/omsorgsbolig eller avlastningsbolig etter Helse- og omsorgstjenesteloven (HOL) kap. 9, dvs. bruk av makt og tvang, må det foreligge en formell diagnose for utviklingshemning (23).

Kognisjon, kommunikasjon og språk må ses i sammenheng ved utredning og oppfølging. Se kap 4. Samspill, kommunikasjon og språk.

Forebygging

Hverken psykisk utviklingshemming i seg selv eller de mer spesifikke kognitive vanske, kan med dagens kunnskap i særlig grad forebygges. Å stille for høye krav, og dermed utsette barn og ungdom for kognitiv overbelastning, anses som spesielt uheldig. Gode tiltak er imidlertid viktig for å gi god livskvalitet, optimale utviklingsbetingelser (6) og for å forebygge sekundære psykiske eller atferdsmessige vansker.

Veiledning til foreldre samt ulike typer støttetiltak vil kunne styrke deres bistand til barnas utvikling, se kapittel 3 om foreldrestøtte.

Noen familier kan ha behov for mer omfattende oppfølging enn andre. Her vil generell kunnskap og kontakt med den enkelte familie være avgjørende for hvilken oppfølging og behandling (i bred forstand) som skal tilbys. Det er viktig å være oppmerksom på familier med barn med omfattende somatiske tilleggsvansker, samt de med spesielt lavt funksjonsnivå og de med atferdsvansker. Se kapittel 3 om foreldrestøtte.

Behandling, trening og stimulering

Det finnes ingen beskrivelser av spesifikk eller generell behandling som kan anbefales. Ved å ta utgangspunkt i sterke sider og interesser, kan det igangsettes tiltak rettet mot svakere områder, spesielt språk, for å redusere spriket i funksjonsprofilen. I tillegg er det viktig å arbeide med motivasjon og utholdenhet (12;16;18).

Informasjon og veiledning

Foreldre bør være delaktige i de utredninger som gjøres av deres eget barn, og få informasjon om resultatet av utredningen, prognose og hvilke behov barnet har for tilrettelegging. Barn og unge har også rett til informasjon om egen helsetilstand, tilpasset alder og modning (24).

Resultat fra utredning og oppfølging i spesialisthelsetjenesten bør formidles til aktuelle fagpersoner i helse- og utdanningssektoren i kommunen etter avtale med foreldrene. Samarbeid om utredning og planlegging av tiltak kan være en hensiktsmessig måte å utveksle kunnskap mellom spesialisthelsetjenesten og kommunen.

Referanser

1. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl. Down syndrom medisinsk vårdprogram 0-18 år. Svensk Neuropediatrik Förening. Rev 3 2014.
2. Dierssen M, Ortiz-Abalia J, Arque G, de Lagran MM & Fillat C. Pitfalls And Hopes in Down Syndrome Therapeutic Approaches: In the Search for Evidence-Based Treatments. Behav Genet. 2006;36:454-68.
3. BMJ Best Practice. Down's syndrome: Diagnosis, tilgjengelig fra <http://bestpractice.bmj.com>
4. Vicari, S. Motor development and neuropsychological patterns in persons with Down Syndrome. Behav Genet. 2006;36(3):355-64.
5. Fidler DJ, Most DE, Philofsky AD. The Down syndrome behavioural phenotype: Taking a developmental approach. Downs Syndr Res Pract. 2009;9:37-45.
6. Dykens, EM, Hodapp RM, Evans DW. Profiles and development of adaptive behavior in children with Down syndrome. Downs Syndr Res Pract. 2006;9(3):45-50.
7. van Duijn G, Dijkxhoorn Y, Scholte EM, van Berckelaer-Onnes IA. The development of adaptive skills in young people with Down syndrome. J Intellect Disabil Res. 2010;54(11):943-54.
8. Dressler A, Perelli V, Feucht M, Bargagna S. Adaptive behaviour in Down syndrome: a cross-sectional study from childhood to adulthood. Wien Klin Wochenschr. 2010;122(23-24):673-80.

9. Rihman T, Tekuzener E, Parush S, Tenenbaum A, Bachrach SJ, Ornoy A. Are the cognitive functions of children with Down syndrome related to their participation? *Dev Med Child Neurol.* 2010;52(1):72-8.
10. Maatta T, Tervo-Maatta T, Taanila A, Kaski M, Livanainen M. Mental health, behaviour and intellectual abilities of people with Down Syndrome. *Downs Syndr Res Pract.* 2006;11(1):37-43.
11. Næss K-B, Lyster S-AH, Hulme C, Melby-Lervåg M. Language and verbal short-term memory skills in children with Down syndrome: A metaanalytic review. *Res Dev Disabil.* 2011;32:2225-34.
12. Fidler DJ, Nadel L. Education and children with Down syndrome: neuroscience, development, and intervention. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(3):262-71.
13. Frenkel S, Bourdin B. Verbal, visual, and spatio-sequential short-term memory: assessment of the storage capacities of children and teenagers with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2009;53(2):152-60.
14. Lanfranchi S, Jerman O, Vianello R. Working memory and cognitive skills in individuals with Down syndrome. *Child Neuropsychol.* 2009;15(4):397-416.
15. Carney DP, Henry LA, Messer DJ, Danielsson H, Brown JH, Ronnberg J. Using developmental trajectories to examine verbal and visuospatial short-term memory development in children and adolescents with Williams and Down syndromes. *Res Dev Disabil.* 2013;34(10):3421-32.
16. Fidler DJ. The Emerging Down Syndrome Behavioral Phenotype in Early Childhood. Implications for Practice. *Infants Young Children.* 2005;18(2):86-103.
17. Patterson T, Rapsey CM, Glue P. Systematic review of cognitive development across childhood in Down syndrome: implications for treatment interventions. *J Intellect Disabil Res.* 2013;57(4):306-18.
18. Davis, A S. Children with Down syndrome: Implications for assessment and intervention in the school. *Sch Psychol Q.* 2008;23(2):271-81.
19. Tsao R, Kindelberger C. Variability of cognitive development in children with Down syndrome: relevance of good reasons for using the cluster procedure. *Res Dev Disabil.* 2009;30(3):426-32.
20. Lanfranchi S, Jerman O, Dal Pont E, Alberti A, Vianello R. Executive function in adolescents with Down Syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2010;54(4):308-19.
21. Costanzo F, Varuzza C, Menghini D, Addona F, Giancesini T, Vicari S. Executive functions in intellectual disabilities: a comparison between Williams syndrome and Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2013; 34(5):1770-80.
22. Lott IT, Dierssen M. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down syndrome. *Lancet Neurol.* 2010;9(6):623-33.
23. Helse- og omsorgsdepartementet (2012). Helse- og omsorgstjenestelovens kap.9 er tilgjengelig fra www.lovddata.no
24. Helse- og omsorgsdepartementet (2015). Lov om pasient- og brukerrettigheter er tilgjengelig fra www.lovddata.no

6. Motorikk og fysisk aktivitet

Oppgaver for HABU

- Informasjon om motorisk utvikling og læring bør inngå i gruppesamlinger for foreldre, og i forbindelse med kurs eller fagdager for fagpersoner i barnets nærmiljø. Informasjonen bør omfatte viktigheten av tidlig stimulering.
- Foreldre og fagpersoner bør få informasjon om risiko for inaktivitet, redusert fysisk form og overvekt gjennom individuell konsultasjon, gruppesamlinger og temakurs.
- En motorisk vurdering bør inngå som en del av den tverrfaglige undersøkelsen ved 3-4 mnd. og ved 10-15 mnd.
- Etter 15 mnd. bør motorisk vurdering gjøres etter individuell vurdering av behov, for eksempel:
 - Bistå med vurdering og veiledning ved omfattende motorisk utviklingsforstyrrelse eller forsinkelse.
 - Vurdere behovet for fotortose, eventuelt sammen med ortoped. Ved behov henvise videre til ortopedisk poliklinikk.
 - Tverrfaglig vurdering/oppfølging ved omfattende vekt- og aktivitetsproblematikk.

Innledning

Varierte motoriske erfaringer i spe- og småbarnsalder er viktig for utvikling og modning av nervesystemet, og for å lære grunnleggende motoriske ferdigheter. God motorisk kompetanse har betydning for barns funksjon i dagliglivets aktiviteter, sosial samhandling, generelt aktivitetsnivå, helse- og livsstil faktorer, selvhjulpenhet og deltakelse i samfunnet.

Hverdagslivets aktiviteter utgjør konteksten for barns læring og utvikling. Aktiv deltakelse i eget hverdagsliv sikrer også barnets tilknytning og tilhørighet til omsorgspersoner og venner, og er derfor av betydning for barn og unges livskvalitet (1-2). Ut fra en slik forståelse, er det viktig å støtte opp under barnets muligheter til å delta i aktiviteter som utgjør barnets og familiens hverdagsliv.

Beskrivelse

Grovmotorikk

Den grovmotoriske utviklingen hos barn med Down syndrom følger samme mønster som hos barn med typisk utvikling, men de aller fleste barn med Down syndrom har forsinket motoriske utvikling. Forsinkelsen gjelder særlig i utgangsstillinger opp mot tyngdekraften, i forhold til balansekontroll, og i mer sammensatte aktiviteter. Før 12 mnd. alder er det svært få barn med Down syndrom som står oppreist uten støtte (3). Balanse og postural kontroll er vanligvis redusert også hos førskolebarn, skolebarn og ungdom, og knyttes opp mot ustøhet og fallproblematikk (4-7). Forsinkelse og avvik i motorisk utvikling må også sees i relasjon til persepsjonsvansker som en ser hos barn med Down syndrom (4-5).

Årsaker til grovmotorisk forsinkelse kan være anatomiske forhold, hypotoni, slakke ligamenter og leddbånd, redusert balanse, nedsatt kognitiv funksjon, lære vansker og visuelle vansker (3-7).

Finmotorikk/håndfunksjon

De fleste barn med Down syndrom har utfordringer med finmotorikk og håndfunksjon. Utviklingen av grepet følger ikke samme utvikling som hos barn med typisk utvikling. Årsaken kan være anatomiske forhold (små hender og korte fingre), hypotoni og kognitive vansker (8). Forsinkelsen må også forstås i relasjon til persepsjonsvansker (blant annet visuell persepsjon), og synsvansker, samt mindre erfaring med komplekse bevegelser når det gjelder håndtering og utforskning av objekter. De har også nedsatt tempo og evne til motorisk planlegging (4-5;9). Vansker med finmotorikken er en av flere årsaker til vansker med ulike hverdagsferdigheter (ADL), se kapittel 7 om hverdagsferdigheter.

Føtter

De fleste barn og unge med Down syndrom har generell lav muskeltonus, slakke ligamenter og leddbånd (10-11). Dette kan bidra til feilstillinger i ledd blant annet i føttene, hvor plattfot er mest typisk. 75 % av barn med Down syndrom har plattfot, mot 21 % hos barn med typisk utvikling (12).

Atlantoaxial instabilitet

Det er økt forekomst av instabilitet mellom de to øverste nakkevirvlene, som i sjeldne tilfeller kan gi nevrologiske symptomer. For nærmere beskrivelse, se kapittel 13.1 om atlantoaxial instabilitet.

Hofteinstabilitet

Det er ikke økt forekomst av medfødt hoftedysplasi hos barn med Down syndrom, men det er økt forekomst av instabilitet i hoftene etter ca 2 års alder. Man bør være oppmerksom på dette ved tegn på smerte og gangproblemer, eventuelt endret atferd. For nærmere beskrivelse, se kapittel 13.7 om hoftedysplasi.

Milepæler for motorisk utvikling

Det er ikke funnet studier som kan oppsummere hva som er typisk motorisk utvikling for barn med Down syndrom. På nettsiden til Norsk nettverk for Down Syndrom ligger en oversikt over motoriske milepæler som også er brukt i informasjonsmateriell ved flere habiliteringstjenester (13).

Fysisk aktivitet

Barn og ungdom med Down syndrom er i risiko for overvekt, inaktivitet og redusert fysisk form. Se kapittel 9 for omtale av overvekt.

Fysiologiske faktorer, redusert postural kontroll og balanse, nevnes som mulige årsaksforklaringer på inaktivitet (9).

Det finnes få norske studier om fysisk aktivitet, men en nyere studie viser at 14 åringer med Down syndrom i Norge karakteriseres som aktive og sosiale på fritiden i motsetning til tidligere studier som har beskrevet barn og unge med Down syndrom som mer passive og alene på fritiden (14).

Det finnes en del studier fra andre land om fysisk aktivitet hos barn og unge med Down syndrom. Her fremkommer det at nasjonale anbefalinger om 60 minutter daglig fysisk

aktivitet sjelden oppfylles (10). Foreldre beskriver det som vanskelig å motivere barnet/ungdommen til fysisk aktivitet. Motivasjon for deltakelse er først og fremst knyttet til at aktiviteten representerer en arena hvor de kan være sammen med jevnaldrende venner. Det angis at det er få tilbud eller arenaer som er tilrettelagt for barn/unge med Down syndrom, og at det mangler kompetanse blant trenere i idrettslag og klubber. Tilstrekkelig tid i familien til oppfølging oppleves også som en barriere (15-16). Fordi dette er studier fra andre land og kulturer, må det tas forbehold om at dette kan beskrives annerledes av norske foreldre.

Munnmotorikk og munnmotorisk stimulering omtales i kapittel 9 om spiseutvikling, ernæring og vekst.

Anbefalt oppfølging

Alle barn med Down syndrom bør følges regelmessig, særlig i småbarnsalder, av kommunale fagpersoner med kompetanse på grov- og finmotorisk utvikling, fysisk aktivitet og ADL. Hyppighet og omfang vil måtte vurderes ut fra barnets utviklingsnivå og eventuelle tilleggsvansker.

Utredning

Det anbefales å bruke standardiserte kartleggingsverktøy for å vurdere utviklingen. Valg av verktøy bestemmes av funksjonsnivå. Gross Motor Function Measure 88 (GMFM) er validert for Down syndrom og oversatt til norsk (se nettsiden til CPOP på Oslo Universitetssykehus) (17).

Dersom det oppstår gangproblemer eller uforklarlige smertesyntomer bør det utredes for mulig hoftedysplasi, se kapittel 13.7 for nærmere omtale.

Ved smerter og symptomer på ryggmargskompresjon, bør barnet henvises til utredning av nakken, se kapittel 13.1 om atlantoaxial instabilitet.

Informasjon og veiledning

Foreldreveiledning på tidlig motorisk stimulering beskrives som positivt for utvikling av motoriske ferdigheter hos barn (31). Foreldre kan ha behov for veiledning på hvordan en kan legge til rette for og stimulere til økt aktivitet for barnet og familien (15-16).

Behandling, trening og stimulering

En familiesentrert tilnærming vektlegger den enkelte families behov og ønsker. Studier viser at utforming av spesifikke, målbare mål sammen med foreldre og barn kan gi økt oppnåelse av ferdigheter knyttet til dagliglivets aktiviteter. En slik tilnærming oppmuntrer til å involvere foreldre og barn i målsettingsprosesser, i å skreddersy mål, tiltak og evaluering som er relevant for familien og barnets aktiviteter i hverdagslivet (19-24).

Oppfølging og stimulering av motorisk funksjon er aktuelt fra barnet er nyfødt (3). Det anbefales tidlig stimulering også av finmotorikk. Erfaring tilsier at finmotorikk er mindre vektlagt enn grovmotorikk i Norge i dag, og bør gis økt oppmerksomhet.

Tidlig og målrettet stimulering og trening bør knyttes til hverdagsaktiviteter som spising, av- og påkledning, toalettbesøk og lek (25). Se også kapittel 7 om hverdagsferdigheter (ADL). Ståstativ som et hjelpemiddel før barnet kan reise seg, eller gå, brukes i dag i varierende grad og med ulike begrunnelser og målsetninger. Det er gjort søk etter, men ikke funnet studier som vurderer effekt av ståstativ for barn med Down syndrom, med psykisk utviklingshemming, eller med forsinket motorisk utvikling.

Andre hjelpemiddel kan være aktuelle som støtte til aktiviteter i hverdagen, men det er i dette arbeidet ikke gjort søk etter litteratur som vurderer effekt av ulike hjelpemidler til barn. Kommunen har ansvar for å kartlegge behov for, anskaffe og følge opp nødvendige hjelpemidler. Ved langvarig behov, kan hjelpemidler lånes ut fra NAV Hjelpemiddelsentral. Kommunale fagpersoner kan bidra i søknadsprosessen (26).

For å forebygge overvekt bør det være et fokus på generelt aktivitetsnivå fra småbarnsalder.

En systematisk oversikt viser at trening har effekt på muskelstyrke og balanse, men mer usikkert på cardiovasculær fitness (aerob kapasitet) og kroppssammensetning (BMI). Det konkluderes også med at frekvens, varighet og intensitet ved aktivitet bør økes (27), men det mangler evidens og erfaring på dosering (27).

Gangtrening på tredemølle for å påvirke motoriske ferdigheter, stimulere selvstendig gangfunksjon og øke aktivitetsnivå er beskrevet i ulike internasjonale studier som blant annet omhandler barn med Down syndrom. Resultatene indikerer at barn med Down syndrom kan ha effekt av å bruke tredemølle (28). Studiene som omhandler barn med Down syndrom har begrenset antall deltakere, og forfatterne påpeker at større studier bør gjennomføres før en konkluderer (29). Tredemølle før selvstendig gange eller i småbarnsalder er sjelden brukt i Norge, og det er ikke entydig støtte i litteraturen for å anbefale gangtrening på tredemølle.

Balanse er noe som løftes frem i de inkluderte studiene. Med tanke på forebygging av ustøhet og fallproblematikk anbefales aktiviteter og trening hvor balanse og postural kontroll utfordres. Det er ingen beskrivelse i de vurderte studier av øvelsesprogram eller dosering utover det som er brukt i studieprotokollene (5;30).

Interaktive dataspill (virtual reality) kan bidra til å bedre funksjon og beskrives som et aktuelt tiltak for barn med ulike diagnoser. Det er få studier som omhandler barn med Down syndrom. Studien som det refereres til her vurderer effekt av Wii spill (VRWii) hos barn med Down syndrom i skolealder. En gruppe fikk ergoterapi, en gruppe ergoterapi og VRWii. En tredje gruppe fikk ingen intervensjon. Begge intervensjonsgruppene viste fremgang i motorisk funksjon, visuell og sensorisk integrasjon etter intervensjon sammenlignet med kontrollgruppen. Av de to intervensjonsgruppene var det barna som gjennomførte VRWii i tillegg til ergoterapi som hadde størst positiv endring etter intervensjon (31).

Bruk av fotortose når barnet har oppnådd selvstendig gangfunksjon kan påvirke balansekontroll positivt, men det er ikke påvist at dette fører til bedre funksjonelle ferdigheter (32). Det er lite evidens på hvilken type ortose som er mest hensiktsmessig. Det

anbefales å gjennomføre individuell vurdering av gangmønster ved eventuell foreskriving av fotortose (32).

I andre lands retningslinjer som omtaler dette, anbefales ortopedisk oppfølging, og ortose nevnes som aktuelt tiltak (33-34).

Referanser

1. Helseth S. Livskvalitet hos barn. Livskvalitet som styrende begrep i helsefremmende og forebyggende arbeid blant barn. *Vård i Norden*:1/2001.
2. Palisano R, Chiarello L, King G, Novak I, Stoner T, Fiss A. Participation-based therapy for children with physical disabilities. *Disability and Rehabilitation*. 2012;34(12):1041-52.
3. Pereira K, Basso RP, Lindquist AR, da Silva LG, Tudella E. Infants with Down syndrome: percentage and age for acquisition of gross motor skills. *Res Dev Disabil*. 2013;34(3):894-901.
4. Vimercati SL, Galli M, Rigoldi C, Albertini G. Obstacle avoidance in Down syndrome. *J Electromyogr Kinesiol*. 2013;23(2):483-9.
5. Villarroya MA, Gonzalez-Aguero A, Moros-Garcia T, de la Flor Marin M, Moreno LA, Casajus JA. Static standing balance in adolescents with Down syndrome. *Res Dev Disabil*. 2012;33(4):1294-300.
6. Rigoldi C, Galli M, Mainardi L, Crivellini M, Albertini G. Postural control in children, teenagers and adults with Down syndrome. *Res Dev Disabil*. 2011;32(1):170-5.
7. Malak R, Kotwicka M, Krawczyk-Wasielewska A, Mojs E, Samborski W. Motor skills, cognitive development and balance functions of children with Down syndrome. *Ann Agric Environ Med*. 2013;20(4):803-6.
8. Jover M, Ayoun C, Berton C, Carlier M. Specific grasp characteristics of children with trisomy 21. *Developmental Psychobiology*. 2010;52(8):782-93.
9. de Campos AC, da Costa CSN, Savelsbergh GJP, Rocha, NACF. Infants with Down syndrome and their interactions with objects: Development of exploratory actions after reaching onset. *Res Dev Disabil*. 2013;34:1906-16.
10. Izquierdo-Gomez R, Martinez-Gomez D, Acha A, Veiga OL, Villagra A, Diaz-Cueto M. Objective assessment of sedentary time and physical activity throughout the week in adolescents with Down syndrome. *Res Dev Disabil*. 2014;35(2):482-9.
11. Looper J, Ulrich DA. Effect of treadmill training and supralalleolar orthoses use on motor skill development in infants with Down syndrome. *Physical Therapy*. 2010;90(3):382-90.
12. Pau M, Galli M, Crivellini M, Albertini G. Foot-ground interaction during upright standing in children with Down syndrome. *Res Dev Disabil*. 2012;33(6):1881-7.
13. Norsk nettverk for Down Syndrom. Milepæler i motorisk utvikling, tilgjengelig under fanen om Down Syndrom og motorisk utvikling på www.nnds.no
14. Dolva A-S, Kleiven J, Kollstad M. Actual leisure participation of Norwegian adolescents with Down syndrome. *J Intellect Disabil*. 2014;18(2):159-75.
15. Meneer KS. Parent's perceptions of health and physical activity needs of children with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract*. 2007;12(1).
16. Barr M, Shields N. Identifying the barriers and facilitators to participation in physical activity for children with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2011;55(II):1020-30.
17. CPOP Gross Motor Function Measure 88. Tilgjengelig på www.oslo-universitetssykehus.no
18. Lobo MA, Galloway JC. Enhanced Handling and Positioning in Early Infancy Advances Development Throughout the First Year. *Child Dev*. 2012;83(4):1-13.
19. Fallang B, Østensjø S, Øyen I. Familiesentrert målsetting og evaluering: Bruk av standardiserte og individualiserte instrumenter. *Fysioterapeuten* 2012;7.
20. Ketelaar M, Vermeer A, Hart HT, van Petegem-van Beek E, Helders PJM. Effects of a Functional Therapy Program on Motor Abilities of Children With Cerebral Palsy. *Physical Therapy*. 2001;81(9):1534-45.
21. Ahl LE, Johansson E, Granat T, Carlberg EB. Functional therapy for children with cerebral palsy: an ecological approach. *Dev Med Child Neurol*. 2005;47(9):613-9.
22. Palisano RJ, Snider LM, Orlin MN. Recent advances in physical and occupational therapy for children with cerebral palsy. *Semin Pediatr Neurol*. 2004;11(1):66-77.
23. Valvano J. Activity-focused motor interventions for children with neurological conditions. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2004;24(1-2):79-107.
24. Law M, Teplicky R, King S, King G, Kertoy M, Moning T, et al. Family-centred service: moving ideas into practice. *Child Care Health Dev*. 2005;31(6):633-42.

25. Fidler DJ, Hepburn SL, Mankin G, Rogers SJ. Praxis skills in young children with Down syndrome, other developmental disabilities, and typical developing children. *Am J Occup Ther.* 2005;59(2):129-38.
26. Helse- og omsorgsdepartementet 2012. Forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator, tilgjengelig fra lovdata.no.
27. Li C, Chen S, Meng How Y, Zhang AL. Benefits of physical exercise intervention on fitness of individuals with Down syndrome: a systematic review of randomized-controlled trials. *Int J Rehabil Res.* 2013;36(3):187-95.
28. Lloyd M, Burghardt A, Ulrich DA, Angulo-Barroso R. Physical activity and walking onset in infants with Down syndrome. *Adapt Phys Activ Q.* 2010;27(1):1-16.
29. Valentin-Guidol M, Mattern-Baxter K, Girabent-Farres M, Bagur-Calafat, C, Hadders-Algra M, Angulo-Barosso RM. Treadmill interventions with partial body weight support in children under six years of age at risk of neuromotor delay: a report of a Cochrane systematic review and meta-analysis. *Eur J Phys Rehabil Med.* 2013;49:67-91.
30. Gupta S, Rao BK, Kumaran SD. Effects of strenght and balance training in children with Down syndrome: RCT. *Clin Rehabil.* 2011;25(5):425-32.
31. Wuang YP, Chiang CS, Su CY, Wang CC. Effectiveness of virtual reality using Wii gaming technology in children with Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2011;32(1):312-21.
32. Looper J, Benjamin D, Nolan M, Schumm L. What to measure when determining orthotic needs in children with Down syndrome: A pilot study. *Pediatr Phys Ther.* 2012;24(4):313-9.
33. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
34. European Down syndrome Assosiation (EDSA) tilgjengelig fra www.edsa.eu

7. Hverdagsferdigheter (ADL)

Oppgaver for HABU

- Bidra med tverrfaglige utredninger slik at forutsetninger for selvstendighet i daglige aktiviteter er kartlagt og formidlet til foreldre og samarbeidspartnere.
- Informere foreldre i gruppesamlinger og i individuelle konsultasjoner om viktigheten av tidlig stimulering og fare for «lært hjelpeløshet».

Beskrivelse

Å være selvhjulpen i daglige aktiviteter er viktig for et selvstendig liv. Barn med Down syndrom kan ha vansker med aktiviteter som f.eks. spising, påkledning, selvstendige toalettbesøk (renslighet), skriving, bruk av saks mm. Det er stor variasjon i når milepæler nås (1).

Som beskrevet i kapittel 5 om kognisjon har barn med Down syndrom større vansker i hverdagsaktiviteter enn de gruppene de ble sammenlignet med. De er ofte «flinke» til å få hjelp og får derfor ikke samme trening i ulike ferdigheter som barn med typisk utvikling (2).

Vansker med finmotorikk (kapittel 6) og syn (kapittel 13.12) har også betydning for utvikling av selvstendighet i daglige aktiviteter.

Anbefalt oppfølging

Utredning/kartlegging

Hverdagsferdigheter bør kartlegges regelmessig. Her kan PEDI (manual til PEDI med norske normer finnes på nettsiden til Sunnaas Sykehus) (3) og Vineland egne seg som kartleggings- eller vurderingsverktøy.

Behandling, trening og stimulering

For økt mestring av funksjonelle ferdigheter, anbefales en familiesentrert tilnærming. Det medfører å involvere foreldre og barn i målsettingsprosesser, og skreddersy mål, tiltak og evaluering som er relevant for familien og barnets aktiviteter i hverdagslivet (4).

Tidlig og målrettet stimulering og trening i hverdagsaktiviteter som spising, av- og påkledning, toalettbesøk, lek anbefales (2). Tidlig stimulering og trening bør fokusere både på ferdigheter og motivasjon i hverdagsaktiviteter (2).

Individuell plan og individuell opplæringsplan er viktige verktøy i planleggingen av målrettet stimulering og trening av hverdagsferdigheter.

Referanser

1. Frank K, Esbensen AJ. Fine motor and self-care milestones for individuals with DS using a Retrospective Chart review. *J Intellect Disabil Res.* 2014;59(8):719-29.
2. Fidler DJ, Hepburn SL, Mankin G, Rogers SJ. Praxis skills in young children with Down Syndrome, other developmental disabilities, and typical developing children. *Am J Occup Ther.* 2005;59:129-38.
3. PEDI, norsk versjon av Pediatric Evaluation of Disability Inventory er tilgjengelig fra www.sunnaas.no
4. Valvano J. Activity-focused motor interventions for children with neurological conditions. *Phys Occup Ther Pediatr.* 2004;24(1-2):79-107.

8. Sosiale ferdigheter og deltakelse

Oppgaver for HABU:

- Emosjonell utvikling og gjenkjenning av emosjoner og ansiktsuttrykk bør være tema i gruppesamling for foreldre til barn i førskolealder, i tillegg til andre utfordringer knyttet til sosial fungering og deltakelse på ulike arenaer.
- Samhandling og vennskap bør være tema i gruppesamling for foreldre og barn/ungdom ved 10-12 år og 16-18 år.

Beskrivelse

Personer med Down syndrom oppfattes gjerne som sosiale og utadvendte. Studier om sosiale ferdigheter viser et mer variert bilde, med til dels motstridende funn. De beskrives i noen studier som å ha relativt sett bedre ferdigheter med tanke på sosial fungering (1). Andre studier finner at mange kan ha utilstrekkelige sosiale strategier og mulige vanskeligheter på viktige kjerneområder i relasjonell fungering (2-3).

Også når det gjelder tolkning av emosjoner ses motsetninger i funn. En studie finner en lignende utvikling som hos andre barn med samme mentale alder (4). Andre studier finner at de kan ha vansker med å gjenkjenne emosjoner (5). Dette nyanseres i en annen studie, hvor noen emosjoner, («lykke», «tristhet» og «sinne») beskrives å samsvare med barn med typisk utvikling, mens emosjonene «frykt» og «avsky» og «overraskelse» skiller seg ut med lite gjenkjenning (6).

Det kan synes som at de kan ha vansker med å tolke andres intensjoner, noe som anses som en nødvendig forutsetning for utviklingen av «Theory of Mind», (å forstå at andre mennesker tenker ut fra hvordan de selv opplever situasjonen) (7).

Det er funnet at barn med Down syndrom har mindre utviklede vennenettverk sammenlignet med barn på lik mental alder (7). Samtidig finner en norsk studie fra 2014 at 14 åringer med Down syndrom er aktive og sosiale på fritiden i motsetning til tidligere studier som har vist at disse barna var mer passive og alene på fritiden (8).

Se også kap. 12 om psykisk helse, blant annet omtalen av økt forekomst av autismespekterforstyrrelser.

Anbefalt oppfølging

Det er viktig med god tilrettelegging for å fremme aktivitet og deltakelse hos barn med Down syndrom i samhandling med jevnaldrende. Lærere og assistenter kan ha behov for kunnskap om hvordan de kan tilrettelegge og støtte barna i interaksjonen med andre (9). En norsk studie beskriver ulike strategier barn bruker for å inkludere sine medelever med Down syndrom (10).

Kunnskapsgrunnlaget på området sosiale fungering er ikke entydig, men sammenholdt med klinisk erfaring anses det likevel som tilstrekkelig underbygget til å anbefale å være ekstra oppmerksom på eventuelle utfordringer som beskrevet over.

Referanser

1. Fidler DJ, Hepburn S, Rogers S. Early learning and adaptive behaviour in toddlers with Down syndrome: evidence for an emerging behavioural phenotype? *Downs Syndr Res Pract.* 2006;9(3):37-44.
2. Van Gameraen-Oosterom HB, Fekkes M, Reijneveld SA, Oudesluys-Murphy AM, Verkerk PH, Van Wouwe JP, Buitendijk SE. Practical and social skills of 16-19-year-olds with Down syndrome: independence still far away. *Res Dev Disabil.* 2013;34(12):4599-607.
3. Wishart JG. Socio-cognitive understanding: a strength or weakness in Down's syndrome? *J Intellect Disabil Res.* 2007;51(12):996-1005.
4. Pochon R, Declercq C. Emotion recognition by children with Down syndrome: a longitudinal study. *J Intellect Dev Disabil.* 2013;38(4):332-43.
5. Williams KR, Wishart JG, Pitcairn TK, Willis DS. Emotion recognition by children with Down syndrome: investigation of specific impairments and error patterns. *Am J Ment Retard.* 2005;110(5):378-92.
6. de Santana CCVP, de Souza WC, Feitosa MAG. Recognition of facial emotional expressions and its correlation with cognitive abilities in children with Down syndrome. *Psychol Neurosci.* 2014;7(2):73-81.
7. Hahn LJ, Fidler DJ, Hepburn SL, Rogers SJ. Early intersubjective skills and the understanding of intentionality in young children with Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2013;34(12):4455-65.
8. Dolva A-S, Kleiven J, Kollstad M. Actual leisure participation of Norwegian adolescents with Down syndrome. *J Intellect Disabil.* 2014;18(2):159-75.
9. Dolva A-S, Gustavsson A, Borell L, Hemmingsson H. Facilitating peer interaction-Support to children with Down syndrome in mainstream schools, *Eur J Spec Needs Educ.* 2011;26(2):201-13.
10. Dolva, A-S, Hemmingsson H, Gustavsson A, Borell L. Children with Down syndrome in mainstream schools: Peer interaction in activities. *Eur J Spec Needs Educ.* 2010;25(3):283-94.

9. Spiseutvikling, ernæring og vekst

Oppgaver for HABU:

- Sørge for at eventuelle utfordringer rundt spising og ernæring blir identifisert og vurdert.
- Sørge for at medisinske årsaker til spise- og ernæringsvansker blir utredet og behandlet.
- Sørge for at barn med omfattende spise- og ernæringsvansker har kontakt med ernæringsfysiolog og tverrfaglig spiseteam.
- Ha kunnskap om munnmotorisk stimulering og kunne formidle kontakt med fagpersoner/instanser som kan følge opp med trening og veiledning.
- Gi informasjon og veiledning til foreldre og andre omsorgspersoner om betydningen av riktig kosthold og fysisk aktivitet for forebygging av overvekt fra barna er små.
- Gi informasjon og veiledning til kommunale samarbeidspartnere om betydningen av riktig kosthold og fysisk aktivitet for forebygging av overvekt.

Informasjon og veiledning kan i tillegg til individuell konsultasjon gjøres gjennom kurs og gruppesamlinger.

Beskrivelse

Spiseutvikling og vekst i spe- og småbarnsalder

Flere ulike faktorer kan påvirke spiseutviklingen hos små barn med Down syndrom. Spiseutviklingen må ses i sammenheng med barnets generelle utvikling, som i varierende grad er forsinket. Enkelte barn med Down syndrom utvikler spisevansker, noe som kan ha betydning for ernæring og vekst.

Det finnes ikke sikre tall på forekomst av spisevansker hos små barn med Down syndrom. Erfaring viser at barn med medisinske tilleggsvansker har størst problemer, for eksempel barn født prematurt eller barn med medfødt hjertefeil. Ca. 40 % av barn med Down syndrom har medfødt hjertefeil av varierende alvorlighetsgrad, som kan gi dårlig matlyst, tretthet og dermed dårligere vektoppgang. Se kapittel 13.6 om hjertesykdom.

Nedsatt muskelspenning (hypotoni) i munn- og ansiktsmuskulatur, nedsatt muskulær koordinering og endrede strukturer i munnhulen forekommer hos barn med Down syndrom. Dette påvirker spising og svelging i tillegg til andre funksjoner som f.eks. pust, sikling og artikulasjon (1-4).

Barn med Down syndrom kan ha smal gane og ulike typer bittavvik, for eksempel underbitt. Tungen kan virke stor i forhold til munnen og kan ligge langt fremme og presse på underleppa. Disse forholdene i munnen kan føre til vansker med tygging og svelging (5-7). Til tross for dette sees minimale spisevansker, med unntak av ved alvorlig komorbiditet, for eksempel hjertefeil (5). Andre forhold med betydning for spising er f.eks. manglende kjevestabilitet og kryssbitt.

Overgang til fast føde kan være vanskelig både på grunn av anatomiske forhold, vansker med koordinering og at de er forsinket i sin spiseutvikling (5;20).

Frembrudd av tenner kommer ofte på et senere tidspunkt og kan være uregelmessig. Det er ikke uvanlig at tannanlegg mangler både for melketenner og varige tenner (7-8).

Hyppige luftveisinfeksjoner kan påvirke matlysten. Det kan være trange forhold i øvre luftveier, for eksempel i nese, øre og svelg, slik at barnet må puste med åpen munn.

Andre forhold som kan ha betydning for spiseutvikling og vekst er cøliaki, gastroøsofageal refluks og obstpasjon. For nærmere beskrivelse og anbefalt oppfølging, se kap. 13.4 om fordøyelse, mage og tarm.

Munnmotorisk stimulering

Munnmotorisk funksjon har betydning for hvordan barnet spiser, snakker, synger og uttaler ord mm. Munnmotorisk stimulering utføres for å påvirke muskelstyrke og koordinasjon av muskulatur i og rundt munnen. Hensikten er å fremme spiseutvikling, forebygge eller redusere sikling og bedre artikuleringen. Erfaring tilsier at barn med Down syndrom har nytte av munnmotorisk stimulering.

Ganeplate er et hjelpemiddel som er ment å trene opp bevegelse og musklens styrke i og omkring munnen. Aktuelle studier indikerer at ganeplateterapi i kombinasjon med orofacial fysioterapi og/eller logopedi viser positiv effekt på munnlukking, oralmotorisk funksjon, ansiktsmimikk og tale, både på kort og lang sikt (1-4 år) (3-4;9). Erfaring fra pårørende og klinikere tilsier at det er utfordrende for foreldre å følge opp bruken av ganeplater, og at det derfor er lite i bruk.

Talk Tools bygger på «Oral Placement Theory» (10) og er treningshjelpemidler som brukes systematisk for å øke muskelstyrke i munnen og bedre munnmotorikk. Det er ikke identifisert vitenskapelige studier som har sett på effekt ved bruk av Talk Tools hos barn med Down syndrom.

Overvekt

Barn og unge med Down syndrom er i risiko for å utvikle overvekt. En norsk studie om vekst i den generelle populasjonen 0-18 år (11) og data fra en svensk studie viser at spesielt jenter med Down syndrom fra 16 års alder har en tendens til å være overvektig i forhold til jenter i samme alder i den generelle populasjonen (12). I Sverige beskrives hver tredje ungdom med Down syndrom som overvektig ved 18 års alder (13).

En stor hollandsk studie (1600 deltakere) viser at forekomst av overvekt hos barn med Down syndrom er dobbelt så stor som hos andre barn, og at økningen av overvekt i aldersgruppen 2-6 år er påfallende. Fra tidlig ungdomsalder sees en ny økning i utvikling av overvekt (14).

Den høye forekomsten av overvekt har sannsynligvis sammenheng med lavt stoffskifte, hypotoni, inaktivitet og uheldige matvaner (13).

Det er ikke påvist høyere risiko for metabolsk syndrom, Diabetes Mellitus type 2 eller vaskulær sykdom hos personer med Down syndrom(15-16).

Regelmessig fysisk trening og aktivitet har en god effekt på vekt. Informasjon og opplæring av foreldre er et viktig tiltak. I familier hvor foreldre og søsken er aktive, er også barn og unge med Down syndrom generelt mer fysisk aktive (17-18).

Anbefalt oppfølging

Spising og ernæring er tema som bør gis oppmerksomhet fra helsetjenesten fra fødselen av for å fange opp de barna som utvikler spisevansker, ha fokus på gode spisevaner og etter hvert forebygging av overvekt.

For barn som utvikler omfattende spisevansker, bør utredning og oppfølging ha en tverrfaglig tilnærming, og foreldre kan ha behov for veiledning (8). Det er viktig at medisinske tilstander som har betydning for spising og vekst blir utredet og behandlet. Se kapittel 13 om ulike medisinske og nevrologiske tema.

Amming anbefales dersom det er mulig, spesielt med tanke på at barn med Down syndrom kan ha nedsatt immunforsvar. Ammehjelp bør tilbys ved behov.

Nasjonale anbefalinger for spedbarnsernæring bør følges (19).

Matkonsistens må tilpasses barnets utviklingsnivå. Her er det viktig å tenke utviklingsnivå og ikke kronologisk alder (5;20).

Oppfølging av tannhelse er viktig også med tanke på spiseutviklingen, se kap. 13.14 om tannhelse.

Erfaring tilsier at barn med Down syndrom har nytte av munnmotorisk stimulering. Det er vitenskapelig støtte for at bruk av ganeplate har effekt, men behandlingen kan være vanskelig å gjennomføre i praksis. Når det gjelder andre metoder for munnmotorisk stimulering er det ikke vitenskapelige holdepunkter for å anbefale enkelte metoder foran andre.

Enkelte barn med Down syndrom får i tidlig alder ikke nok mat ved å spise, og trenger medisinsk hjelp til å få i seg nok ernæring. Mest vanlig er innleggelse av nesesonde. Nasal sonde anbefales ikke over lengre tid, da det er plagsomt for barnet og kan få konsekvenser for senere spiseutvikling. Dersom ikke spising kommer i gang kan det være aktuelt med innleggelse av Percutan endoskopisk gastrostomi (PEG). Bruk av PEG er ofte knyttet til at barnet har en hjertefeil eller en annen medisinsk tilstand i tillegg til Down syndrom (5).

Småbarn som har vært hovedernært via sonde over lengre tid, mister selvregulering av sult og metthet. For å øve opp denne reguleringen er det viktig at sondemåltider og måltider i munnen er samkjørt i en måltidsplan (20).

Bruk av flaske, smokk eller sutting på finger etter 2 år kan forsterke muligheten for åpent bitt, kryss bitt, passiv tunge osv. og bør derfor unngås (7).

Alle barn med Down syndrom bør følges med veiing og måling ved helsestasjonen i tråd med nasjonale retningslinjer (21). I tillegg til de vanlige vekstkurvene bør det brukes egne

vekstkurver for barn med Down syndrom da de er kortere av vekst enn den generelle populasjonen (12). Det anbefales også at man bruker egne BMI kurver (12), særlig for ungdom med Down syndrom.

Det er ikke støtte i litteraturen for bruk av veksthormon og det anbefales derfor ikke.

Det anbefales oppfølging hos helsesøster og eventuelt ernæringsfysiolog med tanke på kostveiledning og forebygging av overvekt fra småbarnsalder. Helsedirektoratets kostråd bør brukes i veiledningen til foreldre og andre nærpersoner (22).

Det bør oppfordres til vektkontroll, sunn ernæring og fysisk aktivitet. Se kapittel 6 om motorikk og fysisk aktivitet.

Nasjonal retningslinje for forebygging, utredning og behandling av overvekt og fedme hos barn og unge (23) gir anbefalinger som også er aktuelle for barn og unge med Down syndrom.

Referanser

1. Mizunon K, Ueda A. Development of sucking behavior. *Pædiatr*. 2001;90:1384-88.
2. Bhagyalakshmi G, Renukarya AJ, Rajangam S. Metric analysis of the hard palate in children with Down syndrome: a comparative study. *Downs Syndr Res Pract*. 2007;12(1):55-9.
3. Carlstedt K, Henningsson G, Dahllof G. A longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome. Effects on oral motor function. *Journal of Disability and Oral Health*. 2007;8(1):13-9.
4. Chad L. Critical review: What are the effects of palatal plate therapy on orofacial features and speech in children with Down syndrome? University of Western Ontario: School of Communication Sciences and Disorders. 2013.
5. Cooper-Brown L, Copeland S, Dailey S, Downey D, Petersen MC, Stimson C, Van Dyke DC. Feeding and Swallowing Dysfunction in Genetic Syndrome. *Dev Disabil Res Rev*. 2008;14(2):147-57.
6. Margaret SR, Collins AL, Roberts S, Kyle R, Smith S, Eaton-Evans J. Eating behavior and food choices in children with Down Syndrome, autistic spectrum disorder or cri du chat syndrome groups sibling. *J Learn Disabil*. 2004;8(4):331-50.
7. Oliveira AC, Pordeus IA, Torres CS, Martins MT, Paiva SM. Feeding and nonnutritive sucking habits and prevalence of open bite and crossbite in children/adolescents with Down syndrome. *Angle Orthod*. 2010;80(4).
8. Lewis E, Kritzinger A. Parental experiences of feeding problems in their infants with Downs syndrome. *Downs Syndr Res Pract*. 2004;9(2):45-52.
9. Backmann B, Grever-Sjølander AC, Bengtsson K, Persson J, Johansson I. Children with Down Syndrome: oral development and morphology after use of palatal plates between 6 and 48 months of age. *Int J Paediatr Dent*. 2007;17:19-28.
10. Johnson SR. Oral placement theory for speech clarity and feeding. Charleston 2009:Talk Tools.
11. Juliusson PB, Roelants M, Nordal E, Furevik L, Eide GE, Moster D et al. Growth references for 0-19 year-old Norwegian children for length/height, weight, body mass index and head circumference. *Ann Hum Biol*. 2013;40:220-7.
12. Myrelid A, Gustafsson J, Ollars B, Anneren G. Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. *Arch Dis Child*. 2002;87:97-103.
13. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
14. van Gasteren-Oosterom HB, van Dommelen P, Schonbeck Y, Oudesluys-Murphy AM, van Wouwe JP, Buitendijk SE. Prevalence of overweight in Dutch Children with Down Syndrome. *Pediatrics*. 2012;130(6):1520-6.
15. Coppus AM, Evenhuis HM, Verberne GJ, Visser FE, Oostra BA, Eikelenboom P, et al. Survival in elderly persons with Down syndrome. *J Am Geriatr Soc*. 2008;56:2311-16.

16. de Winter CF, Bastiaanse LP, Hilgenkamp TI, Evenhuis HM, Echteld MA. Cardiovascular risk factors (diabetes, hypertension, hypercholesterolemia and metabolic syndrome) in older people with intellectual disability: results of the HA-ID study. *Res Dev Disabil.* 2012;33:1722-31.
17. Cutin C, Bandini LG, Must A, Gleason J, Lividini K, Phillips S, mfl. Parent Support Improves Weight Loss in Adolescents and Young Adults with Downs Syndrome. *J Pediatr.* 2013;163(5).
18. Bull MJ, Committee on G. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics.* 2011;128:393-406.
19. Helsedirektoratet 2010. Nasjonal retningslinje for spedbarnsernæring, IS-1019, tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no.
20. Birketvedt K, Schiørbeck H. Fra ernæring gjennom sonde til spising, tilgjengelig fra www.oslo-universitetssykehus.no
21. Helsedirektoratet 2010. Nasjonal retningslinje for veiing og måling i helsestasjon- og skolehelsetjenesten, IS-1736 tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no
22. Helsedirektoratet. Kostråd tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no
23. Helsedirektoratet 2010. Nasjonal retningslinje for forebygging, utredning og behandling av overvekt og fedme hos barn og unge, IS-1734 tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no

10. Renslighet/kontinens

Oppgaver for HABU:

- Sørge for at eventuelle medisinske årsaker til inkontinens er utredet og behandlet.
- Gi informasjon til foreldre i forbindelse med enkeltkonsultasjoner og/eller i gruppesamlinger om forventet utvikling og virksomme tiltak for å oppnå continens hos barnet.
- Bidra til at kommunen har nødvendig kompetanse til å gjennomføre intensiv renslighetstrening på en trygg måte.

Beskrivelse

Å kunne bruke toalettet er en ferdighet som er viktig i dagliglivet, og har betydning for livskvaliteten. Barn med Down syndrom er senere enn den generelle populasjonen til å utvikle continens for urin og avføring (1-2). En norsk undersøkelse som omfattet 43 barn, viste at mer enn 75 % av norske 5-åringer med Down syndrom fremdeles brukte bleie (3).

En studie viser at foreldre til barn med Down syndrom er bekymret for at bruk av bleier ved skolestart kan føre til stigmatisering (3). Samtidig tilsier klinisk erfaring at de fleste med Down syndrom blir renslige rundt skolealder. Selv om barnet er blitt renslig vil mange barn med Down syndrom trenge en påminning i flere år for å holde dette ved like.

Obstipasjon er erfaringsvis et hyppig problem hos barn med Down syndrom, men det mangler gode forekomsttall. Det er viktig å være observant på dette fra tidlig alder. Barn med Down syndrom har også økt forekomst av misdannelser i nyre og urinveier (4).

Anbefalt oppfølging

Utredning/kartlegging

I forkant av renslighetstrening må det gjøres en grundig kartlegging av barnets urin- og avføringsmønster. En må også forsikre seg om at det ikke er noen medisinske hindringer og at barnet ikke er obstipert eller har urinveisinfeksjon (5).

For symptomer på avvik i urinveier, mage og tarm og anbefalt behandling, se kapittel 13.4 og 13.11 for nærmere omtale.

Behandling, trening og stimulering

Når det gjelder oppfølging av manglende toalettferdigheter, har vi ikke funnet forskning som særskilt omhandler barn med Down syndrom, og det anbefales derfor oppfølging tilsvarende det andre barn med utviklingshemming får.

Intensiv strukturert toalettrening anbefales for alle barn med psykisk utviklingshemming (6). Suksess med toalettrening er knyttet til det motoriske og kognitive utviklingsnivået til det enkelte barnet (5). Graden av psykisk utviklingshemming er av større betydning enn graden av fysisk funksjonsnedsettelse. Det at barnet har forståelse for og kjenner målet for treningen øker motivasjonen. For en del barn er det viktig å bruke systematisk forsterkning som motivasjon for å bli renslig. Forsterkning avvikes gradvis når barnet får større grad av mestring (5).

Det er viktig med faste dorutiner som følges av alle som er involvert i treningen. De involverte må være kjent med målene, fremgangsmåten og forsterkningssystemet. Intensiv renslighetstrening er tidskrevende og i denne periodene bør andre aktiviteter «stå på vent». Det er viktig at barnet ikke opplever stress og for høye krav fra omgivelsene, da dette ofte får negative konsekvenser f.eks. nederlagsfølelse og at barnet får vegring mot å gå på do (5).

Referanser

1. Dolva A-S, Lilja M, Hemmingsson H. Functional Performance Characteristics associated with Postponing Elementary School Entry Among Children with Down Syndrome. *Am J Occup Ther.* 2007;61:414-20.
2. Newton RW, Puri S, Marder L. (eds.) *Down syndrome - Current Perspectives.* London 2015: Mac Keith Press.
3. Dolva A-S, Coster W, Lilja M. Functional Performance in Children With Down Syndrome. *Am J Occup Ther.* 2004;58:621-9.
4. Kupferman JC, Druschel CM, Kupchik GS. Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with Down syndrome. *Pediatrics.* 2009;124:615-21.
5. Ahlberg K, Donlau M, Ekstam B, Mannberg J, Michalek E, Tibbelin G, et al. Inkontinens vid utvecklingsstörning. Föreningen Sveriges Habiliteringschefer. 2009.
6. Klassen TP, Kiddoo D, Lang ME, Friesen C, Russell K, Spooner Cet al. The effectiveness of different methods of toilet training for bowel and bladder control. *Evid Rep Technol Assess.* 2006;147:1-57.

11. Pubertet og seksualitet

Oppgaver for HABU:

- Pubertet, seksualitet og identitet er tema som bør tas opp i gruppesamlinger for foreldre og ungdom.
- Gjennomføre utredning og oppfølging ved omfattende vansker, jamfør gjeldende prioriteringsveileder (1).
- Ha rutiner for håndtering av mistanke om seksuelle overgrep.

Beskrivelse

Pubertet og seksualitet er tema som både henger sammen og må ses hver for seg. De presenteres her sammen, på bakgrunn av den etablerte praksis for oppfølging i habiliteringsavdelingene. Denne synes langt på vei å være basert på konsensus, og understøttes av forskning på enkelte områder. Det er utviklet egne program, temahefter og kurs innenfor temaområdet psykisk utviklingshemming, pubertet og seksualitet.

Helsedirektoratet har gitt støtte til et nasjonalt nettverk for fagpersoner som jobber spesielt med disse temaområdene og som har lang erfaring i oppfølging av personer med psykisk utviklingshemming. Se også kapittel 13.3. om fertilitet, gynekologi og prevensjon.

Mennesker med Down syndrom skiller seg ikke fra andre når det gjelder følelser i forhold til seksualitet. Det er behov for tilpassede intervensjoner for å understøtte best mulig sosial fungering. Pubertetsutviklingen er normal, det beskrives at de fleste er tilfredse med eget kroppsbilde og har vanlige fremtidsperspektiver når det gjelder jobb, å finne partner og ha et normalt voksenliv (2).

Det ligger til skoleverket (læreplan for 8.-10.trinn) og skolehelsetjenesten (fra 0-20 år) å drive opplæring og veiledning når det gjelder seksualitet og prevensjon (3-4).

Det er i arbeidet med retningslinjen ikke gjennomført systematiske søk på dette tema, da man anser det tilstrekkelig å henvise til det nasjonale nettverket for seksualitet og samliv for funksjonshemmede (NFSS). På nettsiden til nettverket finnes blant annet informasjon og forslag til opplæringsmateriell som er tilpasset ungdom med utviklingshemming, og informasjon om utviklingshemming og seksuelle overgrep (5).

Referanser

1. Helsedirektoratet (2015). Prioriteringsveileder-habilitering av barn og unge i spesialisthelsetjenesten, tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no
2. Bononi BM, Sant'Anna MJ, de Oliveira AC, Renattini TS, Pinto CF, Passarelli ML, et.al. Sexuality and persons with Down syndrome. A study from Brazil. *Int J Adolesc Med Health*. 2009;21(3):319-26.
3. Kunnskapsdepartementet (2013). Læreplan i naturfag, fastsatt som forskrift 20.6.2013, tilgjengelig fra www.regjeringen.no
4. Helsedirektoratet (2003). Veileder for kommunens helsefremmende og forebyggende arbeid og helsestasjons- og skolehelsetjenesten, veileder til forskrift av 3.april 2003, Nr. 450, tilgjengelig fra www.helsedirektoratet.no
5. NFSS (nettverk funksjonshemmede, seksualitet og samliv), informasjon og opplæringsmateriell tilgjengelig fra www.nfss.no

12. Psykisk helse

Psykiske lidelser, atferdsvansker, utviklingsforstyrrelser, temperament og personlighet

Oppgaver for HABU:

- Se etter tegn til autismespekterforstyrrelser og ADHD i forbindelse med vurdering av samspill, kommunikasjon og lek i førskolealder og ved utredning av kognisjon ved 5-6 års alder. Sørg for utredning ved mistanke om noen av disse tilstandene.
- Sørg for diagnostisk utredning av psykiske vansker ved behov. Ansvarsforhold mellom habiliteringstjenesten og psykisk helsevern for barn og unge må avklares lokalt, med utgangspunkt i gjeldende prioriteringsveiledere.
- Kartlegge funksjonsnivå slik at krav og forventninger samsvarer med forutsetninger hos den enkelte.
- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om det enkelte barns funksjonsnivå, tilretteleggingsbehov, prognose, og hva som gir økt sårbarhet for psykiske tilleggsvansker.
- Eventuell medikamentell behandling bør igangsettes og følges opp av spesialist i habiliteringstjenesten eller i psykisk helsevern for barn og unge.
- Psykoterapeutiske tiltak eller samtalebehandling kan være aktuelt. Ansvarsforhold mellom habiliteringstjenesten og psykisk helsevern for barn og unge må avklares lokalt ved det enkelte helseforetak.
- Veilede kommunen ved behov etter gjeldende prioriteringsveileder.

Beskrivelse

Psykiske lidelser, atferdsforstyrrelser og utviklingsforstyrrelser som autismespekterforstyrrelser (ASD) inngår i samme kapittel i diagnosemanualen til ICD-10 (kap F), og er derfor samlet her, til tross for sannsynlig ulik bakgrunn og årsaker.

Når det settes mer enn en diagnose fra kapittel F, brukes ofte begrepet «psykiatrisk komorbiditet» (dobbel eller flere diagnoser). I litteraturen omtales «diagnostisk overskygging» når komorbide tilstander blir underdiagnostisert i skyggen av en kjent grunnlidelse (1), som for eksempel at diagnostiserbare symptomer på ADHD, ASD og / eller psykiske lidelser vektlegges mindre hos personer med Down syndrom og utviklingshemming. Diagnostisk overskygging kan medføre at psykiske tilleggslidelser ikke blir diagnostisert, og at man dermed ikke får nødvendig forståelse av personens vansker og behov for tiltak.

I dette kapittel er det også naturlig kort å omtale temperament og personlighet, som hos personer med Down syndrom kan ha visse fellestrekk.

En vanlig oppfatning av barn og unge med Down syndrom er at de er fornøyde, veltilpassede, omgjengelige og sosiale. I litteraturen fremkommer det at en del barn og unge med Down syndrom fremviser atferd som beskrives som trass, ulydighet, opposisjon, impulsivitet, sosial tilbaketrekning, rigiditet og annet (1-2). Slike væremåter kan medføre vansker både for den det gjelder, for foreldre i oppdragelse, og for læring og utvikling generelt.

Forekomst

Forekomst av utviklingsforstyrrelser, psykiske vansker og atferdsforstyrrelser hos personer med Down syndrom varierer i ulike kilder. Samlet sett har mennesker med Down syndrom høyere forekomst av ulike psykiske tilleggsvansker enn typisk utviklede barn, men lavere enn ved andre genetiske syndromer eller ved utviklingshemming av annen eller ikke kjent årsak (1-2).

En oversiktsartikkel angir en psykiatrisk komorbiditet på 18 – 38 % (3). I en nyere hollandsk studie fant man en fordoblet forekomst av psykiske vansker, særlig sosiale vansker. Vanskene var størst hos gutter og økte med grad av utviklingshemming (4).

I barnealder beskrives hyperaktivitetsforstyrrelse/ADHD, atferdsforstyrrelser (spesielt opposisjonsforstyrrelse), ASD og stereotyp bevegelsesforstyrrelse som hyppigst. Etter puberteten er det vanligst med tilbaketrekning, angst og somatisering, samt depresjon, tvangslidelse og psykoselignende tilstander (5).

Barn som tidlig utvikler repetitiv atferd og spesielle interesser som varer over tid, beskrives å ha et svakere funksjonsnivå når de blir eldre (6).

Psykiske vansker og atferdsvansker

I en finsk populasjonsstudie (7) med stor aldersspredning (0-66 år), angis "mentale helseproblemer" (depresjon, angst) hos vel 80 %. Atferdsproblemer (aggresjon, irritabilitet) ble beskrevet hos 66 %, men med stor variasjon i alvorlighetsgrad. Atferdsproblemer var hyppigst forekommende hos menn. Opposisjonsforstyrrelser angis hos 10-15 % (1).

Autismespekterforstyrrelser (ASD)

Data for forekomst av ASD varierer mye. Eldre undersøkelser angir 1-2 % (1). «Medicinsk vårdprogram» fra Sverige (8) angir en forekomst av ASD på 5-10 %. Nyere undersøkelser finner svært høy forekomst, henholdsvis 16,5 % av mulig ASD og 37,7 % med vansker innen autismespekteret (9). Bruk av utvalg og diagnosegrunnlag varierer og kan være bakgrunn for slike store forskjeller. En forekomst på 5-10 % synes å være et relativt omforent anslag. Generelt settes autismediagnoser senere hos barn med Down syndrom, enn hos andre med idiopatisk autisme (uten kjent grunntilstand).

ADHD

Forekomst av ADHD (oppmerksomhets- og hyperaktivitetsforstyrrelse) hos personer med Down syndrom angis til 6-8 % (1). Ved kombinasjon av hyperaktivitet og stereotyp atferd finnes for øvrig en egen diagnose som kun skal brukes for utviklingshemmede (IQ<50): *F84.4 Forstyrrelse med overaktivitet forbundet med psykisk utviklingshemning og bevegelsesstereotypier*. Diagnosen er imidlertid dårligere definert og avgrenset enn andre diagnoser.

Risikofaktorer for utvikling av psykiske vansker

Grad av utviklingshemming og atferdsmessig fenotyp

Risiko for ASD er høyere ved alvorlig til dyp utviklingshemming, sammenlignet med lett til moderat utviklingshemming. Tilsvarende er psykiske vansker og/eller atferdsvansker forbundet med økende grad av utviklingshemming og store språkvansker, spesielt de som ikke utvikler talespråk. Individuelle forhold slik som temperament (trass, engstelse) og

kognitiv stil (eks rigiditet, impulsivitet) kan også ha betydning (3).

Kjønn og alder

Atferdsvansker forekommer hyppigst hos gutter og menn (7). Gutter og menn med Down syndrom har som gruppe lavere intellektuelt funksjonsnivå enn jenter og kvinner, og derved indirekte større risiko for å utvikle psykiske vansker. Som ved ASD for øvrig, er det høyest forekomst hos gutter og menn (10). Dette kan tilsa at kvinner, især de som fungerer best kognitivt og på andre områder, har best prognose, i hvert fall gjennom barndom og tidlig ungdomsalder.

Det er sannsynligvis en økende forekomst av psykiske vansker med økende alder, og spesielt bør man være oppmerksom ved overganger i livet. Type psykiske vansker ser ut til å endre seg over tid (5).

Medisinske forhold

Medisinske forhold som vurderes som risikofaktorer er epilepsi, refluks, syn- og hørselssvikt, søvnforstyrrelser, obstruktiv søvnapne, smerter, hypo- eller hypertyreodisme og hyppige sykehusinnleggelse (3). Årsakssammenhengen er ikke entydig dokumentert.

Autismespekterforstyrrelser er assosiert med overhyppighet av epilepsi, spesielt infantile spasmer og myoklonier (11).

Sosiale forhold

Det beskrives at familiens væremåte overfor barnet, for eksempel rigiditet, grenseløshet, engstelse, samt stressende eller dysfunksjonelle forhold er en risikofaktor (3).

Anbefalt oppfølging

Utredning

Den økte forekomsten av psykiske tilleggsvansker hos barn og unge med Down syndrom, tilsier at man bør være spesielt oppmerksom på dette. Tegn til ADHD eller ASD bør fanges opp i førskolealder, med påfølgende utredning når det er nødvendig.

Ved mistanke bør vanlige utredningshjelpemidler brukes (screeningskjemaer, diagnostiske verktøy, kliniske intervjuer).

Bruk av screeningskjemaer og tolkning av resultater, forutsetter erfaring og kunnskap både med skjemaene og med målgruppen. Diagnoser skal ikke settes på grunnlag av screeningskjemaer, men være veiledende for når det er behov for grundigere utredning. For øvrig vil foreldres bekymring, formidlet i konsultasjoner med helsepersonell eller andre, gi grunnlag for å vurdere behov for ytterligere utredning.

Ved utredning av psykiske tilleggsvansker bør det så langt som mulig brukes anerkjente diagnostiske hjelpemidler.

For utredning av ASD vises det til retningslinje utgitt av Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi Helse Sør-Øst (12).

For utredning, behandling og oppfølging av ADHD vises det til nasjonal retningslinje (13).

Det er nødvendig å ta hensyn til utviklingsnivå og grad av utviklingshemming når formelle diagnoser vurderes. Diagnoser skal settes etter en bred utredning og en samlet klinisk vurdering der ulike funn vurderes opp mot hverandre.

Ved utredning i spesialisthelsetjenesten vises det til gjeldende prioriteringsveiledere for habilitering av barn og unge og for psykisk helsevern for barn og unge, utgitt av Helsedirektoratet (14-15). Ansvarsforhold og samarbeid bør avklares lokalt for å sikre et godt og likeverdig tilbud.

Medisinsk behandling

Medisinske problemer som kan være årsak til psykiske vansker, må utredes og behandles før andre tiltak vurderes.

Når det gjelder medikamentell behandling av psykiske lidelser, er det få spesifikke behandlingsanbefalinger, hvilket tilsier at behandling av barn og unge med Down syndrom i hovedsak skal følge vanlig praksis. En amerikansk retningslinje om helseoppfølging av barn med Down syndrom, anbefaler henvisning til spesialist for eventuell medikamentell behandling, fordi mennesker med Down syndrom kan være mer sensitive overfor visse medikamenter (16).

Psykologisk behandling

Det er ingen litteratur som spesifikt omhandler psykologisk behandling av mennesker med Down syndrom, slik at erfaring fra individuell psykoterapi, især modifisert kognitiv behandling, til mennesker med psykisk utviklingshemming bør vurderes brukt. Psykoedukasjon, spesielt rettet mot foresatte, kan også være aktuelt. Se også kapittel 3 om foreldrestøtte.

Veiledning og opplæring til foreldre

Se kapittel 3 om foreldrestøtte.

Tilrettelegging av miljø og tilpasning av krav

Det finnes få konkrete anbefalinger spesifikt for Down syndrom. Det er derfor naturlig å trekke veksler på generelle råd og anbefalinger for barn og unge med utviklingshemming. Det er sannsynlig at for høye krav og forventninger (kognitiv overbelastning) kan føre til både internaliserende (angst, depresjon) og eksternaliserende vansker (utfordrende atferd). Erfaring viser at realistiske forventninger, basert på grundige utredninger og kartlegginger, kan redusere problemene. Videre bør det legges vekt på å kompensere for mer spesifikke vansker, for eksempel tale- og språkvansker. I den forbindelse er opplæring i alternativ kommunikasjon viktig, for eksempel i form av tegnspråk eller billedbaserte hjelpemidler. For øvrig vil også det å vektlegge ressurser og sterke sider, gi grunnlag for opplevelse av mestring og derved forebygge utvikling av problemer.

Autismeenheten (som nå er en del av Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier/NevSom) har gitt ut en rapport om barn og unge med Down syndrom og autisme (17). De koordinerer nå en internasjonal studie som

har som mål å finne tiltak og tilrettelegging som vil bidra til en bedre hverdag for personer med Down syndrom og ASD. Våren 2016 startet et arbeid med en veileder som har fokus på gode tiltak for personer med denne dobbeltdiagnosen. For mer informasjon, ta kontakt med NevSom.

Referanser

1. Dykens EM. Psychiatric and behavioral disorders in persons with Down Syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(3):272-8.
2. Siegel MS, Smith WE. Psychiatric features in children with genetic syndromes: toward functional phenotypes. *Pediatr Clin North Am.* 2011;58(4):833-64.
3. Capone G, Goyal P, Ares W, Lannigan E. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2006;15;142C(3):158-72.
4. van Gasteren-Oosterom HB, Fekkes M, van Wouwe JP, Detmar SB, Oudesluys-Murphy AM. Problem behavior of individuals with Down syndrome in a nationwide cohort assessed in late adolescence. *Journal of Pediatrics.* 2013;163(5):1396-401.
5. Visootsak J, Sherman S. Neuropsychiatric and behavioral aspects of trisomy 21. *Curr Psychiatry Rep.* 2007;9(2):135-40.
6. Evans DW, Kleinpeter FL, Slane MM, Boomer K B. Adaptive and maladaptive correlates of repetitive behavior and restricted interests in persons with Down syndrome and developmentally-matched typical children: A two year longitudinal sequential design. *PLoS ONE.* 2014;9(4).ArtID e93951.
7. Maatta T, Tervo-Maatta T, Taanila A, Kaski M, Livanainen M. Mental health, behaviour and intellectual abilities of people with Down Syndrome. *Downs Syndr Res Pract.* 2006;11(1):37-43.
8. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl. Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år. *Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.*
9. Warner G, Moss J, Smith P, Howlin P. Autism Characteristics and Behavioral Disturbances in (ca) 500 Children with Down's syndrome in England and Wales. *Autism Res.* 2014;7:433-41.
10. Capone GT, Grados MA, Kaufmann WE, Bernad-Ripoll S, Jewell A. Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder: characterization using the aberrant behavior checklist. *Am J Med Genet A.* 2005;134(4):373-80.
11. Lott IT, Dierssen M. Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down syndrome. *Lancet Neurol.* 2010;9(6):623-33.
12. Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, Tourette og narkolepsi. Regional retningslinje for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelser, tilgjengelig på www.oslo-universitetssykehus.no
13. Helsedirektoratet 2016. Nasjonal retningslinje for utredning, behandling og oppfølging av ADHD (IS-2062).
14. Helsedirektoratet. Prioriteringsveileder – psykisk helsevern for barn og unge, tilgjengelig på www.helsdirektoratet.no
15. Helsedirektoratet. Prioriteringsveileder – habilitering av barn og unge i spesialisthelsetjenesten, tilgjengelig på www.helsdirektoratet.no
16. American Academy of Pediatrics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics.* 2011;128(2):393-406.
17. Storvik S, Nærland T, Martinsen H, Wigaard O. Barn og unge med Down syndrom og autisme. Behovet for spesielle tilbud og tiltak. Rapport Nr. 1- 2011. Autisemeenheten, Nasjonal kompetanseenhet for autisme.

13. Medisinske og neurologiske tema

Innledning

Barn og unge med Down syndrom har økt forekomst av ulike medisinske og neurologiske tilstander, og det er viktig at deres omsorgspersoner og helsepersonell har kjennskap til disse tilstandene og hvilken oppfølging som anbefales. Dette kapittelet oppsummerer evidens rundt de ulike tilstandene, og gir anbefalinger for oppfølging. Kapittelet er skrevet for helsepersonell som har et oppfølgingsansvar, både i primær- og spesialisthelsetjenesten med særlig vekt på anbefalt oppfølging i habiliteringstjenesten for barn og unge (HABU). Fastlegen og helsestasjonen utgjør den viktigste kommunale helsetjenesten også for barn og unge med Down syndrom.

Ved anbefalte årlige kontroller hos fastlegen ligger ansvaret for å bestille legetime hovedsakelig hos foreldrene, men det anbefales at fastlegen sender innkalling til de årlige kontrollene.

13.1. Atlantoaxial instabilitet

Oppgaver for HABU

- Informere foreldre og kommunale samarbeidsparter om forekomst og symptomer på instabilitet i nakke.
- Være oppmerksomme på symptomer i forbindelse med medisinsk/neurologisk undersøkelse og henvise videre til utredning og behandling ved behov.

Beskrivelse

Hos 10-40 % av barn med Down syndrom kan det påvises en grad av instabilitet mellom de to øverste nakkevirvlene (atlantoaxial instabilitet) (1). 1-3 % av disse barna vil utvikle symptomer av neurologisk art med smerter og ulike symptomer på ryggmargskompresjon. (2-3).

Symptomer på ryggmargskompresjon kan være nakkesmerter, utvikling av torticollis (feilstilling i nakken), inkontinens for urin og/eller avføring, gangproblemer, hyperrefleksi i armer og ben, og problemer med håndbevegelser (3-4).

Det er ikke påvist at instabilitet uten symptomer fra nakken utgjør en risikofaktor for utvikling av symptomatisk instabilitet for barn og unge som er aktive i sport (1;5).

Barn med tidligere negative røntgenbilder kan utvikle atlantoaxial instabilitet (AI) senere i livet (6).

Anbefalt oppfølging

Det er ikke grunnlag for å anbefale at alle barn med Down syndrom skal undersøkes for AI med røntgenbilder (7-8). Foreldre bør informeres tidlig om risikoen for å utvikle AI og hvilke symptomer de bør være oppmerksomme på. Ved symptomer på ryggmargskompresjon bør lege oppsøkes. Det bør da tas MR av nakken, og pasienten bør henvises til nevrokirurg.

Generelt bør det utvises forsiktighet ved prosedyrer som kan medføre ryggmargskompresjon, for eksempel anestesi (9). Anestesilege kan i henhold til prosedyrer i egen avdeling henviser til røntgenbilde av nakken for å undersøke for AI preoperativt. Dog har det vist seg at slike bilder ikke er godt reproduserbare (3;9). På grunn av sen modning av beinstrukturer er det antakeligvis ikke relevant å ta røntgensidebilder før barna er minst 3 år (8-9). Det anbefales derfor å foreta en nevrologisk vurdering for mulige symptomer på ryggmargskompresjon før operasjon. Hvis det foreligger nevrologiske symptomer eller hvis det tidligere er blitt påvist instabilitet i nakken, anbefales det MR av nakken før operasjon. Pasienten bør da også henvises til nevrokirurg.

Referanser

1. Cremers MJ, Bol E, de Roos F, van Gijn J. Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability. *Lancet*. 1993;342:511-4.
2. Song D, Maher CO. Spinal disorders associated with skeletal dysplasias and syndromes. *Neurosurg Clin N Am*. 2007;18:499-514.
3. Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. *J Am Acad Orthop Surg*. 2006;14:610-9.
4. Matsunaga S, Imakiire T, Koga H, Ishidou Y, Sasaki H, et al. Occult spinal canal stenosis due to C-1 hypoplasia in children with Down syndrome. *J Neurosurg*. 2007;107:457-9.
5. Committee on Sports Medicine and Fitness. Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. *American Academy of Pediatrics*. 1995;96(1):151-4.
6. Dedlow ER, Siddiqi S, Fillipps DJ, Kelly MN, Nackashi JA, et al. Symptomatic atlantoaxial instability in an adolescent with trisomy 21 (Down's syndrome). *Clin Pediatr (Phila)*. 2013;52:633-8.
7. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
8. Bull MJ, Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2011;128:393-406.
9. Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlantoaxial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006;142C:141-8.

13.2. Epilepsi

Oppgaver for HABU:

- Informere foreldre om økt risiko for epilepsi.
- Oppta grundig anamnese med tanke på epileptiske anfall ved medisinsk/nevrologiske undersøkelser.

Beskrivelse

Omtrent 10 % av barn og unge med Down syndrom utvikler epilepsi (1-4). Av alle som får epileptiske kramper er det angitt at ca. 40 % utvikler epilepsi før 1 års alder og ca. 40 % i 20-30 års alder (3;5). Ca. 1/3 av barn med Down syndrom som utvikler epilepsi får infantile spasmer (4).

Anbefalt oppfølging

Barn og unge med mistanke om epileptiske kramper bør utredes som normalt, og epilepsi hos barn og unge med Down syndrom bør behandles etter generelle retningslinjer avhengig av type epileptiske anfall. Se generell veileder i pediatri (6).

Referanser

1. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myreid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
2. Bull MJ, the Committee on Genetics. Clinical Report-Health Supervision for Children With Down Syndrome. Pediatrics. 2011;128:393-406.
3. Roizen NJ, Patterson D. Down`s syndrome, Lancet. 2003;361:1281-9.
4. Goldberg-Stern H, Strawsburg RH, Patterson B, Hickey F, Bare M, Gadoth N, et al. Seizure frequency and characteristics in Down syndrome. Brain Dev. 2001;23(6):375-8.
5. Ross WT, Olsen M. Care of the Adult Patient with Down Syndrome. Southern Medical Journal 2014;107(11):715-21.
6. Norsk barnelegeforening. Generell veileder i pediatri, tilgjengelig fra www.helsebiblioteket.no

13.3. Fertilitet, gynekologi og prevensjon

Oppgaver for HABU:

- Pubertetsutvikling bør inngå som tema i gruppesamlinger for barn og foreldre når barna er 10-12 år.
- Gynekologiske problemstillinger og informasjon om prevensjon bør inngå som tema ved medisinske konsultasjoner i HABU ved 10-12 år og 15 år. Oppfølging ut over dette bør foregå hos fastlegen, som ved behov henviser til gynekolog.

Beskrivelse

Gutter og jenter med Down syndrom kommer i puberteten med utvikling av sekundære kjønnskarakteristika på samme tid som den generelle barnepopulasjonen (1). Kvinner med Down syndrom kan bli gravide og føde barn, men har nedsatt fertilitet (2-3). Trolig kan 15-30 % av kvinner med Down syndrom bli gravide, og deres risiko for å få et barn med Down syndrom er omtrent 50 % (4-5). Barn av kvinner med Down syndrom synes også å ha økt risiko for andre medfødte misdannelser og utviklingsforstyrrelser (5).

Nesten alle menn med Down syndrom er infertile, trolig på grunn av svekket spermatogenese (utvikling og modning av sædceller), men det er rapportert om sjeldne tilfeller der menn med Down syndrom har fått barn (2;5-6).

Problemer og utfordringer knyttet til menstruasjon (kraftige og langvarige blødninger, uregelmessige blødninger, smerter og hygiene) og humørsvingninger er vanlig hos jenter og kvinner med Down syndrom (7-8). Jenter med psykisk utviklingshemming er like ofte plaget med premenstruelt syndrom og andre menstruasjonsforstyrrelser som den generelle befolkningen, og de har behov for gynekologisk helsehjelp på lik linje med andre jenter (9-11). Jenter og kvinner med psykisk utviklingshemming har ofte store utfordringer med hygiene ved menstruasjonsblødninger, og dette kan være sårt og vanskelig å takle for jenta selv og hennes omsorgspersoner (7).

Anbefalt oppfølging

Fra barna er 9-10 år trenger både barn og foreldre informasjon og kunnskap om pubertetsutvikling for å være best mulig forberedt på utfordringer i puberteten (4;7). Fastlege, skole og helsestasjon er viktige arenaer i tillegg til at habiliteringstjenesten bør ta opp tema i enkeltkonsultasjoner og i gruppesamlinger.

Gutter med Down syndrom

Hos gutter med Down syndrom anbefales det årlig undersøkelse av testiklene fra puberteten, pga. økt risiko for testikkelkreft (7).

Menstruasjonsforstyrrelse

Menstruasjonsforstyrrelser hos jenter med Down syndrom bør ved behov behandles med medikamenter, etter samme retningslinjer som for andre jenter (9). Det er viktig at jenter med betydelige menstruasjonssmerter får smertestillende behandling. Behandling med hormonpreparat bør også vurderes ved menstruasjonsblødninger som er plagsomme eller utfordrende på grunn av hygiene og personlig stell (7;9;11).

Gynekologisk undersøkelse

Jenter og kvinner med Down syndrom bør få gjennomført gynekologisk undersøkelse ved behov (3;9), og gynekologiske sykdommer og problemstillinger skal behandles som hos andre kvinner (9). Gynekologisk undersøkelse kan imidlertid være vanskelig å få utført på grunn av manglende forståelse og samarbeid, og undersøkelsen kan være smertefull og skremmende. Undersøkelsen skal avbrytes dersom jenta/kvinnen ønsker det. Grundig forberedelse og forklaring i forkant med forståelige begrep og gjerne visuelle hjelpemidler er viktig (7;9), og undersøkelsen bør gjøres av en erfaren gynekolog (1). Det kan være behov for å gjøre en gynekologisk undersøkelse i lett narkose (9).

Prevensjonsmidler

Bruk av prevensjonsmidler til ungdom og voksne med psykisk utviklingshemming har vært og er fortsatt, et kontroversielt og utfordrende tema (10). Mange kvinner med Down syndrom er fertile og kan ha behov for et prevensjonsmiddel. En kvinne med Down syndrom som ber en lege eller helsesøster om prevensjon, skal få tilbud om dette på samme måte som alle andre. Type prevensjonsmiddel bør tilpasses ut i fra behov, brukervennlighet og risiko for bivirkninger (11-12).

Til personer med utviklingshemming må evnen til å følge opp bruken av preparatet vurderes. P-piller, mini-piller og p-ring kan være for vanskelig å bruke riktig, og langtidsvirkende preparater (LARC), som hormonspiral eller p-stav, bør av den grunn foretrekkes. P-sprøyte kan gi uheldig vektøkning og redusert bentetthet og bør av den grunn unngås (9;11-12).

Hvis en person ikke ønsker å bruke prevensjon, må det dokumenteres at det ikke foreligger samtykkekompetanse hvis det likevel skal gis (12). For utfyllende informasjon vedrørende prevensjon vises til Statens legemiddelverk; *Anbefalte hormonelle prevensjonsmidler* (13) og NFSS (Norsk nettverk for seksualitet og samliv) sin nettside om prevensjon og sterilisering.

Sterilisering

Dersom en person med utviklingshemming ønsker sterilisering, må dette søkes om til Steriliseringsnemnda i fylket de bor i.

Selv om alle rundt en person med utviklingshemming er enige om at vedkommende mangler forutsetninger for å ta vare på et barn, kan ikke han eller hun bli sterilisert mot sin vilje. Det å ha en psykisk utviklingshemming er ikke i seg selv tilstrekkelig for å få innvilget et

steriliseringsinngrep, og det er ikke lovlig å foreta et steriliseringsinngrep dersom det ikke er gitt informasjon i tråd med kravene i pasient- og brukerrettighetsloven(12;14-15). For utfyllende informasjon vises til Helsedirektoratets veileder til steriliseringsloven (15).

HPV vaksine

Jenter med Down syndrom bør på lik linje med andre få tilbud om HPV (humant papillomavirus) vaksine i 12 års alder, som en del av barnevaksinasjonsprogrammet (omtales på nettsiden til Folkehelseinstituttet).

Referanser

1. van Cleve S, Cannon S, Cohen WI. Clinical Practice Guidelines for Adolescents and Young Adults with Down Syndrome: 12-21 Years. J Pediatr Health Care. 2006;20:198-205.
2. Ostermaier KK. Down syndrome. Clinical features and diagnosis. UpToDate. 2015.
3. Roizen NJ, Patterson D. Down`s syndrome, Lancet 2003;361:1281-9.
4. Bull M, the Committee on Genetics. Clinical Report-Health Supervision for Children With Down Syndrome. Pediatrics. 2011;128:393-406.
5. Ostermaier KK. Down syndrome: Management. UpToDate. 2015.
6. van Cleve S, Cohen WI. Clinical Practice Guidelines for Children with Down Syndrome Form Birth to 12 Years. J Pediatr Health Care. 2006;20:47-54.
7. Ross WT, Olsen M. Care of the Adult Patient with Down Syndrome. Southern Medical Journal. 2014;107(11):715-21.
8. Burke LM, Kalpakjian CZ, Smith YR, Quint EH. Gynecologic Issues of Adolescents with Down Syndrome, Autism and Cerebral Palsy. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2010;23:11-5.
9. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
10. Greenwood NW, Wilkinson J. Sexual and Reproductive Health Care for Women with intellectual Disabilities: A Primary Care Perspective. Int J Family Med. 2013. Article ID 642472.
11. Quint EH. Menstrual and Reproductive Issues in Adolescents With Physical and Developmental Disabilities. Obstet Gynecol. 2014;124(2 Pt 1):367-75.
12. Prevensjon og sterilisering. Tilgjengelig på nettsiden til NFSS, www.nfss.no.
13. Statens legemiddelverk. 2016. Anbefalte hormonelle prevensjonsmidler, tilgjengelig på www.legemiddelverket.no
14. Helse og omsorgsdepartementet. Lov om sterilisering, tilgjengelig på Lovdata.no
15. Helsedirektoratet 2012. Veileder til steriliseringsloven. IS-2024.

13.4. Fordøyelse, mage og tarm

Oppgaver for HABU:

- Kartlegge risiko for cøliaki med blodprøver (HLA DQ2 og DQ8) ved 15 mnd. alder. Informere foreldre om symptomer på cøliaki og anbefale årlig undersøkelse og blodprøver hos fastlege ved økt risiko for cøliaki.
- Være oppmerksom på symptomer på aspirasjon og gastroøsofageal refluks, og henvise til utredning og behandling ved behov.

Beskrivelse

Øsofagusatresi (medfødt lukket spiserør)

Det er økt forekomst av øsofagusatresi (0,81 - 0,9 % av alle nyfødte med Down syndrom versus 0,03-0,16 % av alle nyfødte) (1-2), duodenal atresi (2,4-2,7 % av alle nyfødte barn med

Down syndrom sammenlignet med 0,009 - 0,014 % av alle nyfødte) (2-3) og M. Hirschsprung (0,82 % av 100 nyfødte med Down syndrom sammenlignet med 0,013 % for alle nyfødte) (3).

Cøliaki

Cøliaki har en forekomst på 5-15 % hos personer med Down syndrom (4) sammenlignet med et anslag på ca. 1 % i den generelle befolkningen (5). Symptomer kan være forandring i trivsel, langvarig diare, obstipasjon, uforklarlig anemi og dårlig vektøkning.

Gastrosofageal refluks

Det er gjort eget litteratursøk for gastrosofageal refluks (GØR), men det foreligger ikke nok epidemiologiske data for å kunne beskrive en økt forekomst i populasjonen med Down syndrom. Symptomer på GØR kan være hyppig og surt oppkast, dårlig vektoppgang, oppvåkninger om natten og gjentatte lungebetennelser.

Obstipasjon

Obstipasjon er erfaringsvis et hyppig problem hos barn med Down syndrom, men det mangler gode forekomsttall. Det er viktig å være observant på dette fra tidlig alder. Behandlingen skjer etter gjeldende retningslinjer. Se generell veileder i pediatri (6).

Spiseutvikling, ernæring og vekst blir omtalt i kapittel 9.

Anbefalt oppfølging

Ved dårlig almenntilstand, spiseproblemer eller avføringsproblemer i nyfødtp perioden bør barnet utredes for misdannelser i mage og tarm.

Kartlegging av risiko for å utvikle cøliaki (HLA DQ2 og DQ8) (4) bør skje ved 15 mnd. alder eller tidligere. Hvis et barn med Down syndrom er negativ for disse HLA antigenene, har barnet samme risiko for å få cøliaki som befolkningen ellers og bør kun utredes ved symptomer. Ved påvisning av HLA DQ2 og DQ8 har barnet økt risiko for cøliaki og bør ta årlige blodprøver (endomycium test IgA-antigliadin og IgA anti transglutaminase). Er blodprøvene positive bør barnet utredes videre hos barnelege og/eller gastroenterolog. Diagnose stilles ut fra blodprøver og biopsi.

Ved symptomer på aspirasjon og gastrosofageal refluks bør barn med Down syndrom utredes og behandles som andre barn etter gjeldende retningslinjer. Se generell veileder i pediatri (6).

Ved obstipasjon anbefales det ultralyd av abdomen, med rektal diameter og røntgen oversikt abdomen.

Referanser

1. Bianca S, Bianca M, Ettore G. Oesophageal atresia and Down syndrome. Downs Syndr Res Pract. 2002;8:29-30.
2. Kallen B, Mastroiacovo P, Robert E. Major congenital malformations in Down syndrome. Am J Med Genet. 1996;65:160-6.
3. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth MP. Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. Eur J Med Genet. 2015;58:674-80.
4. Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006;142C:141-8.

5. Trond S. Halstensen, T.A. (2014). Cøliaki er mye vanligere enn du tror. *Indremedisinen.no*, 3.1.2014, lest 16.1.17
6. Norsk barnelegeforening. Generell veileder i pediatri, tilgjengelig fra www.helsebiblioteket.no

13.5. Hjerneslag

Barn med Down syndrom har en høyere risiko for å få hjerneslag enn den generelle barnepopulasjonen, blant annet fordi de oftere har gjennomgått hjertekirurgi og kan ha malformasjoner i hjernekarssystemet (1). Behandling skjer etter vanlige retningslinjer (2).

Referanser

1. Sobey CG, Judkins CP, Sundararajan V, Phan TG, Drummond GR, et al. Risk of Major Cardiovascular Events in People with Down Syndrome. *PLoS One* 10. 2015;e0137093.
2. Norsk barnelegeforening. Akuttveileder i pediatri, tilgjengelig fra www.helsebiblioteket.no

13.6. Hjertesykdom

Oppgaver for HABU:

- Sjekke at ultralyd av hjertet (ekkokardiografi) er utført i nyfødtp perioden.
- Oppta anamnese med tanke på hjertesviktsymptomer, og lytte på hjerte og lunger (auskultere) ved de generelle medisinske/nevrologiske undersøkelsene.
- Henvise til barnekardiologisk utredning ved symptomer forenlig med hjertesykdom.

Beskrivelse

Barn med Down syndrom har betydelig økt risiko for medfødt hjertefeil, ca. 50 % av barna har medfødt hjertefeil (1-4). Atrioventrikulær septumdefekt (AVSD) (ca. 40 %) og ventrikkel septum defekt (VSD) (ca. 30-35 %) er de vanligste hjertefeilene (5-6). Hjertefeilen kan være vanskelig å diagnostisere ved klinisk undersøkelse, og barn som ikke har blitt undersøkt med ultralyd av hjertet (ekkokardiografi) etter fødsel, kan gå i flere år før diagnosen stilles (1-4).

Barn med Down syndrom og AVSD synes å ha økt risiko for tidlig utvikling av irreversibel pulmonal hypertensjon (forhøyet trykk i lungekretsløpet), av og til så tidlig som ved 6 måneders alder (1-4). Puste- og svelgeproblematikk kan skyldes karringer (unormalt forløp av aorta eller pulmonalarterien). Tilstanden kan være umulig å diagnostisere ved ultralyd, og bør utredes med røntgen med kontrast i øsofagus, MR eller CT (1).

Graden av og tidspunkt for eventuell utvikling av hjertesvikt symptomer, avhenger av typen hjertefeil og av den vaskulære motstanden i lungekretsløpet. Takypne, inndragninger, blekhet, avflatet vekturve og tretthet, er symptomer på utvikling av hjertesvikt. Barn som utvikler hjertesvikt skal som regel opereres før 6 måneders alder for å unngå utvikling av pulmonal hypertensjon (1;4). Ved utvikling av irreversibel pulmonal hypertensjon kan ikke barna få kirurgisk behandling av hjertefeilen, og de vil ha kortere leveutsikter (1;4).

Ungdom og voksne med Down syndrom uten kjent hjertesykdom har trolig økt risiko for å utvikle klaffefeil, oftest mitralklaff insuffisiens og aortastenose (4-5;7).

Anbefalt oppfølging

Klinisk undersøkelse alene er ikke nok for å avdekke en eventuell medfødt hjertefeil hos et nyfødt barn med Down syndrom, selv store og alvorlige hjertefeil kan da bli oversett. Det er derfor viktig at alle nyfødte barn med Down syndrom undersøkes med EKG og ekkokardiografi før utskrivelse fra sykehuset eller innen to uker etter fødsel. Ved påvist hjertefeil skal barna følges av barnekardiolog (4).

Ungdom og voksne med Down syndrom som utvikler asymptomatisk klaffefeil og aortastenose har som regel ikke behov for behandling, men det kan være grunn til å forebygge endokarditt (betennelse i århinnen i hjertet) før for eksempel enkelte tannbehandlinger eller inngrep. Hjerтеаuskultasjon og eventuelt videre kardiologisk undersøkelse bør mulig gjøres før mer omfattende tannbehandling (4).

Referanser

1. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl. Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
2. Bull MJ, the Committee on Genetics. Clinical Report-Health Supervision for Children With Down Syndrome. Pediatrics. 2011;128:393-406.
3. van Cleve S, Cohen WI. Clinical Practice Guidelines for Children with Down Syndrome From Birth to 12 Years. J Pediatr Health Care. 2006;20:47-54.
4. Down`s Syndrome Medical Interest Group. Basic Medical Surveillance essentials for people with Down`s Syndrome. Cardiac disease: Congenital and acquired. UK 2007.
5. Ostermaier KK. Down syndrome. Clinical features and diagnosis. UpToDate. 2015.
6. Down`s syndrome, Lancet 2003;361:1281-9.
7. Ostermaier KK. Down syndrome: Management. UpToDate. 2015.

13.7. Hofte dysplasi

Oppgaver for HABU:

- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om økt risiko for hofte dysplasi og hofteinstabilitet i oppveksten, og hvilke symptomer som kan oppstå.
- Henvise til utredning og behandling ved mistanke om hofte dysplasi.

Beskrivelse

Nyfødte barn med Down syndrom har ikke høyere forekomst av hofte dysplasi enn den generelle nyfødt populasjonen (1-4). Hofteinstabilitet er trolig et problem som først opptrer etter ca. 2 års alderen (5). Hofteinstabilitet forekommer i 2-5 % av hele populasjonen med Down syndrom (4). Luksasjoner og sublaksasjoner kan typisk registreres rundt 7-8 års alder. Barnet har gangproblemer og smerter. Ubehandlet kan tilstanden føre til tap av gangfunksjon. Hos voksne med Down syndrom kan man finne forandringer i hoftene på røntgen i opptil 28 % av populasjonen (6).

Anbefalt oppfølging

Ultralyd av hofter på nyfødte barn med Down syndrom bør ikke utføres med mindre det er klinisk indikasjon for det.

Foreldre bør gjøres oppmerksom på symptomer for hofteinstabilitet/dysplasi.

Røntgen av hofter bør tas ved åpenbare eller rapporterte gangproblemer, ved uforklarlige smertesyntomer og/eller atferdsendringer. Røntgen bør tas både i leddets normalstilling og i fremprovosert dislokasjon i adduksjon. Henvisning til ortoped for utredning og eventuell behandling bør vurderes.

Referanser

1. Alsaleem M, Set KK, Saadeh L. Developmental Dysplasia of Hip: A Review. Clin Pediatr (Phila). 2015;54:921-8.
2. Rosendahl K, Markestad T, Lie RT. Ultrasound screening for developmental dysplasia of the hip in the neonate: the effect on treatment rate and prevalence of late cases. Pediatrics. 1994;94:47-52.
3. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
4. Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. J Am Acad Orthop Surg. 2006;14:610-9.
5. Bennet GC, Rang M, Roye DP, Aprin H. Dislocation of the hip in trisomy 21. J Bone Joint Surg Br. 1982;64:289-94.
6. Hresko MT, McCarthy JC, Goldberg MJ. Hip disease in adults with Down syndrome. J Bone Joint Surg Br. 1993;75:604-7.

13.8. Hørselsvansker

Oppgaver for HABU:

- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om høy risiko for hørselstap hos barn med Down syndrom.
- Etterspørre ved alle planlagte konsultasjoner hos lege i HABU om hørsel blir fulgt opp og eventuelt henvise til øre-nese-hals (ØNH) lege.
- Ta hensyn til hørselsvansker ved utredning av kommunikasjon og kognisjon, og ved planlegging av tiltak for alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK).

Beskrivelse

Barn med Down syndrom har større risiko for å få hørselstap enn andre jevnaldrende barn (1). Risiko for medfødt hørselstap er opptil 60 ganger høyere enn i den generelle populasjonen (2) og mellom 6 – 15 % av alle nyfødte barn med Down syndrom har medfødt hørselstap (1-2).

Senere i barndommen har de økt risiko for kronisk mediaotitt (mellomørebetennelse) som kan medføre hørselstap. En norsk studie påviste kronisk mediaotitt hos 38 % av alle 8 åringer med Down syndrom (3). Kronisk mediaotitt behandles med dren, og det må ofte flere drenbehandlinger til for å forhindre hørselsproblematikk (4).

Misdannelser i det indre øre kan bidra til sensorinevral hørselstap (5). Høreapparat og cochleaimplantat er mulige tiltak for å optimalisere hørselen. Cochleaimplantat har vist effekt hos barn med Down syndrom, men ikke i samme grad som hos barn uten andre funksjonsnedsettelse, på grunn av lærevansker og kommunikasjonsvansker (6). Enkelte case rapporter kan tyde på at patologi i øregangene kan føre til endret atferd (7).

Anbefalt oppfølging

Alle nyfødte barn med Down syndrom bør få undersøkt hørsel hos ØNH-lege etter vanlige retningslinjer for nyfødte. På grunn av høy forekomst av hørselstap anbefales rutinemessige

undersøkelser hos ØNH-lege årlig fra 2-5 år, deretter hvert 2. år i hele oppveksten (1-2). Ved manglende samarbeid, kan man benytte kortvarig sedasjon for å få gjennomført undersøkelsen.

En bør ved manglende språkutvikling og/eller atferdsendringer undersøke hørselen og se etter forandringer i øret (5;7).

Alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK) bør alltid vurderes ved kjent hørselsnedsettelse, se kap. 4 for nærmere omtale av ASK.

Referanser

1. Newton RW, (ed). Down syndrome. Current Perspectives. London 2015: Mac Keith Press.
2. Tedeschi AS, Roizen NJ, Taylor HG, Murray G, Curtis CA, et al. The prevalence of congenital hearing loss in neonates with Down syndrome. *J Pediatr.* 2015;166:168-71.
3. Austeng ME, Akre H, Overland B, Abdelnoor M, Falkenberg ES, et al. Otitis media with effusion in children with in Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2013;77:1329-32.
4. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
5. Intrapiomkul J, Aygun N, Tunkel DE, Carone M, Yousem DM. Inner ear anomalies seen on CT images in people with Down syndrome. *Pediatr Radiol.* 2012;42:1449-55.
6. Rodman R, Pine HS. The otolaryngologist's approach to the patient with Down syndrome. *Otolaryngol Clin North Am.* 2012;45:599-629.
7. Yunker WK, Walen SG, Lange EJ. Vestibular pathology presenting as behavioral problems in a child with Down Syndrome: a case report. *J Dev Behav Pediatr.* 2009;30:66-8.

13.9. Immunologi, infeksjoner og vaksinasjon

Beskrivelse

60 % av barn med Down syndrom har lave lymfocytter som øker gradvis mot normalen når de blir eldre (1). Det foreligger trolig også en forstyrret B-celle funksjon med lav serum IgM og høyere IgA og IgG (2-3). Det er sjelden behov for direkte immunterapi, og man har ikke kunnet påvise forbindelse mellom lav lymfocytt tall alene og høy infeksjonsfrekvens (4-5). Andre faktorer som aspirasjon og store polypper bør utredes ved økt infeksjonsfrekvens.

Barn med Down syndrom har høyere risiko for autoimmune sykdommer som autoimmun utløst hypo- eller hypertyreose, Diabetes mellitus type 1 (4,2 ganger høyere enn den generelle populasjonen) og alopecia areata (flekkvis hårtap) (6-9).

Cøliaki har en prevalens på 5-15 % hos individer med Down syndrom og forekommer hyppigere hos de som har påvist HLA genotypene DQ2/8 (10).

Det er forhøyet risiko for idiopatisk revmatisk artritt (6 ganger høyere enn i den generelle populasjonen) (11) og for systemisk lupus erythematosus (12).

Barn med Down syndrom blir hyppigere innlagt for RS virus infeksjoner i de to første leveårene (13).

Det er hyppig forekomst av mellomøretbetennelse, sinusitt og øyebetennelse på grunn av underutviklet midtansikt med trange øre-, tårekanaler og bihuler (14).

I livsløpet gjennomgår en tredjedel av personer med Down syndrom en pneumoni (lungebetennelse), og i en studie er aspirasjonspneumoni i voksen alder rapportert som en av dødsårsakene (15). Ved gjentatte pneumonier i barne- og ungdomsalder er det viktig å utelukke stille aspirasjon av mat i luftveiene og gastroøsofageal refluks (GØR).

Anbefalt oppfølging

Det bør tas fastende blodsukker ved mistanke om Diabetes mellitus type 1. Behandling og oppfølging skjer etter gjeldende praksis. Se generell veileder i pediatri (14).

For kartlegging av risiko for cøliaki, se kapittel 13.4 om fordøyelse, mage og tarm.

For tiltak ved autoimmun hypo- og hypertyreose, se kapittel 13.15 om tyroidea forstyrrelser.

Forebygging av RS virusinfeksjon med palivizumab (Synagis®) anbefales kun for barn med Down syndrom under 2 år som har tilleggsvansker som kronisk lungesykdom, medfødte luftveisanomalier eller medfødt hjertefeil (14).

Behandling av infeksjoner med antibiotika samt andre tiltak bør skjer etter vanlige retningslinjer (14).

Ved hyppige øvre og nedre luftveisinfeksjoner bør det overveies utredning for aspirasjon, forstørrede adenoider og GØR.

Vaksinasjon mot hepatitt B anbefales for personer med Down syndrom og dekkes av folketrygden (14). Ellers bør barna følge barnevaksinasjonsprogrammet anbefalt av Folkehelseinstituttet (16).

Referanser

1. de Hingh YC, van der Vossen PW, Gemen EF, Mulder AB, Hop WC, et al. Intrinsic abnormalities of lymphocyte counts in children with Down syndrome. *J Pediatr.* 2005;147:744-7.
2. Verstege RH, Driessen GJ, Bartol SJ, van Noesel CJ, Boon L, et al. Defective B-cell memory in patients with Down syndrome. *J Allergy Clin Immunol.* 2014;134:1346-53.
3. Joshi AY, Abraham RS, Snyder MR, Boyce TG. Immune evaluation and vaccine responses in Down syndrome: evidence of immunodeficiency? *Vaccine.* 2011;29:5040-6.
4. Kusters MA, Gemen EF, Verstege RH, Wever PC, E DEV. Both normal memory counts and decreased naive cells favor intrinsic defect over early senescence of Down syndrome T lymphocytes. *Pediatr Res.* 2010;67:557-62.
5. Ram G, Chinen J. Infections and immunodeficiency in Down syndrome. *Clin Exp Immunol.* 2011;164:9-16.
6. Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Anneren G. Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. *Arch Dis Child.* 1998;79:242-5.
7. Carter DM, Jegasothy BV. Alopecia areata and Down syndrome. *Arch Dermatol.* 1976;112:1397-9.
8. De Luca F, Corrias A, Salerno M, Wasniewska M, Gastaldi R, et al. Peculiarities of Graves' disease in children and adolescents with Down's syndrome. *Eur J Endocrinol.* 2010;162:591-5.
9. Bergholdt R, Eising S, Nerup J, Pociot F. Increased prevalence of Down's syndrome in individuals with type 1 diabetes in Denmark: A nationwide population-based study. *Diabetologia.* 2006;49:1179-82.
10. Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006;142C:141-8.
11. Juj H, Emery H. The arthropathy of Down syndrome: an underdiagnosed and under-recognized condition. *J Pediatr.* 2009;154:234-8.
12. Newton RW, (ed.) Down syndrome, Current Perspectives. London 2015: Mac Keith Press.

13. Zachariah P, Ruttenber M, Simoes EA. Down syndrome and hospitalizations due to respiratory syncytial virus: a population-based study. *J Pediatr.* 2012;160:827-31.
14. Norsk barnelegeforening. Vaksiner og immunprofylakse i generell veileder i pediatri, tilgjengelig fra www.helsebiblioteket.no
15. Tenenbaum A, Chavkin M, Wexler ID, Korem M, Merrick J. Morbidity and hospitalizations of adults with Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2012;33:435-41.
16. Norsk barnelegeforening. Generell veileder i pediatri, tilgjengelig fra www.helsebiblioteket.no

13.10. Kreft

Oppgaver for HABU:

- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om økt risiko for kreftsykdom og symptomer. Henvise til utredning og behandling ved mistanke.

Beskrivelse

Barn med Down syndrom har 10-20 ganger økt risiko for å få leukemi sammenlignet med den generelle populasjonen (1). Akutt lymfoblastisk leukemi er hyppigst i småbarnsalder og akutt myeloblastisk leukemi debuterer tidligere enn hos den generelle populasjonen (1). Symptomer vil være blekhet, nedsatt allmenntilstand, vekttap, svingende feber, hudblødninger og bensmerter. Laboratorieverdier vil typisk vise lav hemoglobin, forhøyet hvite blodlegemer og lave blodplater. Ved slike funn bør pasienten umiddelbart henvises til barnelege.

Ellers har personer med Down syndrom generelt lavere risiko for solide tumores, bortsett fra germinal celle tumor i testis og ovarier (2). Spesielt testis tumores kan presentere seg fra 15 års alder som en smerteløs knute i testikkelen slik som i den generelle befolkningen. Disse tumores er generelt sjeldne.

Anbefalt oppfølging

Være oppmerksom på tegn på leukemi spesielt hos små barn med Down syndrom (ta hematologisk status). Ved mistanke bør det umiddelbart henvises til barnelege eller onkolog.

Palpasjon av testikler anbefales fra 15 års alder. Ved funn av smerteløs knute bør det henvises til ultralyd testis og eventuelt til barnekirurg eller onkolog.

Referanser

1. Rabin KR, Whitlock JA. Malignancy in children with trisomy 21. *Oncologist.* 2009;14:164-73.
2. Bratman SV, Horst KC, Carlson RW, Kapp DS. Solid malignancies in individuals with Down syndrome: a case presentation and literature review. *J Natl Compr Canc Netw.* 2014;12:1537-45.

13.11. Nyre, urinveier og genitalier

Oppgaver for HABU:

- Informere foreldre og kommunale samarbeidsparter om økt risiko for anomalier i nyre og urinveier.
- Henvise til utredning ved symptomer på anomalier i nyre og urinveier.

Beskrivelse

Det er funnet en økt risiko for følgende medfødte anomalier i nyrer og urinveier: renal agenesi, cystisk nyre, hydronefrose og hydroureter, urethral obstruksjon og urethraklaffer, hypospadi og prune belly syndrom (1). Disse forstyrrelsene vil oftest oppdages ved ultralydundersøkelse i graviditeten eller ved fødsel (prune-belly syndrom, hypospadi). Etter fødsel kan barn få symptomer som gjentatte urinveisinfeksjoner, nedsatt nyrefunksjon og dårlig stråle ved tissing. Ved slike symptomer bør man gjennomføre en ultralyd urinveier for å avdekke en nyre- eller urinveisanomali.

Det er økt forekomst av kryptorkisme (testikkelretensjon) hos gutter med Down syndrom (2).

En studie fant mild nedsatt GFR (mål på nyrefunksjon) hos 4,5 % av alle personer med Down syndrom som var med i studien, men konkluderer med at nyresvikt ikke er hyppigere hos personer med Down syndrom sammenlignet med den generelle populasjonen (3). Når det gjelder kontinens for urin og avføring, se kapittel 10 om renslighet.

Anbefalt oppfølging

Ved mistanke om anomali i nyfødtp perioden, bør det gjennomføres UL urinveier eller MUCG (røntgenundersøkelse). Ved senere oppståtte symptomer på urinveis- eller tarmanomali bør barnet utredes med ultralyd urinveier og eventuelt andre røntgenundersøkelser.

Ved mistanke om testikkelretensjon, bør barnet henvises til barnekirurg for utredning og behandling.

Ved mistanke om nyresvikt, anbefales det bestemmelse av GFR og behandling etter gjeldende retningslinjer for barn (4).

Referanser

1. Kupferman JC, Druschel CM, Kupchik GS . Increased prevalence of renal and urinary tract anomalies in children with Down syndrome. *Pediatrics*. 2009;124:e615-621.
2. Newton RW, (ed.) Down syndrome, Current Perspectives. London 2015: Mac Keith Press.
3. Malaga, S., Pardo, R., Malaga, I., Orejas, G., Fernandez-Toral, J. Renal involvement in Down syndrome. *Pediatr Nephrol*. 2005;20;5:614-7.
4. Norsk barnelegeforening. Generell veileder i pediatri, tilgjengelig fra www.helsebiblioteket.no

13.12. Synsvansker og øyepatologi

Oppgaver for HABU:

- Kontrollere rødrefleks og sjekke for skjeling ved medisinsk/nevrologisk undersøkelse ved 3-4 mnd.
- Oppta anamnese i forhold til synsfunksjon og sjekke for skjeling ved senere medisinske/nevrologiske undersøkelser.
- Henvise til øyelege ved mistanke om øyepatologi og/eller nedsatt syn.
- Sjekke at barnet får oppfølging hos øyelege i henhold til denne retningslinjen.
- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om økt forekomst av synsvansker.

Beskrivelse

Forekomst av øye- og synspatologi hos barn og voksne med Down syndrom angis å være fra 40 til 70 % (1-4;6). Dette er en klart økt forekomst sammenliknet med befolkningen forøvrig. Hos barn med Down syndrom forekommer brytningsfeil og akkomodasjonsvansker hos over 50 % og strabisme (skjeling) hos ca. 25 % (1;4-6). Medfødt katarakt (grå stær) forekommer trolig hos 1-3 %. Katarakt som debuterer i tenårene og senere, er vanligere (7). Det er også økt forekomst av nystagmus, blefaritt, tåreveisproblematikk, irisanomalier og keratokonus (frembukning av hornhinnen). Typen av øyeproblematikk varierer med alderen (1;4-6).

En god synsfunksjon er viktig for best mulig utvikling og trivsel (1). Synsvanskene kan være vanskelig å oppdage uten øyelege- og synsundersøkelse. Det er derfor viktig med regelmessige og målrettede undersøkelser og oppfølging av synsfunksjonen (1).

Anbefalt oppfølging:

Det anbefales regelmessige undersøkelser av synsfunksjonen og mulig øyepatologi på følgende tidspunkt:

- Undersøkelse av rød refleks i nyfødtp perioden (1-3;6). Nyfødtafdelingen bør henvise til øyepoliklinikk ved utskrivelse.
- Øyelegeundersøkelse før 6 mnd. alder (2-3;6).
- Årlig øyelegeundersøkelse frem til 5 års alder (2-3;6).
- Øyelegeundersøkelse hvert 2. år fra 5-10 års alder (1).
- Øyelegeundersøkelse hvert 3. år etter 10 års alder (1).

Ved skjeling bør adekvate briller tilpasses tidlig for å muliggjøre normal synsutvikling. Brytningsfeil og akkomodasjonsvansker korrigeres med briller. Barn med Down syndrom kan ha god nytte av bifokale briller (1;8). Tåreveisproblematikk skal behandles som hos andre barn. Medfødt og ervervet katarakt bør vurderes for kirurgisk behandling (1). Keratokonus kan føre til uttalte brytningsfeil og svekket syn, og tilstanden bør fanges opp tidlig og behandles.

Referanser

1. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
2. Bull MJ, the Committee on Genetics. Clinical Report-Health Supervision for Children With Down Syndrome. Pediatrics. 2011;128:393-406.
3. van Cleve S, Cohen WI. Clinical Practice Guidelines for Children with Down Syndrome From Birth to 12 Years. J Pediatr Health Care. 2006;20:47-54.
4. Ostermaier KK. Down syndrome. Clinical features and diagnosis. UpToDate. 2015.
5. Ostermaier KK. Down syndrome: Management. UpToDate. 2015.
6. Down`s syndrome. Lancet 2003;361:1281-9.
7. Haargaard B, Fledelius HC. Down`s syndrom and early cataract. Br J Ophthalmol. 2006;90:1024-7.
8. Stewart RE, Woodhouse JM, Trojanowska LD. In focus: the use of bifocal spectacles with children with Down`s syndrome. Ophthal. Physiol. Opt. 2005;25:514-22.

13.13. Søvnforstyrrelser

Oppgaver for HABU:

- Informere foreldre om hva som kan være symptomer på søvnforstyrrelser som er spesifikke for barn med Down syndrom.

- Kartlegge søvnmønster (for eksempel med CSHQ) og spørre etter tegn på søvnproblemer.
- Henvise til polysomnografi/polygrafi ved mistanke om obstruktivt søvnapne syndrom (OSAS).
- Henvise til klinisk ernæringsfysiolog og aktivitetsprogrammer ved OSAS kombinert med fedme.
- Henvise til ØNH for adenotonsillektomi ved påvist OSAS eller vedvarende kliniske tegn på obstruktivitet i øvre luftveier.
- Henvise til lungelege for CPAP/BiPAP behandling etter adenotonsillektomi.

Beskrivelse

Søvnforstyrrelser forekommer oftere hos barn med Down syndrom enn hos andre barn. Insomnia, nattlig oppvåkning, dagtrøtthet og parasomnier er rapportert (1). Obstruktivt søvnapne syndrom (OSAS) er også mer vanlig hos barn med Down syndrom (38 % - 66 % i selekterte grupper) sammenlignet med 2-3 % i barnebefolkningen ellers (2-4).

Relevant litteratur og forskjellige studier har ulike definisjoner av OSAS (2-3;5-9), basert på ulike definisjoner av apne-hypopne indeks og definisjon av apne/hypopne. American Academy of Sleep Medicine har publisert definisjoner av kriterier for OSAS (10) og American Academy of Otolaryngology har publisert kriterier for graden av OSAS (11). Disse brukes nå internasjonalt (12). Det rapporteres dog motstridende resultater angående tiltak (5;13).

En studie fant at verbal IQ var lavere hos barn med Down syndrom og OSAS (deres definisjon) enn hos barn med Down syndrom uten OSAS. Det samme gjaldt for full scale IQ, men i mindre grad (7).

Det er generelt lite litteratur om resultatet av behandlinger i langtidsøymed på konsentrasjonsevne, generelt evnenivå og atferdsproblematikk. Det er ikke funnet studier som viser at generelt kognitivt evnenivå forbedres ved adenotonsillektomi (fjerning av mandler og polypper) eller bruk av CPAP hos barn med Down syndrom. Det trengs forskning i form av langtidsstudier både for å evaluere compliance og reversibilitet av kognisjonsproblemer og atferdsvansker ved behandlet OSAS.

Det rapporteres at foreldre ikke alltid oppfatter symptomer på OSAS og kan således undervurdere problemstillinger. Det er viktig å forklare til foreldre hva som er normal og unormal søvn hos barn (3).

Medfødt sentralt apne syndrom er rapportert å ha en assosiasjon med Hirschsprungs sykdom, og forekomsten av begge tilstandene er forhøyet hos barn med Down syndrom. Ved sentral apne bør genetisk mutasjon og strukturelle hjerneforandringer utelukkes. Sentralt apne syndrom må ofte behandles med livslang respiratorhjelp (14).

Anbefalt oppfølging

Behandling av insomnia og hyppig oppvåkning, bør omfatte miljøtiltak og muligens medisiner (15). En studie i 2012 viste at melatonin har begrenset effekt på barn med psykisk utviklingshemming (16), men melatonin kan ha en virkning på individuell basis. Annet hyppig brukt sovemiddel for barn er alimemazin (Vallergan®). Ut fra gjennomgang av

litteraturen og diskusjon i faglige fora (som legenettverket i helseregion Sør-Øst) vil man ikke anbefale å gjøre en generell screening av alle barn med Down syndrom med polysomnografi/polygrafi. Utredning av søvnevansker bør gjøres etter en individuell vurdering, basert på anamnese og/eller klinisk observasjon.

Det anbefales en strukturert anamnestisk kartlegging av søvnsymptomer. Til dette formålet finnes det en norsk versjon av "Children`s Sleep Habits Questionnaire" (CSHQ) som gjelder for barn fra 4-12 års alder (17). Strukturert kartlegging anbefales, spesielt for personell som har lite erfaring med utredning av barn med Down syndrom. Kartleggingen bør spesielt vektlegge atferdsforstyrrelser, morgentrotthet og konsentrasjonsvansker. Ved slike symptomer vil en polysomnografiundersøkelse være indisert.

På tiltakssiden anbefales vektreduksjon ved overvekt og fedme (18). Videre vil man vurdere tonsillektomi og dersom dette ikke har effekt; CPAP/BIPAP behandling (19).

Klinisk erfaring, støttet av funn i en nylig publisert studie (20) tilsier at det kan være store utfordringer med compliance ved CPAP/BIPAP behandling. Det foreligger ingen relevant litteratur om konsekvensene av en kontinuerlig maskebehandling generelt eller ved midtansiktshypoplasi.

Trakeotomi bør bare vurderes ved livstruende respirasjonssvikt.

Referanser

1. Carter M, McCaughey E, Annaz D, Hill CM. Sleep problems in a Down syndrome population. *Arch Dis Child*. 2009;94:308-10.
2. Austeng ME, Øverland B, Kvaerner KJ, Andersson EM, Axelsson S, et al. Obstructive sleep apnea in younger school children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2014;78:1026-9.
3. Shott SR, Amin R, Chini B, Heubi C, Hotze S, et al. Obstructive sleep apnea: Should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2006;132:432-6.
4. Trosman I. Childhood obstructive sleep apnea syndrome: a review of the 2012 American Academy of Pediatrics guidelines. *Pediatr Ann*. 2013;42(10):195-9.
5. Sudarsan SS, Paramasivan VK, Arumugam SV, Murali S, Kameswaran M. Comparison of treatment modalities in syndromic children with obstructive sleep apnea—a randomized cohort study. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2014;78:1526-33.
6. Lin SC, Davey MJ, Horne RS, Nixon GM. Screening for obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *J Pediatr*. 2014;165:117-22.
7. Breslin J, Spano G, Bootzin R, Anand P, Nadel L, et al. Obstructive sleep apnea syndrome and cognition in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 2014;56:657-64.
8. Capone GT, Aidikoff JM, Taylor K, Rykiel N. Adolescents and young adults with Down syndrome presenting to a medical clinic with depression: co-morbid obstructive sleep apnea. *Am J Med Genet A*. 2013;161A:2188-96.
9. Halbower AC, Degaonkar M, Barker PB, Earley CJ, Marcus CL, et al. Childhood obstructive sleep apnea associates with neuropsychological deficits and neuronal brain injury. *PLoS Med* 3. 2006;e301.
10. Berry RB, Brooks R, Gamaldo CE, et al for the American Academy of Sleep Medicine. The AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events: Rules, Terminology and Technical Specifications, Version 2.2 tilgjengelig fra www.aasmnet.org. American Academy of Sleep Medicine, Darien, IL 2015.
11. Roland PS, Rosenfeld RM, Brooks LJ, Friedman NR, Jones J, Kim TW, et al. American Academy of Otolaryngology—Head and Neck Surgery Foundation Clinical practice guideline: Polysomnography for sleep-disordered breathing prior to tonsillectomy in children. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2011;145(1Suppl):S1.
12. Paruthi, S. Evaluation of suspected obstructive sleep apnea in children, tilgjengelig på UpToDate.
13. Shete MM, Stocks RM, Sebelik ME, Schoumacher RA. Effects of adeno-tonsillectomy on polysomnography patterns in Down syndrome children with obstructive sleep apnea: a comparative study with children without Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2010;74:241-4.

14. Lal C, White DR, Joseph JE, van Bakergam K, LaRosa A. Sleep-Disordered Breathing in Down Syndrome. *Chest*. 2015;147(2):570-9
15. Feeley KM, Jones EA. Addressing challenging behaviour in children with Down syndrome: the use of applied behaviour analysis for assessment and intervention. *Downs Syndr Res Pract*. 2006;11:64-77.
16. Gringras P, Gamble C, Jones AP, Wiggs L, Williamson PR, Sutcliffe A, et al. Melatonin for sleep problems in children with neurodevelopmental disorders: randomised double masked placebo controlled trial. *BMJ* 2012;345:e6664.
17. Danielsen YA, Hansen BH, Pallesen S. Søvnvaner hos barn, oversatt til norsk fra Owens JA, Spirito A, McGuinn M. The Children's Sleep Habits Questionnaire (CSHQ): Psychometric properties of a survey instrument for school-aged children. *Sleep* 2000;23:1-9. Tilgjengelig på nettsiden til Helse Bergen, Nasjonal kompetansetjeneste for søvnsykdommer.
18. Rosen D. Management of obstructive sleep apnea associated with Down syndrome and other craniofacial dysmorphologies. *Curr Opin Pulm Med*. 2011;17:431-6.
19. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
20. Hawkins SM, Jensen EL, Simon SL, Friedman NR. Correlates of Pediatric CPAP Adherence. *J Clin Sleep Med*. 2016;12(6):879-84.

13.14. Tannhelse

Oppgaver for HABU

- Informere foreldre om økt risiko for forstyrret tannutvikling, nedsatt oral helse og viktigheten av god munnhygiene ved første legekonsultasjon i HABU når barnet er 3-4 mnd.
- Ved samme konsultasjon informere om anbefalt oppfølging av den offentlige tannhelsetjenesten fra ca. 1 års alder og eventuelt henviser med mindre dette ivaretas av kommunens helsetjeneste (fastlege eller helsesøster).

Beskrivelse

Forstyrrelser i tannutviklingen er vanlig hos barn med Down syndrom (1); med forsinket tannfrembrudd, tannagenesier og tannanomalier (små tenner, tapptenner og korte røtter) (1). En underutviklet kjeve, trange luftveier, nedsatt muskeltonus i lepper og kinn, og tungeprotrusjon (tungepress) gir økt risiko for bittfeil (f.eks. underbitt og kryssbitt) (1). Pusting med åpen munn medfører økt munntørrhet, som kan gi økt tannslitasje (2). Tanngnissing kan medføre ytterligere tannslitasje (1). Barn og voksne med Down syndrom har også betydelig økt risiko for periodontal sykdom (tannkjøtt sykdom), som kan føre til løsløsing av tenner. Endret bakterieflora i munnen, nedsatt immunforsvar og dårlig tannhygiene er trolig årsaker til dette (1-3).

Anbefalt oppfølging

Det er viktig å etablere kontakt med tannhelsetjenesten første leveår da barn med Down syndrom har betydelig økt risiko for svekket tannhelse (1-5). Det anbefales tidlig kontakt med tannhelsetjenesten for tilvenning til undersøkelser, og informasjon til foreldre om munnhygiene og vaner. God munnhygiene bør etableres tidlig (1-3). Se også omtale av munnmotorisk stimulering i kapittel 9.

Referanser

1. Wester Oxelgren K, Jahnke K, Myrelid Å mfl, Down syndrom, Medicinsk vårdprogram 0-18 år, Svensk Neuropediatrik Förening, rev 3 2014.
2. Ostermaier KK. Down syndrome: Management. UpToDate. 2015.

3. Down`s syndrome, *Lancet* 2003; 361: 1281-89.
4. van Cleve S, Cohen WI. Clinical Practice Guidelines for Children with Down Syndrome From Birth to 12 Years. *J Pediatr Health Care* 2006;20:47-54.
5. Oslo universitetssykehus, seksjon nevrohabilitering-barn, Informasjon om Down syndrom; Modell for Oslo 0-6, versjon 2012. tilgjengelig på nettsiden www.oslo-universitetssykehus.no

13.15. Tyroidea forstyrrelser

Oppgaver for HABU:

- Undersøke TSH og fritt T4 (blodprøver) ved 3-4 mnd. og ved 10-15 mnd.
- Informere foreldre og fastlege om viktighet av årlige kontroller av stoffskiftestatus.
- Informere foreldre og kommunale samarbeidspartnere om den økte risiko for tyroideaforstyrrelser, og hvilke symptomer man skal være oppmerksomme på.

Beskrivelse

Det finnes forskjellige sykdommer knyttet til tyroidea (skjoldbruskkjertelen) som alle forekommer hyppigere hos barn med Down syndrom både fra fødsel og senere i livet. Blant disse er kongenitt hypotyreoidisme, kompensert og manifest hypotyreoidisme, og hypertyreoidisme med og uten autoimmun årsak.

Kongenitt (medfødt) hypotyreoidisme

Forekomst av kongenitt hypotyreoidisme hos nyfødte barn med Down syndrom er ca. 1 %, og nyfødte med Down syndrom har en 35 ganger økt risiko for kongenitt hypotyreoidisme sammenlignet med alle nyfødte (1-2). Behandling bør starte etter vanlig praksis i spesialisthelsetjenesten.

Kompensert og manifest hypotyreoidisme

Det rapporteres om forekomst av høy TSH verdi med samtidig normal fritt T4 (kompensert hypotyreoidisme) hos 25-60 % av alle barn med Down syndrom (3). Kompensert hypotyreoidisme er hos opptil 70 % forbigående, og normaliserer seg mot skolealder (4). Det er ikke indikasjon for å behandle denne tilstanden hos barn med Down syndrom. En randomisert nederlandsk studie med langtidsoppfølging, viste en marginal effekt på lengdeveksten etter behandling med tyroxin (5-6).

Av barn med Down syndrom som har normalt stoffskifte ved fødselen, vil ca. en sjettedel utvikle manifest hypotyreoidisme (7). Manifest hypotyreoidisme etter nyfødtalderen med høy TSH og lav fritt T4, bør behandles etter vanlig praksis med L-Tyroxin. Kliniske tegn til hypotyreoidisme er kuldeintoleranse, obstipasjon og letargi (nedsatt bevissthet). Hypotyreoidisme kan oppstå etter Hashimoto tyreoiditt helt ned i 8 år alder hos både jenter og gutter med Down syndrom (8). Tyroideastatus kan da variere fra hyper- til hypotyreoidisme.

Hypertyreoidisme

Økt varmeintoleranse, irritabilitet, vekttap, diare og økt hjertefrekvens, er typiske tegn på hypertyreoidisme.

Hypertyreoidisme av autoimmun årsak (Graves sykdom) forekommer også hyppigere hos barn med Down syndrom som har høy TRAS (Tyroidea Reseptor AntiStoff) titer (ca. 0,6 % av alle individer med Down syndrom), og disse har en betydelig økt risiko til å få Graves sykdom sammenlignet med populasjonen forøvrig (9). Tilstanden er observert ned til 10 års-alderen og symptomer er de ovenfor nevnte, som også kan inkludere diffus struma og eksoftalmus (betennelse i øyehulen) (10). Pasienten kan da typisk svinge mellom hyper- og hypotyreoidisme.

Pasienter med positiv antistoff titer på TRAS bør henvises til barneendokrinolog for oppfølging. Det anbefales å måle antistoff mot antityroid peroxidase (TPO) og TRAS som vanligvis er forhøyet ved autoimmun tyreoidesykdom.

Anbefalt oppfølging

På grunn av økt risiko for ulike forstyrrelser i tyroidea, anbefales årlige blodprøve kontroller hos fastlege med TSH og fritt T4.

Ved symptomer som kan gi mistanke om tyreoidforstyrrelse, bør det foretas en klinisk undersøkelse av tyroidea og tas en blodstatus med TSH, fritt T4, TRAS og TPO.

Ved manifest hypotyreoidisme og andre tyreoidforstyrrelser bør barnet henvises til barneendokrinolog for oppfølging.

Referanser

1. Roberts HE, Moore CA, Fernhoff PM, Brown AL, Khoury MJ. Population study of congenital hypothyroidism and associated birth defects, Atlanta, 1979-1992. *Am J Med Genet.* 1997;71:29-32.
2. van Trotsenburg AS, Kempers MJ, Ender E, et al. Trisomy 21 causes persistent congenital hypothyroidism presumably of thyroidal origin. *Thyroid.* 2006;16:671-80.
3. King K, O'Gorman C, Gallagher S. Thyroid dysfunction in children with Down syndrome: a literature review. *Ir J Med Sci.* 2014;183:1-6.
4. Claret C, Goday A, Benaiges D, et al. Subclinical hypothyroidism in the first years of life in patients with Down syndrome. *Pediatr Res.* 2013;73:674-8.
5. Marchal JP, Maurice-Stam H, Ikelaar NA, et al. Effects of early thyroxine treatment on development and growth at age 10.7 years: follow-up of a randomized placebo-controlled trial in children with Down's syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2014;99:2722-9.
6. Meyerovitch J, Antebi F, Greenberg-Dotan S, Bar-Tal O, Hochberg Z. Hyperthyrotropinaemia in untreated subjects with Down's syndrome aged 6 months to 64 years: a comparative analysis. *Arch Dis Child.* 2012;97:595-8.
7. Lughetti L, Predieri B, Bruzzi P, et al. Ten-year longitudinal study of thyroid function in children with Down's syndrome. *Horm Res Paediatr.* 2014;82:113-21.
8. Popova G, Paterson WF, Brown A, Donaldson MD. Hashimoto's thyroiditis in Down's syndrome: clinical presentation and evolution. *Horm Res.* 2008;70:278-84.
9. Goday-Arno A, Cerda-Esteva M, Flores-Le-Roux JA, et al. Hyperthyroidism in a population with Down syndrome (DS). *Clin Endocrinol.* 2009;71:110-4.
10. Newton RW, (ed.) *Down syndrome Current Perspectives.* London 2015: Mac Keith Press.

14. Metode og kunnskapsgrunnlag

Bakgrunn; mandat og målgruppe

Mandat

Utarbeide en retningslinje med faglige anbefalinger for spesialisthelsetjenestens utredning og oppfølging av barn og unge (0-18 år) med Down syndrom. Hovedfokus skal være på oppgavene til habiliteringstjenesten for barn og unge (HABU). Retningslinjen skal være kunnskapsbasert, og det skal være åpenhet om hva anbefalingene i retningslinjen bygger på. Føringer i lover og forskrifter om HABUs samfunnsoppdrag skal også ligge til grunn ved utarbeidelsen. Retningslinjen skal inneholde anbefalinger for god praksis når det gjelder medisinsk og tverrfaglig utredning, behandling, oppfølging, informasjon og opplæring til pasient og pårørende, informasjon og veiledning til kommunale tjenester, samarbeid og koordinering av tjenestetilbudet.

Retningslinjen skal baseres på kunnskap om dagens praksis i HABUene, brukererfaring, tilsvarende retningslinjer i inn- og utland og forskningsbasert kunnskap på sentrale tema.

Organisering og gjennomføring

RHABU leder arbeidet med å utarbeide retningslinjen. Arbeidet organiseres med en arbeidsgruppe med deltakere fra HABUene i regionen. Representanter fra brukerorganisasjoner, kommunale tjenester og relevante kompetansemiljø skal høres i arbeidet. Ressurser fra bibliotekartjenester og fra Kunnskapscenteret innhentes ved behov.

Ansvar for implementering av retningslinjen, herunder forankring i kvalitetssystemet i eget HF og ev. endring av dagens praksis i tråd med anbefalingene i retningslinjen ligger hos lederne ved HABUene. RHABU kan understøtte arbeidet med implementering, bla tilby opplæringstiltak til ansatte etter behov. RHABU har ansvaret for oppdatering av den regionale retningslinjen ved behov.

Målgruppe

Målgruppe for retningslinjen er ansatte i HABU i Helse Sør-Øst. Den vil også kunne være nyttig for helsepersonell som har et oppfølgingsansvar i kommunehelsetjenesten, og fagpersoner som møter barn og unge med Down syndrom og deres familier i andre deler av helse- og omsorgssektoren, og i opplæringssektoren.

Kunnskapsgrunnlag

I arbeidet med retningslinjen har vi etterstrebet å følge Helsedirektoratets veileder for utvikling av kunnskapsbaserte retningslinjer (Helsedir IS-1870), samt anbefalinger fra Kunnskapscenteret. Kunnskapsgrunnlaget baserer seg på forskning, andre lands retningslinjer, og erfaring fra fagfolk og brukere.

Forskningsbasert kunnskap er ivaretatt gjennom systematiske søk etter forskning og kritisk vurderinger av de inkluderte artiklene.

Den erfaringsbaserte kunnskapen er ivaretatt gjennom den tverrfaglige sammensetningen av arbeidsgruppen. Dagens praksis for oppfølging i det enkelte HABU er kartlagt, og brukt som en del av kunnskapsgrunnlaget.

Brukerkunnskap er ivaretatt gjennom kontakt med en gruppe medlemmer fra NNDS (Norsk Nettverk for Down Syndrom). Denne brukergruppen har også i tillegg til NNDS vært invitert til å avgi høringssvar.

Beskrivelse av arbeidsprosessen

Organisering

Rådgiver May Østby har hatt hovedansvaret for å lede arbeidet med retningslinjen, i samarbeid med leder Bjørg Halvorsen ved RHABU.

Arbeidsgruppen som er tverrfaglig sammensatt har hatt representanter fra alle HABU i regionen. Den har bestått av:

HABU ved	Navn	Profesjon/stilling
Sørlandet sykehus	Ragnhild Aulin	Spesialpedagog
Sykehuset Vestfold	Randi Dolven	Barnevernspedagog
	Anne Elisabeth Ross Raftemo	Overlege
Sykehuset Telemark	Målfrid Jelmert	Spesialpedagog
Vestre Viken	Martine Lyng	Sosionom
	Nina Kløve	Fysioterapeut
Oslo universitetssykehus	Petra Aden	Overlege og seksjonsleder
	Tariq Bajwa	Nevropsykolog
AHUS	Kari Kvisle	Psykologspesialist
Sykehuset Innlandet-Hedmark	Anne Grethe Einang	Spesialpedagog og seksjonsleder
Sykehuset Innlandet-Oppland	Aud Bjørke	Spesialergoterapeut og spesialrådgiver/pasientkoordinator
Sykehuset Østfold	Inger Bø Tangen	Sykepleier

Det har vært gjennomført 12 heldagsmøter i arbeidsgruppen i perioden juni 2014 til desember 2016. Det har i tillegg vært gjennomført et utstrakt arbeid av deltakerne mellom møtene. Kunnskapscenteret har vært involvert for veiledning på kritisk vurdering av forskningsartikler.

Brukergruppe

RHABU kontaktet NNDS (Norsk nettverk for Down Syndrom), med forespørsel om å få oppnevnt pårørende til en brukergruppe. Gruppen har bestått av 6 medlemmer med barn/ungdom på ulike alderstrinn. Det har vært avholdt et møte i oppstarten av arbeidet, videre har det vært gjennomført en del telefonsamtaler med enkelte av medlemmene.

Andre eksterne samarbeidspartnere

Det har vært gjennomført møter/samtaler med en rekke eksterne kompetansemiljø og enkeltstående spesialister på avgrensede områder av retningslinjen.

Arbeidsmøte med eksterne samarbeidspartnere

Det ble arrangert et møte med eksterne samarbeidspartnere for å diskutere hvilke oppgaver som burde ligge til HABU. Møtet var basert på kunnskapsoppsummeringen foretatt av arbeidsgruppen, og de forslag til anbefalinger som var utledet av dette. De eksterne deltakerne deltok med synspunkter om ansvarsfordeling, samt ønsker om utdyping på enkelte tema. De ble også invitert til å delta i høringen. Med på møtet var representanter fra kommunale helse- og omsorgstjenester, pedagogiske tjenester, voksenhabilitering og Statped. De inviterte ble valgt ut etter forslag fra arbeidsgruppen på personer de mente hadde mye erfaring med Down syndrom.

Øvrige eksterne som har vært kontaktet underveis i arbeidet

Representanter fra «Autisme-enheten» med spesiell kompetanse på Down syndrom og autisme, bydelsfysioterapeuter og fysioterapeut fra HABU på Ullevål med mye erfaring fra oppfølging av barn med Down syndrom; Ernæringsteamet ved OUS vedrørende spesifikke problemstillinger ved Down syndrom og ernæring; TAKO-senteret om oralmotorikk og bruk av ganeplater; Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi vedrørende Down syndrom og ADHD. Enkeltamtaler med tannlege (spesialist i pedodonti); lege i forhold til gynekologiske spørsmål og sterilisering. Enkelttema har vært tatt opp i legenettverket og psykolognettverket i Helse Sør-Øst.

Kronologisk framstilling av arbeidsprosessen

- RHABU samlet inn og laget oversikt over dagens praksis for oppfølging av barn med DS ved HABU i Helse Sør-Øst. Denne ble gjennomgått i arbeidsgruppen.
- Arbeidsgruppen valgte tema retningslinjen burde inneholde, og ansvaret for temaene ble fordelt på medlemmene basert på funksjon og kompetanseområde, med to ansvarlige for hvert tema.
- RHABU gjennomførte 10.10.14 et overordnet søk på Down syndrom i samarbeid med bibliotekar ved OUS. Det ble i første omgang søkt etter meta-analyser, systematiske oversikter, Cochran reviews, nasjonale og internasjonale retningslinjer, samt i elektroniske oppslagsverk som UpToDate og BMJ Best Practice. Resultatet av søket ble gjennomgått av RHABU. Det ble søkt i følgende databaser: Pubmed, Up ToDate, Cochrane, Swemed+, Bibsys ASK, Norart.
- RHABU oppsummerte kunnskapsgrunnlaget temavis på bakgrunn av de overordnede søkene. På grunn av store mangler i forskningen ble det nødvendig å gjennomføre søk på enkeltartikler.
- RHABU gjennomførte i perioden november 2014 – juni 2015 systematiske litteratursøk i samarbeid med bibliotekar på utvalgte tema definert av arbeidsgruppen. Artikler fra de siste 10 år ble inkludert, og det ble søkt i følgende databaser: Ovid Medline, PubMed, PsychInfo.
- RHABU gjennomgikk resultatet og gjorde en utvelgelse på bakgrunn av tittel og abstrakt.
- Medlemmene i arbeidsgruppen vurderte deretter relevans av de utvalgte artiklene og gjorde kvalitetsvurderinger av de artiklene som ble inkludert i

kunnskapsgrunnlaget. Kvalitetsvurderingene er bygget på Kunnskapssenterets anbefalinger, og med bruk av de sjekklister de har utarbeidet: <http://www.kunnskapssenteret.no/verktoy/sjekklister-for-vurdering-av-forskningsartikler>. For noen tema ble ikke disse sjekklisene brukt, men artiklene ble her vurdert av forskningskompetente personer i arbeidsgruppen.

- Medlemmene i arbeidsgruppen oppsummerte og beskrev kunnskap fra artikler, oppslagsverk og andre lands retningslinjer. Sammenholdt med dagens praksis i HABU og erfaringskunnskap ble forslag til anbefalinger utformet av medlemmene i arbeidsgruppen i samarbeid med RHABU.
- Forslagene ble diskutert i samlet arbeidsgruppe og justert for å få sammenheng mellom de ulike tema. I etterkant har RHABU hatt hovedansvaret for å utforme retningslinjen i sin språklige utforming. Dette har vært gjort i tett samarbeid med medlemmene i arbeidsgruppen.

Høring

Utkast til retningslinje var på høring i perioden 15.9 til 17.10 2016.

Samtlige HABU og helseforetak i Helse Sør-Øst ble invitert til å levere høringsinnspill. I tillegg ble deltakere i brukergruppen, Norsk nettverk for Down Syndrom og eksterne samarbeidspartnere invitert til å avgi hørings svar. Utkastet ble lagt på RHABUs hjemmeside, med mulighet for andre til å komme med innspill.

Vi mottok 15 innspill på høringsutkastet. Innspillene ble vurdert og diskutert i arbeidsgruppen, og aktuelle endringer ble gjennomført.

Vedlegg 1 Tidsplan for rutinemessig oppfølging i HABU

	3-4 mnd	Første leveår	10-15 mnd	1 ½-2 år	3-4 år	5-6 år	10-12 år	15 år	16-18 år
Foreldrestøtte/gruppesamling	x ¹	x		x ²	x		x ³		x ⁴
Samspill/Kommunikasjon/lek/spiseutvikling	x		x ⁵		x ⁶	x	x		x ⁷
Motorisk vurdering	x		x						
Medisinsk/nevrologisk undersøkelse inkludert vurdering for søvnforstyrrelser	x		x			x	x	x	
TSH/fritt T4 ⁸ (blodprøver)	x		x						
Henvise til kommunal tannlege	x								
Cøliakiundersøkelse			x ⁹						
Kognisjon og adaptive ferdigheter						x ¹⁰	x		x ¹¹
Kostveiledning						x	x	x	
Pubertet, gynekologiske spørsmål og prevensjon							x	x	
Vurdere behov for videre oppfølging i spesialisthelsetj									x

¹ Individuell samtale med foreldrene innen 3 mnd.

² AKKtiv Kom i gang kurs for foreldre (diagnoseovergripende)

³ Sammen med andre personer med utviklingshemming. Tilbud til både barn og foreldre

⁴ Sammen med andre personer med utviklingshemming. Tilbud til både ungdom og foreldre

⁵ Være oppmerksom på tegn til autismespekterforstyrrelse

⁶ Være oppmerksom på tegn til autismespekterforstyrrelse

⁷ Etter en individuell vurdering av behovet

⁸ Årlig undersøkelse av TSH/fritt T4 bør ivaretas av fastlegen

⁹ Cøliakiundersøkelsen skal gjennomføres årlig hvis pasienten har påvist HLA DQ2/DQ8 i blodprøve ved 15 måneder. Ellers bare på indikasjon. Fastlegen følger opp etter 15 mnd.

¹⁰ Være oppmerksom på tegn til autismespekterforstyrrelse og ADHD

¹¹ Etter en individuell vurdering av behovet

Vedlegg 2 Oppgaver for andre deler av spesialisthelsetjenesten og fastlegen ¹²

Alle oppgaver ved 0 mnd. ivaretas av fødeavdeling/nyfødtafdeling

Gul: fastlegeoppgaver

Blå: Øyelege

Lilla: ØNH lege

	0 m	15 m	2 år	3 år	4 år	5 år	6 år	7 år	8 år	9 år	10 år	11 år	12 år	13 år	14 år	15 år	16 år	17 år
Kromosomprøve	x																	
TSH/fritt T4	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
ECCHO cor og EKG	x																	
UL hofter	x																	
Cøliakiundersøkelse			x ¹³															
Melding til kommune/ bydel	x																	
Melding til HABU	x																	
Øyeundersøkelse	x	x	x	x	x	x		x		x		x			x			x
Hørselsundersøkelse	x		x	x	x	x		x		x		x		x		x		x
Prevensjon, gynekologiske spørsmål, us av testikler													x ^{14 15}	x	x	x ¹⁶	x	x

¹² HABU bør i sine møter med pasient og familie etterspørre om dette blir fulgt opp og ev sørge for å henvise til oppfølging

¹³ Cøliakiundersøkelsen skal gjennomføres årlig hvis pasienten har påvist HLA DQ2/DQ8 i blodprøve ved 15 måneder. Ellers bare på indikasjon. HABU gjør cøliakivurdering ved 15 mnd.

¹⁴ Eventuelt henvisning til gynekolog

¹⁵ Gutter: årlig undersøkelse av testiklene fra puberteten, med tanke på økt risiko for testikkelkreft

¹⁶ Eventuelt henvisning til gynekolog