

Diagnosesammenfallet av autisme og Down syndrom

Atferdsuttrykk og spesialpedagogiske konsekvenser

Edle Sund



Mastergrad ved Institutt for spesialpedagogikk

UNIVERSITETET I OSLO

26. juni 2007

Sammendrag

Studiens problemstilling

Komorbiditeten av autisme og Down syndrom. Hvordan kommer dette diagnosesammenfallet til uttrykk? Hvilke implikasjoner får denne tilstanden for spesialpedagogisk tenkning og arbeidsmåter innenfor et habiliteringsperspektiv?

Bakgrunn

Kunnskap om at autisme kan opptre i komorbiditet med Down syndrom har vært kjent siden 1970-tallet. Internasjonale studier av tilstanden viser til en estimert forekomst på 5-10%. Denne formen for komorbiditet i populasjonen med Down syndrom viser seg å være lite kjent i ulike fagmiljøer. Avvikende atferd i forhold til det man vanligvis forbinder med kromosomforstyrrelsen karakteristika, har i stor grad blitt tillagt de kognitive funksjonsnedsettelsene og ikke forenelige med autisms gjennomgripende svekkelser. Det vil derfor være grunn til å anta at den komorbide tilstanden er sterkt underrapportert, med den følge at mange personer ikke får optimale omsorgs- og læringsbetingelser.

Metode

Denne kildestudien har som formål å løfte fram et fenomen slik det omtales i skrevne tekster. Jeg tar utgangspunkt i hva andre har undersøkt, kommet fram til og beskrevet som empiriske data for å forstå meningsinnholdet og finne sammenhenger. Disse kildene tolker jeg i lys av den vitenskapsteoretiske posisjonen hermeneutikk. Slik utledes en forståelse av dette fenomenet gjennom å gjøre rede for hvordan kunnskapen om autisme i komorbiditet med Down syndrom oppdages, beskrives, analyseres, dokumenteres og forklares.

I drøftingen viser jeg hvordan en kognitiv forståelsesmodell av autisme innebærer et paradigmeskifte i synet på autisme. Videre drøftes hvordan denne forståelsen kan anvendes innenfor rammen av et habiliteringsperspektiv og implikasjoner for det spesialpedagogiske feltet.

Funn / hovedkonklusjoner

Down syndrom rammer først og fremst den kognitive utvikling innenfor tenkning, resonnering og forståelse. På det sosiale og følelsesmessige området er ikke forskjellene så store og vil i noen grad kunne kompenseres gjennom tilrettelegging av særlige tiltak. På det atferdsmessige området kan stereotype og repetitive handlinger inngå som karakteristiske atferdstrekk.

En autismespekterforstyrrelse er også en kognitiv forstyrrelse. I sin karakter er den gjennomgripende og omtales som triaden av utviklingsforstyrrelser idet den innebærer svekkelser innenfor funksjonsområdene sosial interaksjon, sosial kommunikasjon og sosial forestillingsevne.

Når autisme opptrer i komorbiditet med Down syndrom, vil autismens gjennomgripende svekkelser i stor grad overskygge kromosomforstyrrelsens kognitive og atferdsmessige særtrekk på flere områder. Det vil derfor være viktig å få avklart om de atferdsavvikende funnene er innenfor symptombildet i Down syndrom, eller om de er mer alvorlige enn hva som er normalt forventet i dette bildet. En sammenligning av karakteristiske atferdsuttrykk i Down syndrom og i autisme viser at noen av kriteriene for autisme også kan opptre hos en person med Down syndrom uten at det dermed betyr at personen har autisme. Utredning av en autismeforstyrrelse hos en person med Down syndrom må derfor ta utgangspunkt i de diagnostiske kriteriene for autisme, og hvert av kriteriene må vurderes i forhold til den observerbare atferden.

En kognitiv forståelsesmodell av autisme vil gå bak den observerbare atferden ved å vektlegge hvordan kognitive prosesser innebærer gjennomgripende funksjonsforstyrrelser på de fleste livsområdene gjennom hele livet. Personen vil dermed ha behov for en livslang samordnet og helhetlig tilrettelegging på ulike aenaer. I et habiliteringsperspektiv vil spesialpedagogiske arbeidsmåter kunne ivareta læring og opplæringstiltak som nettopp tar hensyn til autismens gjennomgripende og dominerende rolle i diagnosesammenfallet.

Forord

En ung mann sto foran meg. På avstand så han ut som en kortvokst ungdom, litt. Tilbaketrukket og sky. Jeg rakk fram hånda for å hilse, og han så kort på meg, så forbi meg og blikket forsvant mot noe bortenfor.

Senere ble vi bedre kjent med hverandre, og i flere år skulle vi komme til å være sammen. Vi skulle komme til å gå turer sammen, bade, spille, lese bøker, se på bilder, reise på leirskole, kjøre milevis med bil, gå på kino og konserter, høre musikk, kaste og sparke ball. Vi skulle komme til å få mange felles opplevelser og etter hvert finne måter å kommunisere på – med mine til tider, for mange ord og hans lyder, tegnbruk, gester og kroppsspråk.

Han viste glede og tilstedeværelse i mange situasjoner, mens i andre viste han tydelig når han ikke ville, eller ville noe annet. Men så plutselig, kunne blikket og oppmerksomheten forsinne liksom, innover eller utover, og kontakten var der ikke lenger. Særlig tydelig ble det når de ytre stimuliene ble for heftige, for voldsomme, for høylydte. Da syntes han heller ikke det var godt å bli berørt av en hånd som ville berolige og få han tilbake til nuet.

Den unge mannen hadde Down syndrom, men det var også noe annet som jeg ikke fikk til å passe med væremåten jeg så hos andre unge voksne med dette syndromet. Det måtte være noe annet og mer også, noe som kunne stenge den ytre verden ute – og til et sted, en tilstand der jeg ikke kunne nå inn.

Den unge mannen lærte meg mye om den hårfine balansen mellom nærhet og distanse, om bevissthet om egen tydelighet på ord, kroppsspråk og de subtile kodene i interaksjonen mennesker imellom. Denne erfaringen kan være vanskelig å få formidlet videre. En teoretisk oppgave vil være mer ”klinisk” i sin beskrivende form og metodiske krav. Den personlige ”nerven” har forsvunnet i studier, diagnostiske kriterier og akademiske drøftinger. Jeg håper likevel at de som har interesse for dette fagfeltet eller har et mer personlig forhold til enkeltpersoner som representerer denne tilstanden, har nytte av å lese denne oppgaven.

Innhold

| | |
|--|-----------|
| 1. INNLEDNING | 11 |
| 1.1 BEGRUNNELSE FOR PROSJEKTET | 11 |
| 1.2 PROSJEKTETS FORMÅL OG PROBLEMSTILLING | 13 |
| 1.3 BEGREPSAVKLARING OG AVGRENSNING | 13 |
| 1.4 OPPGAVENS OPPBYGNING | 14 |
| 2. METODE | 16 |
| 2.1 HERMENEUTIKK SOM VITENSKAPSTEORETISK POSISJON..... | 17 |
| 2.1.1 Forståelse og forståelseshorisont..... | 17 |
| 2.1.2 Den hermeneutiske sirkel..... | 19 |
| 2.2 HVORDAN FANT JEG DET JEG LETTE ETTER? | 20 |
| 2.2.1 Hvilke kilder jeg har brukt | 20 |
| 2.2.2 Hva er kildens opphav og formål | 23 |
| 2.2.3 Kildenes innhold..... | 24 |
| 2.2.4 Kildenes brukbarhet | 25 |
| 3. DOWN SYNDROM..... | 28 |
| 3.1 UTVIKLINGSHEMMING..... | 28 |
| 3.1.1 Komorbiditet i utviklingshemming | 30 |
| 3.2 PSYKISKE LIDELSER..... | 31 |
| 3.3 DEN MOTORISKE UTVIKLING | 32 |
| 3.4 DEN KOGNITIVE UTVIKLING | 33 |
| 3.4.1 Tilbaketrekning og passivitet..... | 34 |
| 3.4.2 Oppmerksomhet og informasjonsbearbeiding..... | 35 |
| 3.4.3 Mentaliseringsevne – Theory of Mind..... | 35 |
| 3.5 ATFERDSMESSIGE FORHOLD..... | 37 |
| 3.5.1 Sosial interaksjon..... | 37 |
| 3.5.2 Kommunikasjon..... | 39 |
| 3.5.3 Atferdsmønstre, interesser og aktiviteter..... | 39 |
| 3.5.4 Temperament..... | 41 |
| 3.5.5 Atferdsmessig fenotype..... | 41 |
| 3.6 OPPSUMMERING | 42 |
| 4. AUTISME..... | 44 |
| 4.1 TRIADEN AV UTVIKLINGSFORSTYRRELSER | 45 |
| 4.2 KLASSIFISERING OG DIAGNOSTISERING AV AUTISME..... | 46 |
| 4.2.1 Diagnosemanualen ICD-10..... | 46 |
| 4.3 PSYKISKE LIDELSER..... | 48 |

| | | |
|-----------|---|-----------|
| 4.4 | KOGNITIVE FORHOLD | 50 |
| 4.4.1 | <i>Spesifikke funksjonsprofiler</i> | 50 |
| 4.4.2 | <i>Hukommelse</i> | 51 |
| 4.4.3 | <i>Språk</i> | 52 |
| 4.4.4 | <i>Eksekutive funksjoner</i> | 53 |
| 4.4.5 | <i>Selvviten og bevissthet om selvet</i> | 53 |
| 4.5 | EN KOGNITIV FORSTÅELSESMODELL | 54 |
| 4.5.1 | <i>Theory of Mind</i> | 54 |
| 4.5.2 | <i>Manglende sentral koherens</i> | 55 |
| 4.5.3 | <i>Fravær av overordnet kognitiv kontroll</i> | 55 |
| 4.6 | SOSIAL KOGNISJON..... | 56 |
| 4.7 | ATFERDSMESSIGE FORHOLD | 56 |
| 4.7.1 | <i>Svekket sosial interaksjon</i> | 57 |
| 4.7.2 | <i>Svekket kommunikasjon</i> | 57 |
| 4.7.3 | <i>Svekket atferds- og aktivitetsreportoar</i> | 58 |
| 4.8 | OPPSUMMERING | 58 |
| 5. | KOMORBIDITET AV AUTISME OG DOWN SYNDROM..... | 60 |
| 5.1 | ET TILBAKEBLIKK..... | 60 |
| 5.2 | FOREKOMST | 61 |
| 5.3 | DEBUT FOR SAMMENFALLET | 62 |
| 5.4 | ÅRSAKSFORHOLD..... | 63 |
| 5.5 | NOEN FELLE FUNN FRA ULIKE STUDIER..... | 64 |
| 5.5.1 | <i>To kategorier av sammenfall</i> | 64 |
| 5.5.2 | <i>Gjennomgående atferdstrekk</i> | 65 |
| 5.5.3 | <i>Repetitive handlinger vs. psykisk betingede tvangshandlinger</i> | 66 |
| 5.5.4 | <i>Medisinske funn</i> | 66 |
| 5.6 | DOWN SYNDROM OG ATFERDSKRITERIENE FOR AUTISME I ICD-10 OG DSM-IV | 67 |
| 5.7 | OPPSUMMERING | 69 |
| 6. | DRØFTING..... | 71 |
| 6.1 | DIAGNOSTISK UTREDNING AV EN AUTISMEFORSTYRRELSE | 71 |
| 6.1.1 | <i>Barnehabiliterings undersøkelser</i> | 72 |
| 6.1.2 | <i>Psykologiske og psykomotoriske tester</i> | 73 |
| 6.1.3 | <i>Diagnostiske verktøy</i> | 74 |
| 6.2 | HVORFOR KOMORBIDITET? | 75 |
| 6.3 | AUTISME SOM PARADIGME..... | 75 |
| 6.3.1 | <i>Å forstå autisme innenfra – et paradigmeskifte</i> | 76 |
| 6.4 | HABILITERING I ET LIVSLØP..... | 77 |
| 6.5 | <i>HABILITERING OG SPESIALPEDAGOGIKK</i> | 78 |
| 6.6 | SPESIALPEDAGOGISKE ARBEIDSFORMER | 79 |

| | | |
|-----------|--|-----------|
| 6.6.1 | <i>TEACCH - et strukturrert undervisningsprogram</i> | 80 |
| 6.6.2 | <i>En sosial læringsplan</i> | 81 |
| 6.6.3 | <i>Fra selvhjelpsferdigheter til ferdighetsområder</i> | 82 |
| 6.7 | OPPSUMMERING | 83 |
| 7. | AVSLUTNING | 84 |
| | KILDELISTE | 86 |
| | VEDLEGG 1 | 93 |
| | VEDLEGG 2 | 95 |

1. Innledning

Mens det tidligere ble hevdet at atferdsmessige forstyrrelser hos personer med utviklingshemming hadde sitt utspring i kognitive svekkelser, har det i løpet av de siste 10-15 årene vært en økende interesse for medisinsk og mental helse også hos denne populasjonen. Dette har ført til en anerkjennelse av at utviklingshemmede også kan ha en sammenfallende psykiatrisk forstyrrelse, og omtalt innenfor medisinen som komorbiditet.

Down syndrom er den vanligste årsaken til utviklingshemming. Variasjonsbredden er stor når det gjelder kognitive funksjoner og vil være avhengig av grad av utviklingshemming. Atferdstrekk og væremåter vil også reflektere utviklingsnivået.

Autisme er en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse og innebærer kognitive svekkelser innenfor funksjonsområdene sosial interaksjon, kommunikasjon og forestillingsevne. Den mest vanlige formen omtales som infantil eller klassisk autisme.

Kunnskap om at autisme kan opptre i komorbiditet med Down syndrom har vært framme siden 1970-tallet. Studier har konkludert at dette sammenfallet opptrer hos mellom 5 og 9% av alle med Down syndrom. Tilstanden er imidlertid fortsatt lite kjent, og denne formen for dobbeltdiagnose gies sjelden. Uvanlige atferdsuttrykk hos en person med Down syndrom blir ennå ofte forklart som utslag av syndromets kognitive funksjonsnedsettelse.

1.1 Begrunnelse for prosjektet

Tre forhold utdypes her som avgjørende for mitt prosjektvalg.

For det første har egne erfaringer fra praksisfeltet de siste 6-7 årene med personer med utviklingshemming ført til nysjerrighet om forholdet mellom kognisjon, læring og atferdsuttrykk. Jeg vil spesielt framheve arbeidet med en person med kromosomforstyrrelsens ytre kjennetegn som viste avvikende atferdstrekk. Jeg begynte å stille spørsmål om vedkommendes væremåte, samtidig som jeg erfarte at tidligere

iverksatte tiltak innenfor tilrettelegging, læring og aktiviteter ikke syntes å ha ført til økt deltakelse og økte kommunikasjonsferdigheter hos han. Jeg fikk et innblikk i personens livshistorie og familiens opplevelser av vedkommendes annerledeshet, sammenlignet med det kjente i symptombildet i Down syndrom.

For det andre representerer komorbiditeten av autisme med Down syndrom en lite kjent tilstand som vil berøre en årlig tilvekst på mellom 2 til 3 barn¹. I tillegg kommer et antall barn og voksne som fortsatt ikke er diagnostisert. Ut fra et samfunnsnyttig perspektiv vil det altså være viktig å løfte fram denne tilstanden for å gi kunnskap til praksisfeltet. Slik kan skole, opplæring og daglig tilrettelegging få et grunnlag som tar hensyn til hvordan autismens funksjonsnedsettelse griper inn i kromosomforstyrrelsens symptombilde.

Innenfor autismemiljøet i Norge er denne komorbiditeten blitt løftet mer fram de siste årene. Den sentrale faglige enheten i det nasjonale autismenettverket, Autisemeenheten², har definert sammenfallet som satsingsområde for perioden 2005 – 2008 i et eget forskningsprosjekt. Prosjektet skal:

1. Beskrive funksjonelle kjennetegn hos personer med Down syndrom og autisme i forhold til a) språk og kommunikasjon, b) sosial utvikling, c) aktiviteter, d) psykisk helse.

2. Belyse på hvilke områder og hvordan personer med dobbeltdiagnosen skiller seg fra a) personer med Down syndrom og b) personer med autisme.

Det tredje forhold som har dannet utgangspunkt for dette prosjektet knyttes til læring og opplæring i vid forstand. Jeg har i mange år arbeidet med personer med omfattende kognitive funksjonsnedsettelse i arbeids- aktivitetstilbud på et dagsenter og innenfor voksenopplæringsområdet. Jeg har vært opptatt av dels å definere læringspotensiale

¹ Antallet referer til 5-9% av de 50-60 nyfødte barn med Down syndrom som fødes årlig (norsk Nettverk for Down syndrom 2006)

² Tidligere underlagt universitetet i Oslo, Institutt for spesialpedagogikk og fra 2006 underlagt helseforetakene Rikshospitalet og Radiumhospitalet, Helse Sør-Øst. Prosjektittel er formidlet av prosjektleder Sylvi Storvik, Autisemeenheten (2006)

hos disse personene, og dels å arbeide med tilpassede opplæringstiltak for den enkelte. Dette engasjementet har gått parallelt med min videreutdanning i spesialpedagogikk som avsluttes med dette mastergradsprosjektet

1.2 Prosjektets formål og problemstilling

Bakgrunnen for dette prosjektet har ført til et ønske om å løfte fram komorbiditeten av autisme og Down syndrom gjennom dels, å gi en presentasjon av tilstanden og dels, å drøfte hvilke implikasjoner denne kunnskapen kan ha for det spesialpedagogiske praksisfeltet. Prosjektets hovedproblemstilling er derfor:

Komorbiditeten av autisme og Down syndrom. Hvordan kommer dette diagnosesammenfallet til uttrykk? Hvilke implikasjoner får denne tilstanden for spesialpedagogisk tenkning og arbeidsmåter innenfor et habiliteringsperspektiv?

Problemstillingen utleder flere underspørsmål som oppgaven skal besvare:

1. Hvordan kan den ukjente og underrapporterte ved diagnosesammenfallet forståes, og hvilke konsekvenser kan dette få for en person med Down syndrom som utviser andre atferdstrekk og væremåter enn de som vanligvis forbindes med denne kromosomforstyrrelsen?
2. Hvordan kan et paradigmeskifte i synet på autisme lede til andre forståelsesmåter når det gjelder forholdet mellom kognitive prosesser og atferdsmessige uttrykk?
3. Habiliteringsperspektivet som helhetlig ramme for tilrettelegging av tiltak.
4. Spesialpedagogiske arbeidsmåter som tar hensyn til autisms gjennomgripende karakter.

1.3 Begrepsavklaring og avgrensning

I en redegjørelse for hvordan Down syndrom og autisme opptrer samtidig hos en person, har jeg valgt å ta utgangspunkt i de to lidelsene hver for seg. Majoriteten av

personer med Down syndrom har fra mild til alvorlig grad av utviklingshemming, med målt IQ mellom 70 og 50 (Annerèn et al 1996). For å få fram det særegne ved syndromets symptombile på det atferdsmessige området, legges det vekt på utvalgte og, i noen grad, representative atferdstrekk og væremåter hos denne majoriteten og slik disse beskrives i faglitteraturen. I kildematerialet benyttes termen Downs syndrom, Down syndrom, Down's Syndrome og Down Syndrome. I denne oppgaven benyttes termen Down syndrom eller forkortelsen DS.

Autisme omtales ofte som en forstyrrelse innenfor autismspekteret eller som en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse. Bruken av termen autisme, autismeforstyrrelse eller autismspekterforstyrrelse i denne oppgaven, uttrykker alle klassisk eller infantil autisme slik lidelsen klassifiseres i diagnoseverktøyet ICD-10. Forkortelsen ASD, fra den engelske termen "Autistic Spectrum Disorder" benyttes også og uttrykker denne undergruppen.

Innenfor det medisinske fagområdet forstås komorbiditet som samtidig opptreden av flere diagnoser hos en person. I oppgaven omtales denne samtidigheten av autisme og Down syndrom også som sammenfallet ASD-DS, dobbeltdiagnosen eller diagnosesammenfallet.

En viktig premiss for oppgavens drøftingskapittel er introduksjonen av termen *paradigme* og hvordan termen autisme kan forstås innenfor rammen av denne (Danielsson & Liljeroth 1996). Herav utledes *paradigmeskifte* som uttrykk for en dreining i forståelsen av autisme, fra fokus på de atferdsmessige uttrykk til en kognitiv forståelsesmodell der de mentale prosessene og autisms indre verden kommer mer i forgrunnen, med konsekvenser blant annet for spesialpedagogikk som fagområde.

1.4 Oppgavens oppbygning

Oppgaven er delt inn i seks hovedkapitler. Etter innledningskapitlet gjør jeg i kapittel 2 rede for den hermeneutiske metode og hvordan denne ligger til grunn for dette prosjektet.

I kapittel 3 gjør jeg rede for Down syndrom som den vanligste årsak til utviklingshemming. Her velger jeg å fokusere nærmere på de kognitive og atferdsmessige sider ved tilstanden.

Kapittel 4 redegjør for autisme som gjennomgripende utviklingsforstyrrelse. Atferdskriteriene for å stille diagnosen i henhold til diagnoseverktøyet IVD 10 og DSM-IV, sistnevnte presentert i vedlegg 1.

I kapittel 5 presenteres et utvalg av empiriske data som omtaler komorbiditeten av autisme og Down syndrom. Relatert til autismediagnosens atferdskriterier i diagnosemanualen DSM-IV, blir typiske og vanlige atferdstrekk i symptom bildet til Down syndrom presentert.

I kapittel 6 vil det først presenteres hvordan autisme ofte utredes i Norge, representert ved Barnehabiliteringen på Ullevål sykehus i Oslo. Deretter vil drøftingen fokusere på tre forhold: For det første drøftes noen mulige årsaksforklaringer bak den høye graden av korrelasjon mellom autismedforstyrrelser og alvorlighetsgrad av utviklingshemming. For det andre anvendes termen paradigmeskifte om en dreining i forståelse av autisme - fra å følge gamle tankemønstre og forståelsesrammer som i stor grad er knyttet til atferdskriterier, til å omhandle nye forståelsesrammer som er basert på nyere kunnskaper om autisms særegne kognitive stil. For det tredje vil autisme som en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse i kombinasjon med Down syndrom, innebære funksjonssvekkelser og behov for en livslang samordnet og helhetlig tilrettelegging. I et habiliteringsperspektiv kan spesialpedagogisk tenkning og arbeidsmåter som tar hensyn til autisms dominerende rolle i diagnosesammenfallet, bidra til å ivareta denne helheten.

Kapittel 7 avslutter oppgaven.

2. Metode

Dette forskningsprosjektet omhandler komorbiditeten av autisme med Down syndrom og utleder følgende problemstilling:

Komorbiditeten av autisme og Down syndrom. Hvordan kommer dette diagnosesammenfallet til uttrykk? Hvilke implikasjoner får denne tilstanden for spesialpedagogisk tenkning og arbeidsmåter innenfor et habiliteringsperspektiv?

Denne tilstanden har jeg har fått noen erfaringer med gjennom de siste årene. Det foreligger imidlertid relativt lite forskning på den, og den synes å være lite omtalt i praksisfeltet. Selv fikk jeg kunnskaper om tilstanden gjennom å arbeide med en person med dette sammenfallet. Jeg vet altså noe om området, men har gjennom dette prosjektet ønsket å løfte fram teori og forskning om tilstanden for å få vite mer.

Kildene jeg har valgt er skrevne tekster. I arbeidet med tekster, enten det er faglitteratur eller offentlige dokumenter, er det fortolkning av tekstene som er det sentrale. Det som imidlertid gjør dette arbeidet til forskning, er at det stilles faglige kvalitetskrav til hvordan denne kunnskapen oppdages, beskrives, analyseres, dokumenteres og forklares (Befring 2002). Jeg må altså ta utgangspunkt i hva andre har undersøkt, kommet fram til og beskrevet som empiriske data for å forstå meningsinnholdet og finne sammenhenger.

Jeg løfter fram et større sakskompleks gjennom en større og mer omfattende innsikt idet jeg analyserer eller drøfter de foreliggende funnene og implikasjoner for det spesialpedagogiske feltet. En slik framgangsmåte hører til i en kvalitativ forskningstilnærming (ibid).

En kildestudie som dette prosjektet er en studie av et fenomen. Med det formål å forstå dette fenomenet, vil jeg tolke disse kildene i lys av den vitenskapsteoretiske posisjonen *hermeneutikk*. Den metodiske tilnærmingen gjør jeg rede for i pkt.1. Jeg vil trekke fram de sentrale begrepene forforståelse, forståelse og den hermeneutiske sirkel og vise hvordan disse gjør seg gjeldende i min forskningsprosess.

I pkt. 2 knytter jeg denne kildestudien til fire metodiske kvalitetskrav innenfor kildeforskning slik Kjeldstadli (1999) gjør. Jeg vil omtale 1) hvilke kilder jeg har brukt, 2) hva slags kilder jeg har brukt, 3) hvordan jeg har tolket kildene og, endelig, 4) relevansen av kildene for dette prosjektets problemstilling. Her vil det framgå hvordan de metodiske kravene til validitet, reliabilitet og generaliserbarhet er ivarettatt i dette prosjektet.

2.1 Hermeneutikk som vitenskapsteoretisk posisjon

Hermeneutikk stammer fra det greske ordet "hermeneus", som betyr tolk eller fortolker (Kleven 2002). Begrepet knyttes til fortolkningslære, der det gjelder "...å komme fram til en velbegrunnet tolkning, meningsutlegning, forståelsesutlegning av et meningsformidlende materiale" (Wormnæs 2005). Dette materialet var i den opprinnelige hermeneutikken skrevne tekster, men etter hvert har ulike former for ytringer og meningsfulle uttrykk eller fenomener også blitt inkludert i det hermeneutiske feltet. I dag omtales slike fenomener på flere nivå, som "...menneskelige *aktiviteter* i seg selv så vel som *resultater* eller *produkter* av dem" (Thornquist 2003: 141).

Hermeneutikk som vitenskapsteoretisk posisjon går i to retninger. Den hermeneutiske metode er en systematisk framgangsmåte for å søke etter mening og helhetlig forståelse (Befring 2002). I den filosofiske retningen omhandler hovedspørsmålene grunntrekk ved mennesket og vilkår for forståelse (Thornquist 2003). I denne sammenheng velger jeg å utdype den metodiske retningen.

2.1.1 Forståelse og forståelseshorisont

En tolkningsprosess starter ikke på bar bakke. Den innsikt jeg allerede har som forsker, omtales i hermeneutikken som forståelse og forforståelse.

Innenfor hermeneutikken dreier *forståelse* seg om bevissthetstilstander i oss (Wormnæs 2005). Dermed begriper vi hva noe er eller hva meningen med det er. Å forstå er ikke en lineær prosess, men en vekselvirkning mellom det som den aktuelle meningen

handler om og det som ligger rundt eller medgis denne forståelsen, nemlig forforståelsen (ibid). *Forforståelsen* ligger som en beredskap, et bakteppe for forståelsen, i det som også omtales som forståelseshorisont. Denne omfatter våre samlede oppfatninger, erfaringer og forventninger (Thornquist 2003). Disse oppfatningene og holdningene er både bevisste og ubevisste, uten at vi har vår oppmerksomhet rettet mot dem.

To forhold i min forforståelse kan forståes som det med-gitte når jeg undersøker fenomenet, jfr. prosjektets problemstilling. Det første omhandler mine erfaringer fra praksisfeltet der komorbiditeten av autisme i Down syndrom (DS) kom til uttrykk gjennom en persons væremåte. Det med-gitte i denne forståelsen var i stor grad preget av mine forestillinger om typiske væremåter hos en person med DS, som blid, sosial og omgjengelig, men også sta. Slike trekk var ikke var forenelige med atferdskriteriene for diagnosen autisme. Mine erfaringer og nærhet til en person med et avvikende symptombilde førte til ønsket om å utfordre denne forståelsen gjennom å undersøke dette fenomenet. Min forforståelse av dette sammenfallets uttrykk hos denne personen blir det som er med-gitt i min tolkning av dette prosjektets meningsformidlende materiale – den skrevne teksten. Men samtidig vil tolkningen gi nye del-innsikter. Slik skjer det en vekselvirkning mellom det som med-gies i delene og den nye helheten der disse delene inngår, til ny forståelse av sammenfallets kompleksitet.

Det er en imidlertid en fare for at jeg som forsker kan være så påvirket av mine egne erfaringer med dette sammenfallet av autisme og Down syndrom at jeg blir for nær og innforstått med kildenes språk og uttrykk. Jeg kan dermed komme til å overidentifisere meg med kildens budskap og bremse nødvendig refleksjon. En tilstrekkelig distanse vil derimot kunne sikre en grad av refleksjon for å gjøre tolkningen troverdig. Denne utfordringen omtaler Befring som *desentrering*, ”...for å oppnå eit mest mogleg nøkternt og sakleg møte med problemområdet”(2002: 144).

Det betyr imidlertid ikke at dette møtet er objektivt. Mine tolkninger av fenomenet gjennom kildene vil uttrykke en relativ objektivitet, fordi gjennom min forforståelse har jeg med meg referanser (Alvesson & Sköldberg 1994). Hvor stor vekt denne

forforståelsen preger den relative objektiviteten, er det uenighet om innenfor den hermeneutiske fagtradisjonen. Hvis alt jeg tolker om det fenomenet jeg vil undersøke tillegges mine egne referanserammer, kan det undersøkte fenomenet, eller objektet, komme til å bli relativisert ut og bort. På den andre siden kan en sirkulær hermeneutisk tenkning (jfr.pkt. 2.1.2) sikre refleksjonen mellom forskeren og det utforskede, eller objektet (ibid).

Det andre forholdet jeg vil definere som forforståelse, er knyttet til selve begrunnelsen for valg av denne prosjektoppgaven og til valg av metode. Det bygger på den innsikt jeg har fått gjennom erfaring og teoretisk kunnskap fra det arbeidsfeltet jeg har vært i, og som Alvesson og Sköldbberg (1994) kaller *meningsfulle handlinger*. Slik jeg forstår det, vil et *brukerperspektiv*³ innebære å formidle slike meningsfulle handlinger på en mest mulig dekkende og respektfull måte. Det har vært min intensjon å utgå fra dette perspektivet gjennom å finne, tolke og løfte fram teori om komorbiditeten av autisme og DS. Brukerperspektivet blir altså en forforståelse, det med-gitte, en referanse jeg har med meg.

2.1.2 Den hermeneutiske sirkel

Dette begrepet viser til et fortolkningsmessig prinsipp som beskriver en dynamisk erkjennelsesprosess mellom del og helhet i det vi vil forstå. For hver del av virkeligheten vi forstår, vil dette påvirke hvordan vi forstår helheten – som igjen kan gi en ny forståelse av delen (e), som igjen påvirker helhetsforståelsen. Enhver omdreining fører altså til økt og fordypet meningsforståelse og til dypere innsikt (Thornquist 2003).

Gjennom tolkningen av teksten slik den framkommer i det deskriptive materialet i mitt prosjekt, vil det også skje en veksling mellom del og helhet. Jeg gikk for eksempel ut fra noen delforståelser om enkelte atferdsmessige uttrykk i sammenfallet ASD-DS når

³ Begrepet bruker oppsto i 1970-årene og reist av funksjonshemmedes interesseorganisasjoner, med krav om økt innflytelse og medbestemmelsesrett i saker som angikk de funksjonshemmede selv, som brukere av velferdspolitiske beslutninger (NOU 2001: 22). Et brukerperspektiv innebærer etter min mening et prinsipielt demokratisk og inkluderende standpunkt der brukere er subjekter, i motsetning til objekter som gjøres til gjenstand for andres definisjoner og oppfatninger

jeg søkte ny forståelse av et helhetsbilde av atferdsuttrykk i DS. Dette helhetsbildet kom så til å bli et annet enn det jeg hadde av kromosomforstyrrelsen tidligere. Det nye kom også til å påvirke de valg jeg gjorde for å skaffe nye delinnsikter som jeg så var relevante i forhold til prosjektets problemstilling. Den til enhver tid gjeldende helhetsforståelse ble med andre ord jevnlig utfordret og endret til en ny helhetsforståelse. Slik vil tolkningen inngå i en sirkel hvor det kontinuerlig gies mulighet for nye tolkninger og økt forståelse.

Denne vekslingen kom også klart fram under selve skrivearbeidet, gjennom å skrive en del, få ny helhetsforståelse, skrive nye deler på nytt helhetsgrunnlag og så videre. Å skrive ble å skrive om.

2.2 Hvordan fant jeg det jeg lette etter?

Valg av kilder til dette prosjektet ble bestemt av problemstillingen; altså hva jeg ville undersøke og hvilke sammenhenger jeg ønsket å belyse. Dermed måtte kildene være funksjonelle for mitt formål. For å svare på om de kildene jeg har brukt i mitt prosjekt har dekket formålet, måtte jeg granske kildene ut fra noen metodiske kvalitetskrav. *Hvem* gjorde hva, *hvor* det ble gjort og *når* det ble gjort. Dette omtaler Kjeldstadli som *kildegranskningens grunnmur* (1992). I det følgende vil jeg gjøre rede for min kildebruk slik Kjeldstadli punktuerer murens *fire vegger*.

2.2.1 Hvilke kilder jeg har brukt

Alle kilder er ikke nødvendigvis relevante kilder. Jeg måtte derfor definere en ramme for hvordan jeg skulle gå fram for å få en oversikt over materialet for så å foreta valg som belyste problemstillingen. I denne ligger det tre tema; Down syndrom, autisme og sammenfallet av disse. Altså måtte jeg hente fram kunnskap om hvert av disse områdene. Gall et al (1996) beskriver denne prosessen i fire trinn, og anvendt på mitt prosjekt munner den ut i de kildene jeg valgte som relevante for mitt bruk:

1) Foreløpige eller forberedende ("preliminary") kilder gir oversikt og innsikt i fagområdet og ideer til mer spesifikke kildesøk (ibid). Her gikk jeg nokså bredt ut for å

skaffe meg generell kunnskap om Down syndrom, autisme og sammenfallet av disse tilstandene. Jeg søkte hovedsakelig gjennom tre ulike kildegrunnlag; internett, fagmiljøer og faglitteratur. Disse søkene kom i noen grad til å gå parallelt.

Den første bruken av internett startet jeg i Google (www.google.no), av praktiske årsaker fordi jeg kjente til denne søkemotoren og for å få et foreløpig innblikk i hvordan fagfeltet presenteres. Jeg søkte på ordene *Down syndrome* og *autism*, som ga henholdsvis ca 500 000 og mer enn en million treff. Med søkeordene *comorbidity of Down syndrome and autism* fikk jeg første gang ca 4.700 treff. Det ble åpenbart at videre søk måtte ”spisses” i forhold til mer presise søkerkriterier. Jeg gikk videre til Google Scholar (www.google.no/intl/no/scholar/about.html), som gjør omfattende søk etter akademisk litteratur, vitenskapelige artikler osv. Her ga de samme søkeordene ca 66 000 treff. Ett av disse var for eksempel *Down syndrome Research Foundation*, en canadisk forskningsenhet som viste til 19 treff om denne komorbiditeten. Det var dels artikler i fagtidsskrift og dels fagbøker om emnet. Her fant jeg blant annet første gang brukt begrepet ”dual diagnosis” om tilstanden. Videre noterte jeg meg tidsskriftene *Disability Solutions* og *Developmental Medicine and Child Neurology* og opphavsnavn som for eksempel Howlin, Wing og Gould som jeg gjenkjente fra faglitteratur om autisme.

Samtidig kontaktet jeg via internett fagmiljøer som downforeninger i Norge, Sverige og Danmark og Autismeforeningen i Norge med spørsmål om kjennskap til denne komorbiditeten. Jeg orienterte om mitt prosjekt og etterspurte relevante kunnskaper om denne i form av litteratur, studier eller andre referanser. Fra den norske Autismeenheten, som representerer bredden av fagmiljøer om autisme i Norge, fikk jeg oppgitt referansen professor J.A. Rondal ved avdeling for psyko-lingvistikkk ved universitetet i Liège. Han ble omtalt å være en viktig bidragsyter til kunnskapsfeltet om Down syndrom gjennom det siste tiåret. Han formidlet navnet George Capone og en utgave av tidsskriftet *American Journal of Medical Genetics*. Jeg kontaktet Capone, som viste seg å være direktør for Kennedy Krieger-instituttet i USA. Dette instituttet driver mye med forskning både på Down syndrom og komorbiditeten med autisme, og materiale derfra kom til å bli en viktig kilde senere i prosessen. Jeg hadde dermed et

utgangspunkt for å starte en søkeprosess på internett som var tidkrevende, men også spennende. Fra ett dokument om temaet ble det henvist til linker, som igjen viste til nye linker. På et tidspunkt kom de samme opphavsnavnene til både artikler og utenlandsk litteratur opp igjen, og jeg satt til slutt igjen med en oversikt over mulige sekundære kilder.

Fra den svenske downforeningen ble jeg henvist til en konferanse om hjerneforskning i England høsten 2005 der sammenfallet hadde vært framme (Svenska Downföreningen (2005)). Samtidig ble jeg informert om noen fagrelaterte lenker, blant annet til websiden altonweb@com og navnet Glen Vatter. Denne skulle senere vise seg også å bli en sentral kilde.

Fra norsk barnepsykiatrisk hold ble det også henvist til spesifikke artikler blant annet i tidsskriftet *Disability Solutions*, samt til den amerikanske databasen *PubMed*, som er bygget opp omkring medisinsk forskning (www.pubmedcentral.nih.gov).

Mine kildesøk avslørte at både Down syndrom og autisme er omfattende behandlet. I denne litteraturgjennomgangen noterte jeg særlige momenter, refererte forfattere og studier som hadde relevans til prosjektets problemstilling. For eksempel når det gjaldt Down syndrom, fokuserte jeg mer på atferd og kognitive forhold enn på medisinske forhold. Fra Autismeenheten fikk jeg opplyst om en mengde artikler og litteraturhenvisninger om autismediagnosen og deres eget prosjekt om sammenfallet av de to tilstandene.

2) Sekundære kilder. Slike kilder er som regel skrevet av forfattere som selv ikke har deltatt i en observasjon eller i et fenomen som blir beskrevet. De omtaler hva andre har gjort eller beskrevet, i faglitteratur, oppslagsverk eller i artikler (Gall et al 1996). Ut fra mine foreløpige kildesøk som omtalt foran, var treff på søkeordene *comorbidity of autism in down's syndrome* som omtaler studier eller viser til en litteraturkilde, slike sekundære kilder. Likeledes var 1490 treff (eller "items") i databasen *PubMed* med søkeordene *autism Down syndrome*, slike sekundærkilder. Ett eksempel er en henvisning herfra til en relevant studie av Howlin, Wing og Gould i tidsskriftet *Developmental Medicine of Child Neurology* fra 1995.

3) Blant de foreløpige og sekundære kildene noterte jeg løpende aktuelle fagbøker, henvisninger og studier. Etter hvert fikk jeg en tilstrekkelig oversikt for så å snevre inn fokus for prosjektet og dermed omfanget av kildene. Jeg måtte gjøre valg både i forhold til prosjektets omfang og dybde. Dette genererte de primære kilder jeg til slutt valgte som aktuelle innenfor hvert av prosjektets tre hovedområder Down syndrom, autisme og komorbiditeten av disse to tilstandene. Slike kilder refererer til litteratur, rapporter eller studier utført av opphavspersonen selv. Jfr trinn 2) er selve studien av Howlin, Wing og Gould (1995) en slik primærkilde.

4) Det siste trinnet hos Gall et al (1996) omtales som sammenfatning av litteraturen. Dette innebærer å få en oversikt over de primære kildene som skal brukes i selve oppgaven, relatert til problemstillingen.

2.2.2 Hva er kildens opphav og formål

Det andre metodiske kvalitetskravet omtales av Kjeldstadli (1992) som ytre kildekritikk. Her reises det spørsmål som *når* kilden ble laget, *hvem* som produserte kilden eller *i hvilken kontekst* den ble laget.

Studiene som beskriver sammenfallets utbredelse og karakter strekker seg over en drøy 30-årsperiode. Den første fra 1979 var en større studie av Wing & Gould. En innvending mot et såvidt gammelt materiale kan være at senere forskning og teoribygging kan ha forkastet konklusjonene som ugyldige. Så langt jeg har kunnet fordype meg i de ulike kildene, er ikke det blitt gjort. Studien står tvert i mot som en av grunnsteinene i teori på autismefeltet⁴ og blir referert til i senere studier også på sammenfallet DS-ASD.

Kildene er i stor grad førstehåndskilder. I noen av studiene har det vært et uttrykt mål å identifisere komorbiditeten, mens det i andre tilfeller vært sidefunn. For eksempel hadde Wing og Gould i 1979 et bredt forskningsfokus i den store Camberwell-undersøkelsen av 35.000 barn med sosiale vansker, mens ett av sidefunnene var

⁴For eksempel triaden av funksjonsnedsettelse, jfr pkt. 4.1

identifisering av autismetrekk hos barn med Down syndrom.

Antallet opphavspersoner bak en studie eller en teori kan ha betydning for den ytre kildekritikken. Flere bidragsytere vil gjerne sikre en større grad av forskningsmessig kvalitet gjennom flere innfallsvinkler eller metodiske tilnærminger. Unntaksvis har alle de skriftlige kildene som er brukt i dette prosjektet flere opphavspersoner. Mange av disse dukker opp i ulike fagteoretiske sammenhenger. For eksempel omtaler J.A. Rondal, som er en ledende fagperson innenfor forskningen på Down syndrom, autismedforstyrrelser som én komorbid tilstand med kromosomforstyrrelsen.

Nok et moment til kildens troverdighet vil være hvilket formål den aktuelle kilden har. Kildene i dette prosjektet betegnes som menneskeskapte og meddelende kilder (Kjeldstadli 1992). Mens normative kilder, som for eksempel programmer, kan være vurderende og angi hva noe bør være, vil beskrivende kilder si noe om fortid eller framtid (ibid). Kildene i dette prosjektet har både et normativt og beskrivende formål. På den ene siden kan funn og konklusjoner fra studier av sammenfallet slik de er gjort rede for, forstås som programmatisk. De utgår fra visse normer, i dette tilfellet diagnostiske kriterier, som må være oppfylt for å diagnostisere dette sammenfallet. Dermed blir de normative for framtidig praksis. På den andre siden er kildene beskrivende om et fenomen, forekomsten av dette og implikasjoner i praksisfeltet.

Et forhold som faller inn under ytre kildekritikk, er bruken av medisinsk faglitteratur som faller utenfor mitt eget fagfelt. For å sikre størst mulig grad av presis gjengivelse og relevant tolkning, har jeg brukt personer fra det medisinske fagmiljøet til drøfting og gjennomlesing av teksten. Eksempel på dette er pkt. 3.1.1 om komorbiditet. I kapittel 4 om autisme sikrer kilder fra Autisemeenheten et troverdig opphav og formål.

2.2.3 Kildenes innhold

Den tredje veggen i kvalitetssikringen omhandler kildenes innholdsmessige troverdighet, om de er valide. *Validitet* defineres gjerne som en uttalelses sannhet og riktighet, og en valid slutning er basert på korrekte premisser (Kvale 2001). Innenfor kvalitativ forskning kan validitet innebære ”i hvilken grad våre observasjoner faktisk

reflekterer de fenomenene eller variablene som vi ønsker å vite noe om” (Pervin 1984 i Kvale (2001:166)). For å besvare dette, bruker Kjeldstadli (1992) begrepet indre kildekritikk. Her er det essensielt å fortolke teksten i samsvar med den hermeneutiske metoden; ”...å komme fram til en velbegrunnet tolkning, meningsutlegning, forståelsesutlegning av et meningsformidlende materiale” (Wormnæs 2005).

Kvale (2001) hevder at hvorvidt kunnskap er valid, kan innenfor kvalitativ forskning være vel så mye et filosofisk som et håndverksmessig spørsmål. En sann kunnskap i filosofisk forstand vil da utgå fra de tre kriteriene korrespondens, koherens og pragmatisk nytte (ibid). Korrespondens og koherens refererer til om kunnskapen er i overensstemmelse med den objektive verden og er konsistent og logisk framført. Jeg vil her vektlegge den pragmatiske validiteten, idet den omhandler de praktiske konsekvensene av kunnskapens sannhet (ibid). Pragmatisk validering innebærer ”å gjøre sant” ved at kunnskapen som oppnåes kan anvendes. Handlingsaspektet er avgjørende, enten ved at handlingen følger kunnskapsutsagnet eller at kunnskapen skaper reelle handlingsendringer. Relatert til dette prosjektet kan funn om autisms overskyggende rolle i komorbiditeten DS-ASD og konsekvenser for habilitering og spesialpedagogiske arbeidsformer, forstås som anvendbar kunnskap og dermed være pragmatisk valid.

Flere av studiene som utgjør dette prosjektets kildegrunnlag har små utvalg, og det kan stilles spørsmål ved grad av representativitet⁵. En pragmatisk validering tilsier imidlertid at slike kilder er valide for å beskrive et fenomen og hvordan det opptrer, i tråd med min intensjon om å tilføre praksisfeltet ny kunnskap som kan lede til nye handlinger overfor personer som dette fenomenet gjelder.

2.2.4 Kildenes brukbarhet

Den fjerde veggen i kildegranskningen omtaler Kjeldstadli (1992) som kildens brukbarhet. Her er det særlig to forhold som må undersøkes. Kildene må for det første

⁵ Blant annet Rasmussen et al 2000, Nordin & Gillberg 1996

være *relevante*. I forhold til problemstillingen, gikk jeg bredt ut i de forberedende kildesøkene. Jeg oppdaget etter hvert at jo mer jeg leste, jo tydeligere ble det hva jeg mer spesifikt skulle lete etter – og hvor jeg kunne finne det. Jeg måtte gjøre innholdsmessige avgrensinger av hensyn til problemstillingen og til oppgavens omfang. I den forbindelse kan det kanskje være en svakhet ved prosjektet at jeg i utgangspunktet brukte søkemotoren Google med søkeord som Down syndrom eller autisme til å skaffe meg oversikt over fagfeltet, og at videre søk ble gjort derfra. Bruk av andre databaser som for eksempel ERIC (Educational Resources Information Center) eller PsycINFO (American Psychological Association) ville muligens gitt andre og/eller supplerende treff. På et senere tidspunkt gjorde jeg imidlertid et kontrollsøk på ERIC med søkeordet Down syndrome. Ved å spesifisere søket ytterligere kom jeg også herfra fram til for eksempel tidsskriftet Journal of Autism and Developmental Disorder som jeg hadde søkt meg fram til via Google og databasen PubMed, og som er brukt som kilde.

For det andre må kildene være *troverdige*. Troverdighet kan i denne sammenheng forstås som en syntese av den ytre og indre kildekritikken som omtalt i 2.2.2 og 2.2.3, altså om det er sammenheng mellom kildens opphav og formål og kildens innhold. Igjen kan studien til Howlin, Wing og Gould (1995) illustrere denne sammenhengen. Formålet var å gjenkjenne autisme hos barn med Down syndrom, implikasjoner for intervensjon og spekulasjoner om patologi. Kildens innhold refererte til andre studier om samme fagområde samt en presentasjon av opphavspersonenes egen kasusstudie om denne komorbiditeten.

En annen tilnærming til kildens brukbarhet vil være spørsmålet om *reliabilitet*. Begrepet benyttes i kvantitativ forskning om graden av etterprøvbarehet av en studie, om studien viser det den sier at den viser. Både Kjeldstadli og Kvale sine tilnærminger bryter med den kvantitative forskningstradisjonens krav til etterprøvbarehet. Tilpasset det kvalitative forskningsfeltet viser Kvale (2001) til Guba og Lincoln. De omformulerer de tradisjonelle validitetsbegrepene intern validitet, ekstern validitet og reliabilitet til henholdsvis kredibilitet, overførbarhet og bekreftbarhet. I dette forskningsprosjektet vil følgelig reliabilitet innebære i hvilken grad den presenterte

kunnskapen om komorbiditeten DS-ASD er bekreftbar hos en person med DS som utviser andre atferdsuttrykk enn de som vanligvis opptrer i kromosomforstyrrelsen alene.

Et spørsmål som knyttes til kildenes brukbarhet, er hvorvidt disse gir kunnskaper som er *generaliserbare*. Mens den positivistiske samfunnsforskningstradisjonen ønsker å finne lovmessigheter som kan generaliseres og gjøres universelle, viser Kvale (ibid) til en annen forståelse av generaliserbarhet. Denne vektlegger kunnskapsmangfold og kontekst som må trekkes inn når spørsmålet om generaliserbarhet blir stilt. Kan man ut fra en slutning eller funn om forekomst av sammenfallet DS-ASD og hvordan dette kommer til uttrykk hos én person, ha forventninger til hvordan dette kan komme til uttrykk hos en annen person? I tråd med kriteriekravene for å diagnostisere en autismeforstyrrelse hos en person med Down syndrom, mener jeg at spørsmålet om generalisering er aktuelt, men i tråd med det Kvale omtaler som *analytisk generalisering* (ibid). De funn i mitt prosjekt som utleder hypotesen om autisms overskyggende rolle i diagnosesammenfallet er av en slik karakter at de kan gjøres gjeldende for hvordan et ”nytt” barn med en væremåte som er beskrevet for sammenfallet blir møtt. Slik vil kunnskapen om sammenfallet kunne utgjøre grunnlaget for å kunne tolke og handle i det spesifikke nye tilfellet (ibid).

I den forstand kan man snakke om grad av gyldighet til andre, analoge tilfeller innenfor fenomenet dette prosjektet omhandler. Og hvis det blir slik at praksisfeltet får økte kunnskaper om fenomenet og tar disse i bruk i forhold til de personene det handler om, er en viktig intensjon med mitt prosjekt ivaretatt.

3. Down syndrom

Syndromets navn er hentet fra dr. J. L. Down som beskrev tilstanden allerede i 1866. Sterkt påvirket av den darwinistiske evolusjonsteorien, trodde han at de karakteristiske ytre trekkene skyldtes en evolusjonær tilbakegang til en laverestående mongolsk rase. Betegnelsen ”mongoloid” ble hengende ved denne funksjonshemmingen langt ut på 1900-tallet. I 1956 oppdaget forskere i Sverige menneskets kromosomoppbygning, og i 1959 ble man klar over at personer med ”mongolisme” hadde et ekstra kromosom. Denne klargjøringen av årsakssammenhengen førte til en navneendring til Down syndrom. Down syndrom er den vanligste årsak til utviklingshemming, med en forekomst på 1 pr 1000 levende fødte barn pr. år. Forholdet mellom fødte gutter og jenter er 1,2:1 (Norsk Nettverk for Down syndrom 2004).

Dette kapitlet vil i pkt. 3.1 redegjøre for diagnosemanualen ICD-10 sin gradering av utviklingshemming, knyttet til testet intelligens som såkalte IQ-skåre. Relatert til dette prosjektets problemstilling, vil pkt. 3.1.1 omhandle komorbiditet som medisinsk tilstand innenfor kategorien utviklingshemming. Pkt. 3.2 gjør rede for psykiske lidelser i denne populasjonen. I pkt. 3.3 beskrives noen typiske trekk i den motoriske utvikling, og spesielt dyspraksi. Den kognitive utvikling i kromosomforstyrrelsen beskrives i pkt. 3.4. Det blir lagt vekt på funksjonsområdene tilbaketrekning og passivitet, oppmerksomhet og informasjonsbearbeiding og, til slutt, mentaliseringsevne, utledet fra teorien ”Theory of Mind”. I pkt. 3.5 gjøres det rede for hvordan Down syndrom griper inn på atferdsområdene sosial interaksjon, kommunikasjon og grad av stereotype atferdsmønstre, interesser og aktiviteter. Hvorvidt man kan forstå en temperamentsprofil og omfanget av eksternalisert og internalisert atferd som så typiske at de utgjør en fenotype knyttet til dette syndromet spesielt, blir redegjort for i pkt 3.5.5.

3.1 Utviklingshemming

Verdens helseorganisasjon (WHO) har siden 1948 hatt et medisinsk klassifikasjonssystem som Norge har forpliktet seg til å bruke. Utviklingshemming er

klassifisert i WHO sin manual "The International Statistical Classification of Diseases and Health Problems, 10. ed" (ICD-10)⁶ i kapittel 5, under psykiske og atferdsmessige forstyrrelser. Den defineres som en:

"Tilstand av forsinket eller mangelfull utvikling av evner og funksjonsnivå, som spesielt er kjennetegnet ved hemming av ferdigheter som manifesterer seg i utviklingsperioden, ferdigheter som bidrar til det generelle intelligensnivået, for eksempel kognitive, språklige, motoriske og sosiale" (Sosial- og helsedirektoratet 2005: 346).

ICD-10 klassifiserer grad av utviklingshemming i forhold til testet intelligens ved hjelp av standardiserte intelligensprøver (IQ-tester)⁷ (ibid: 346-347). De graderes som lett grad av utviklingshemming med IQ-skåre mellom 50 og 69. Moderat grad gir IQ-skåre mellom 35 og 49, som hos voksne vil tilsvare en mental alder fra seks til vel åtte år. Alvorlig grad av utviklingshemming gir IQ-skåre mellom 20 og 34, som hos voksne vil tilsvare en mental alder fra tre til vel fem år. Dyp utviklingshemming gir IQ-skåre under 20, som hos voksne vil tilsvare en mental alder på under tre år.

Manualen understreker at tilstanden opptrer langs et kontinuum, slik at det ikke vil være mulig å uttrykke presise grenseopp ganger mellom de ulike gradene. Den øvre grensen for lett grad av utviklingshemming er satt til 69 IQ-poeng (ibid). I den andre diagnosemanualen fra American Psychiatric Association (APA) som brukes internasjonalt; DSM-IV ("Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder, 4th ed.)⁸, graderes utviklingshemming omtrent tilsvarende.

⁶ WHO 1992, 10. utgave

⁷ Standardisert betyr at testen er utprøvet på et representativt utvalg av en befolkningsgruppe testen er rettet mot

Resultatet fra en test utgjør en IQ-skåre. I en evnetest utført på en person med utviklingshemming må dette resultatet avvike fra de standardiserte skårene med en viss avstand, uttrykt som et visst antall standardavvik fra disse

⁸ APA1994, 4. utgave

3.1.1 Komorbiditet i utviklingshemming

En diagnose kjennetegnes på grunnlag av en klinisk beskrivelse, oppfølgingsstudier, biologiske funn, avgrensninger fra andre lidelser og familiære eller genetiske studier (Woodruff et al 1974). Når flere diagnoser opptrer samtidig hos samme person, omtales dette innenfor medisinen som *komorbiditet*, eller en kombinasjon av to eller flere lidelser (Angold et al 1999). *Dobbeltdiagnose* ("Dual diagnosis") er også et begrep som brukes (Eknes 2000). Begrepet *sammenfall* uttrykker også dette fenomenet og vil bli mest brukt i denne oppgaven.

Komorbiditet finner sted både innenfor det somatiske og psykiatriske området. Innenfor det somatiske området vil komorbiditeten uttrykke ulike kombinasjonsformer, avhengig av tre forhold (Angold et al 1999). For det første kan to ulike lidelser samtidig ha samme årsak, men forskjellige uttrykk, som for eksempel blodpropp i hjernen og blodpropp i hjertet. For det andre kan ulike lidelser som både har ulike årsaker og ulike uttrykk opptre samtidig, som for eksempel influensa og beinskjørhet. En tredje kombinasjon vil være to ulike lidelser med forskjellige årsaker som gir overlappende symptomer. For eksempel vil både hjerteinfarkt og lungebetennelse gi brystmerter.

Innenfor psykiatrien omtales komorbiditet i fire ulike kombinasjoner (Angold et al 1999). I *homotyp komorbiditet* opptrer ulike lidelser innenfor samme diagnostiske gruppe⁹, som for eksempel spesifikk angst og generalisert angst. I *heterotyp komorbiditet* vil lidelsene høre hjemme i ulike diagnosegrupper, som autisme i kombinasjon med Down syndrom. Ved *familiær komorbiditet* vil noen lidelser gi en generell disposisjon fra foreldre til barn. Et eksempel her er disposisjon for angstlidelse. I den siste formen, den *suksessive komorbiditeten*, vil en lidelse etterfølge en annen og ofte, men ikke alltid, innebære en årsakssammenheng mellom primær- og sekundærlidelse.

⁹ Forfatterne henviser til ICD-10

Det hevdes at også i det kliniske miljøet har vært en tendens til å forklare emosjonelle og atferdsmessige problemer hos personer med utviklingshemming ut fra deres intellektuelle fungering (AAMR 2002¹⁰). Dette omtales som ”diagnostic overshadowing” (ibid)¹¹. Dette har medført at den faktiske psykiske lidelsen hos personen ikke er blitt hverken identifisert eller diagnostisert. Man vet imidlertid fra ulik forskning at forskjellig patologi varierer med årsaksdiagnoser (Gjærum & Grøsvik 2005(a)). For eksempel vil det i Prader-Willis syndrom finnes økt hyppighet av tvangspregget atferd, og hos barn med Williams’ syndrom er det økt forekomst av angst og hyperaktivitet (ibid).

3.2 Psykiske lidelser

I litteraturen er det referert til et fåtall studier som gjelder psykiske lidelser hos personer med DS. Generelt kan det på grunnlag av ulike funn fastslåes at personer med DS utviser færre patologiske trekk enn hva som er observert hos mennesker med annen form for utviklingshemming uten den spesifikke kromosomfeilen (Dykens et al 2002). Collacot et al (1992) viser til en sammenligningsstudie av mentale lidelser mellom voksne med DS og voksne med andre utviklingshemninger. Personene med DS hadde fått et annet diagnosepekter enn den andre gruppa. De ble mer typisk diagnostisert med depresjon og demens, mens de øvrige i større grad hadde diagnosene atferdsforstyrrelse, personlighetsforstyrrelse, schizofreni eller paranoia. Autisme opptrådte likt i de to gruppene, med en forekomst på 2,2%. I andre studier er det gjort funn av autisme fra 1% opp til 11,3 % (Pueschel et al 1996).

Atferd som forbindes med autismspekterforstyrrelser kan forveksles med tvangslidelser (”Obsessive Compulsive Disorders”), definert som tilbakevendende, forstyrrende tanker og repetitiv, stereotyp atferd som personen er seg bevisst som irrasjonell og overdrevet (Stavarakaki 1995). Mens det i USA i 1995 ble anslått at 2-3%

¹⁰ American Association on Mental Retardation

¹¹ Dette redegjøres for i kap. 5

av totalpopulasjonen vil ha lidelsen i løpet av livet, ble den antatt funnet hos omtrent 3,5% av den utviklingshemmede populasjonen. Personer med DS synes imidlertid å ha denne lidelsen svært sjelden (ibid). Antakelsen ble også bekreftet i studien til Pueschel et al (1996), der bare 0,6% hadde denne lidelsen. Stravrakaki (1998) hevder at personer med DS synes å være mer utsatt for å utvikle lidelsen som følge av alvorlige traumatiske opplevelser som voldtekt, flytting, ulykker eller død i familien. Da opptrer den gjerne i handlinger som vasking, repetering eller gjentakelse, sjekke eller kontrollere, rydde, telling og lagring eller hamstring(ibid).

Prasher (1995) mener derimot at tvangsforstyrrelser er mer vanlig i DS-populasjonen enn ellers. Rydding og trang til orden er de mest vanlige formene, men lidelsen blir sjelden behandlet.

Charlot et al (2002) har undersøkt et fenomen hos personer med DS som knyttes til tvangslidelser, såkalt "obsessive slowness" – altså en iøyenfallende tvangsmessig treghet sammen med tvangsatferd som rituell atferd, rigiditet og tics. De mente for øvrig at tvangshandlinger var et vanlig fenomen i utvalget, men at de ikke kvalifiserte for kriteriene for en tvangsforstyrrelse i DSM-IV.

3.3 Den motoriske utvikling

Den motoriske utvikling hos barn med DS er forsinket (Reid et al 1996). Flere reflekser kommer fram seinere enn hos andre barn, mens andre viser avvik som skyldes syndromets nevro-motoriske funksjoner. Avstanden mellom personer med DS og personer med normalutvikling øker suksessivt med alderen (ibid). Et eksempel på en slik utsatt nevro-motorisk funksjon er *praksi* (eller eupraksi). Begrepet betegner planleggingen, utførelsen og sekvenseringen av bevegelser (Fidler et al 2005). Personer med DS viser generelt nedsatt hastighet når det gjelder å gjøre en forestående bevegelse forståelig. Heller enn "bare" å gripe gjenstanden, ser de ut til først å planlegge sine bevegelser i forhold til dens plassering - for så i lavere hastighet å gripe gjenstanden eller utføre handlingen. De bruker ikke en mer avansert posisjonell informasjon ved hjelp av overblikk eller tidligere erfaring som styrende for sin

handling (ibid).

Slike koordineringsvansker inngår i DSM-IV som den motoriske forstyrrelsen Developmental Co-ordination Disorder (DCD), eller dyspraksi (Portwood 2000). Komorbiditeten med utviklingsforstyrrelser som autisme og ADHD er høy. Når det gjelder utviklingshemming, vil forstyrrelsen bli diagnostisert som dyspraksi når de motoriske vanskene settes i sammenheng med utviklingshemmingen, slik de opptrer i DS (Fidler et al 2005, Portwood 2000).

3.4 Den kognitive utvikling

Den intellektuelle funksjonsnedsettelse hos personer med DS ligger i henhold til ICD-10 innenfor et målt intelligensområde med koeffisient mellom 20 og 85 (Annerèn et al 1996). En intelligenskoeffisient (IQ) over 70 vurderes å innebære en normal intellektuell utvikling. 1-2% av personer med DS finnes i denne enden av IQ-skalen. 35-45% karakteriseres som lett utviklingshemmet og 50-60% har fra alvorlig til dyp grad med lavere IQ enn 50.

Det er fortsatt en rådende oppfatning at den kognitive utvikling hos barn med DS grunnleggende bare er forsinket i forhold til den normale utviklingen, med lavere hastighet og et tidligere stopp-punkt (Wishart 1996(a))¹². Andre vil imidlertid påpeke at DS innebærer en biologisk betinget defekt som medfører en kvalitativ annen kognitiv utvikling og annen form for læring¹³. Dessuten vil andre forhold av psykologisk og miljømessig art også påvirke hvordan barn med DS lærer. Barn med DS bruker lengre tid, mislykkethet forekommer ofte, og forventinger til prestasjoner og progresjon fra foreldre eller lærere er lave (ibid).

Wishart (ibid) viser til en longitudinell studie av 2500 barn med DS fra USA i perioden 1961–1982 om kognitiv utvikling i DS som fortsatt aktuell. Den konkluderer

¹² Kyléns utviklingsmodell (Gjærum & Grøsvik 2005(a))

¹³ Den s.k. forskjellsteorien ved bl.a. Ziegler og Hodapp (Gjærum & Grøsvik 2005(a))

at man ser et dypt fall i IQ mellom ett og tre år, og noe slakere nedgang fram til 13-årsalderen, som var høyeste aldersnivå med tilstrekkelige data om utviklingstrekk (ibid). Det samme mønsteret fant Wishart i en nyere studie av barn i alderen 3 mnd. til 5 år, der alle var i et program med tidlig intervensjon i eget hjem (ibid).

Voksne personer med DS viser endringer i kognitive funksjoner i løpet av 50-årene som minner om den senere aldringsprosessen man ser hos personer uten utviklingshemming (Devenny et al 2004). Dette gjelder særlig hukommelse og evnen til ny innlæring, språk og visuospatial organisering. Veldig få ser ut til å utvikle ren demens før sist i 60-årene. Selv om de kan vise god orientering om tid og sted, kan det samtidig oppstå lange perioder med svikt i episodisk hukommelse som påvirker integreringen av egne erfaringer i hukommelsen om deres eget liv (ibid). 25-45% ser ut til å utvikle en neuropatologi som man finner ved Alzheimers sykdom etter fylte 55 år (Wisniewski et al 2004). Voksne med DS med lett til moderat grad av utviklingshemming synes å være mindre utsatt for denne patologien, i hvert fall fram mot 50-årsalderen (ibid).

I det følgende vil det bli redegjort for tre sentrale kognitive funksjonsområder hos personer med DS. I kombinasjon med en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse innenfor autismspekteret som også griper inn i de kognitive funksjonene, vil det dessuten være viktig å vite hvordan disse opptrer i det typiske symptombildet i DS.

3.4.1 Tilbaketrekning og passivitet

På grunnlag av sammenligningsstudier av kognitive funksjoner hos småbarn med DS og normalutviklede barn på samme alder, viser barna med DS jevnt over en passiv og tilbaketrasket væremåte ("counter-productive behaviours")(Wishart 1996(a)). I testsituasjoner med vanskelige oppgaver som ikke matcher utviklingsalder, vil det typiske DS småbarnet være mer tilbaketrasket, unngå aktiviteten etter ett eller to forsøk, protestere, vise unngåelsesstrategier, bruke sjarm eller henlede testers oppmerksomhet til noe annet (ibid). Den samme væremåten fant Wishart (ibid) i sine studier av læringsstrategier hos barn med DS på ulike alderstrinn. Forskerne forsøkte å finne hvilken rolle ulike motivasjonsfaktorer spiller i den kognitive utviklingen. De

hevder at barna selv bidrar til fallet i IQ ved i økende grad å bli passive i læringen. Dessuten stiller de seg utenfor muligheter for ny læring (ibid). Herfra utledes begrepet unnvikende læringsstil ("avoidant learning style"), som Wishart hevder er typisk for barn med DS (Wishart 1996(b)). Den innebærer bruk av strategier for å unngå full utnyttelse av allerede oppnådde ferdigheter eller for å lære nye.

3.4.2 Oppmerksomhet og informasjonsbearbeiding

Oppmerksomhetsproblemer hos personer med DS skyldes først og fremst dårlig hukommelse, nedsatt prosesseringshastighet på auditive inputs, synsfeil, redusert hørsel, impulsivitet og perseverasjon¹⁴ (Gibson 1996). Hos barn med DS er oppmerksomheten mer tilbakeholdt eller kontrollert enn hos andre barn på samme mentale alder (ibid).

Informasjonsbearbeiding omhandler bearbeiding av informasjon i øyeblikket, simultan prosessering og, over tid, sekvensiell prosessering (Gjærum & Grøsvik 2005 (a)). Med økende alder skjer det en utvikling eller modning av disse funksjonene. For mildere og moderat utviklingshemming er det påvist en bedre simultan enn sekvensiell bearbeiding, mens det hos barn med DS ikke er påvist en slik forskjell (ibid). Den nedsatte prosesseringshastighet på bearbeiding av informasjon i øyeblikket og over tid kan forklare hvorfor personer med DS ikke får med seg alle detaljene i informasjonen (Gibson 1996). Mengden av informasjon synes å bli for stor i forhold til bearbeidingskapasiteten, som igjen kan svekke oppmerksomheten. For den eldre personen med DS kommer dette gjerne til uttrykk i undervisningssituasjoner, som sammen med psykologiske faktorer bidrar til nedsatt motivasjon, dårlig selvbilde og redusert læringsutbytte (ibid).

3.4.3 Mentaliseringsevne – Theory of Mind

Den normalutviklede hjernen er i stand til å skape mentale kopier av mennesker, ting

¹⁴ "Perseverance" eller "perseveration" betyr tvangsmessig fastholding av en tanke eller tvangsmessig gjentakelse av et uttalt ord eller en utført bevegelse, med vanskeligheter med å skifte fra et emne til et annet (Psykologisk Pædagogisk ordbog 2006)

og begivenheter, til forestillinger om disse (Frith 2005). Det neste utviklingstrinn hos barnet vil være å danne seg forestillinger om hva disse omgivelsene har til hensikt å fortelle. I hjernen skjer det imidlertid en avkobling av forestillingene fra virkeligheten, slik at de ikke forblir kopier, men blir i barnets fantasi og tankeverden. På dette grunnlaget settes forestillingene inn i lærte erfaringer, og denne *mentaliseringsmekanismen* gjør barnet i stand til å tilegne seg viten om mentale tilstander. Frith (ibid) referer til eksperimenter der barn med DS og barn med autisme deltok for å undersøke om deres evne til å forstå et annet menneskes tanker og derfra forutsi dets handlinger. Hun konkluderer for flere forsøk at barna med DS svarte korrekt, som de normalutviklede barna.

En annen studie kom til motsatt resultat (Zelazo et al 1996). Den undersøkte sammenhengen mellom mentaliseringsevne og bruk av regler innenfor gitte oppgaver hos voksne med DS og normalutviklede barn på samme mentale aldersnivå. Personene med DS utførte oppgavene dårligere enn de i kontrollgruppa. Forskerne konkluderte med at mentaliseringsevne som en domene-spesifikk psykologisk funksjon ikke bare gjelder for personer med autisme.

Yirmiya et al (1996) trekker lignende konklusjoner fra sin studie av mentaliseringsevne hos personer med DS, sammenlignet med personer med autisme, utviklingshemming med ukjent etiologi og personer med normalutvikling.

Empati er et domene innenfor mentalisering som har betydning for interaksjon mellom mennesker. Empati forstås her både som en instinktiv empati og bevisst hensiktstyrt empati (Frith 2005). Den instinktive omtales som sympati, og er en grunnleggende følelsesmessig reaksjon, som gråt eller latter, og er ikke knyttet til mentaliseringsevnen. Den bevisste empatien derimot, orienterer seg mot andre menneskers mentale tilstander og forståelse av andres væremåter og reaksjoner. Frith mener i tråd med sin hypotese om mentaliseringsevne hos personer med DS, at personer med DS utviser denne formen for empati gjennom å bruke sin sterke visuelle evne til å avlese andres ansiktsuttrykk og gester til å innrette seg etter denne formen for non-verbal kommunikasjon. I en studie av sosial kompetanse hos barn med

autisme, barn med DS og barn med annen form for utviklingshemming inngikk empatisk engasjement sammen med prososial atferd, sosialt engasjement og interaksjon med jevnaldrende (Sigman & Ruskin 1999). Barna med DS viste likheter i disse atferdsmønstrene sammenlignet med barn med annen utviklingshemming.

3.5 Atferdsmessige forhold

Genotype defineres som sammensetningen av genene som bestemmer en egenskap hos et bestemt individ (Spurkeland & Gjone 2005). Hos personer med DS vil feil på kromosom 21 føre til bestemte fysiske, synlige kjennetegn. Disse er dermed genotyper knyttet til syndromet (ibid). *Fenotype* kan forstås som genspesifikke særtrekk og vil være påvirkelig av ytre, miljømessige forhold (ibid). Fenotype beskriver hvordan egenskapen oppleves av personen og omgivelsene, og bestemmes av enkeltgen(er) eller av mange gener sammen (ibid). Atferd hos personer med DS vil dermed forstås som en fenotype dersom denne knyttes til spesifikke karakteristika som man hevder vil gjelde for denne diagnosen spesielt.

Relatert til atferdskriteriene for autisme i diagnosemanualene ICD-10 og DSM-IV¹⁵, vil det i dette underkapitlet gjøres rede for hvordan atferdsområdene sosial interaksjon, kommunikasjon og atferdsmønstre og interesser og aktiviteter framtrer i kromosomforstyrrelsen. Spørsmålet om temperament og atferd hos personer med DS kan knyttes til en fenotype for dette kromosomet vil trekkes fram i pkt. 3.5.4.

3.5.1 Sosial interaksjon

Tilknytning og interaksjon inngår i barnets utvikling av sosial kompetanse. Tidligere forskning om *tilknytningsevnen* hos barn med DS, konkluderte at disse hadde den samme atferden som andre barn på samme mentale alder (Guralnick 1996). Nyere funn viser imidlertid at de kan ha en forstyrret tilknytningsatferd (ibid). Dette gjelder særlig for adskillelse og tilbakeføring, der et uforholdsmessig stort antall barn viser

¹⁵ Som det gjøres rede for i kap.5, er atferdskriteriene i disse to nærmest identiske.

fravær av normalt stress når dette skjer. De søker sjelden kontakt og nærhet med sine mødre, og får ikke trøst tilbake. Dermed kan en viktig side ved den grunnleggende og synkrone relasjonen mellom dem utebli (ibid).

Sigman & Ruskin (1999) viser til flere studier der barn med DS viste spesiell interesse for andres atferd, men også for andres ansikt I lekeobservasjoner brukte de signifikant mer tid på å se på eksperimentleders ansikt enn på lekeobjektene. Sammenlignet med normalutviklede barn, deltok de mer villig i sosial atferd, var mer fokuserte i en sosial situasjon og så oftere på eksperimentleder enn bort. Sammenlignet med barn med autisme og med andre utviklingshemninger, viste barn med DS og de med andre utviklingshemninger nokså like reaksjoner på sosiale stimuli, som for eksempel stress eller sinne (ibid).

Jobling (1966) hevder usikkerhet om hvordan barn med DS både visuelt fokuserer og tolker en annen persons følelsesuttrykk, gester og sosiale atferd. Dermed kan det være vanskelig å vurdere en situasjon der både lek og andre personer inngår. Deres kognitive vansker kan også innebære at de ikke vet hvordan de skal ta initiativ og opprettholde en samtale, eller hvordan de skal søke hjelp hos andre. Tidligere erfaringer av mislykkethet og manglende mestring kan lett føre til tilbaketrekning og vegring mot å forsøke på nytt før vedkommende er trygg på å lykkes ordentlig (ibid).

Guralnick (2002) omtaler hvordan barn med DS vil være avhengig av den voksne sitt bidrag i tilrettelegging og gjennomføring for interaksjon med jevnaldrende og utvikling av sosiale relasjoner. Han hevder at dette bryter med etiologi-spesifikke forventninger om at et barn med DS som spesielt sosialt tilgjengelige og interesserte (jfr Gillberg & Nordin 1996), også omtalt som fenotype i pkt. 3.7.

Gil et al (1996) hevder at barn med DS synes å vise de samme utviklingsmønstre som normalutviklede barn på områdene diskriminering og følelsesuttrykk, reaksjoner på adskillelse fra moren, reaksjoner på fremmede, selvoppfatning, atferd under lek og kapasitet for å generalisere erfaringer. Det er imidlertid kvalitative forskjeller. Følelsesuttrykk vil framstå som mindre intense. Barna viser tendens til å smile mer enn å le, og de viser mindre kraftige uttrykk for ubehag eller frykt. I sosial interaksjon tar

de færre initiativ og sjeldnere ledelse. Barn med DS synes generelt å ha en svekket eller mindre effektiv kapasitet i å nyttiggjøre seg sine sosial omgivelser (ibid).

3.5.2 Kommunikasjon

Dette domenet omfatter både språklig og ikke-språklig kommunikasjon, og regnes for å være den viktigste forutsetning for sosial interaksjon (Sigman & Ruskin 1999). Den ikke-språklige kommunikasjonen er viktig i spedbarnsalderen og legger grunnen for utvikling av lyd, ord og språk (ibid). Spesielt to forhold utmerker seg hos barn med DS; nemlig ytret ønske om eller hjelp til et objekt og initiativ til delt oppmerksomhet (ibid).

Disse barna synes å vise lavere frekvens av ytret ønske om hjelp med et objekt, sammenlignet med andre barn (ibid). De viser i flere studier mindre grad av engasjement i å løse oppgaver enn kontrollgrupper, men retter større oppmerksomhet mot med-deltakere enn mot lekeoppgaver (ibid). Denne tendensen synes å korrelere med lavere kognitivt funksjonsnivå. DS- barn som er sosialt deltakende og utviser glede, er imidlertid mer deltakende i mer målrettede aktiviteter (ibid).

Barn med DS synes ikke å være svekket når det gjelder initiativ til delt oppmerksomhet, sammenlignet med barn med andre utviklingshemninger eller barn i normalpopulasjon (Sigman & Ruskin 1999). Initiativet vil imidlertid være knyttet til hvordan den voksne deltar i aktiviteten (Miller et al 1999). I en lekesituasjon vil den kommunikative interaksjonen mellom barnet og moren være preget av at mødre vil være mer tilbøyelig til å bruke muntlige direktiver, ros og restriksjoner for å understøtte barnets lek.(ibid).

3.5.3 Atferdsmønstre, interesser og aktiviteter

Barn med DS leker karakteristisk annerledes enn barn uten utviklingshemning (Jobling 1996). I selve leken utviser de en konsistent grad av *passivitet* og generell langsomhet i interaksjon med mennesker, objekter og omgivelser. Generelt synes det å være en manglende utforskende atferd under leken. De tar færre initiativ til objekter eller hjelp, og de synes å være mindre motivert for å utforske eller å be om

informasjon. Lek og spill som krever motoriske ferdigheter, som for eksempel balanse, blir ofte unngått. I en kontekst der deltakelse krever hurtighet, vil de trekke seg tilbake til mer passive aktiviteter og dermed bli forhindret fra deltakelse, bidrag og interaksjon med jevnaldrende (ibid).

Når det gjelder *oppmerksomhet* i leken, viser Sigman & Ruskin (1999) til den samme grad av passivitet. For småbarn med DS ser den dominerende atferd her ut til å være å betrakte, som en tilnærming til aktiviteten. I selve leken viser de interesse for lekeobjektene like lenge som kontrollgruppa med normalutvikling. Den dreier seg imidlertid om å se, og ikke i samme grad å vise, be om hjelp eller gi dem til moren. De synes å ha vanskeligheter med å koordinere oppmerksomheten mellom moren og lekeobjektet (ibid).

Videre henviser Sigman & Ruskin (ibid) til sine observasjoner av hvordan både yngre og eldre barn med DS utviser *repetisjon av atferd*. Kjente leker og objekter blir foretrukket framfor aktiviteter som innebærer nye retninger og utfordringer. Leken viser en begrenset variasjon og bredde, og barna mangler kreativitet og evne til å organisere og strukturere den. I funksjonell og symbolsk lek derimot, bruker barn med DS signifikant flere og mer varierte lekeaktiviteter enn barn med autisme, andre utviklingshemninger og hos en kontrollgruppe fra normalpopulasjonen (ibid).

Både passivitet, tilbaketrekning og repetitive atferdsmønstre kan tillegges de kognitive vanskene personer med DS har (Jobling 1996). Vanskene kan innebære at de ikke vet hvordan de skal ta initiativ og opprettholde en samtale, eller hvordan de skal søke hjelp hos andre. Deres tidligere erfaringer av mislykkethet og manglende mestring kan dessuten føre til tilbaketrekning, i det vedkommende unngår å prøve før han eller hun er trygg på å lykkes ordentlig (ibid). Hvorvidt slike atferdskarakteristika kan forstås som en fenotype knyttet til denne kromosomforstyrrelsen, eller om det også innenfor denne populasjonen er en variasjonsbredde, har vært undersøkt av flere.

Atferdsdomenet inndeles da gjerne i de to områdene temperament og mer direkte atferdsuttrykk (Gil et al. 1996).

3.5.4 Temperament

Barnets egen konstitusjon, hvordan det relaterer seg til omgivelsene og dermed bidrar til sin egen sosiale og emosjonelle utvikling, har lenge vært framme i spedbarnsforskningen¹⁶. Det er i den forbindelse brukt begrepet *temperament*, som er knyttet til barnets ulike stiler i sine væremåter (Gil et al 1996). Det kan forstås som nedarvede trekk som aktivitet, følsomhet og omgjengelighet. Det uttrykker responsens stil; om den er rask eller sen, jevn eller intens. Temperamentet synes dermed å være tilstede hele livet, mens andre typer atferd kan forandre seg. Det vil medvirke til hvilken effekt en person har på andre, hvordan personen forholder seg til sin sosiale kontekst og, endelig, hvilke måter personen har for å påskynde sin egen utvikling (ibid).

Hos barn med DS, har det over lang tid vært forestillinger om at disse har bestemte stereotype strekk som stahet, hengivenhet og et lett temperament (Pueschel et al 1996). Spesifikke væremåter har vært omtalt som en homogen gruppes karakteristika eller fenotype, inntil studier fra slutten av 1970-tallet fokuserte mer på individuelle forskjeller (Gil et al 1996). Personer med DS representerer ikke en enkel, homogen temperamentsprofil, men rommer en bredde i profiler som hos andre, både med og uten utviklingshemming (ibid). Denne variasjonen tilskrives genetisk disposisjon, responskapasitet, nevrologisk modenhetsgrad og intellektuell status(ibid). På den ene siden kan det synes som om barn med DS er mer rytmiske, mer ukontrollerbare, mer tilpasningsvillige og mer utholdende. På den andre siden oppnår barn med DS dårligere testresultater enn barn uten kognitive forsinkelser på områder som tilnærming til objekter, intensitet i følelsesmessige responser eller språklig aktivitet (ibid).

3.5.5 Atferdsmessig fenotype

I sammenheng med ulike atferdsuttrykk hos personer med DS har det vært stilt

¹⁶ Dette er løftet fram av blant annet Dion Sommer. I begrepet kulturintegrasjon legger han den prosessen der barnet skaper livsverdener og kompetanser som bygger på konstruksjon av mening i sosial praksis (Sommer 1996).

spørsmål om det er en atferdsmessig fenotype i denne populasjonen som kan sies å være karaktersistisk og knyttet spesifikt til denne kromosomforstyrrelsen. Disse atferdsuttrykkene blir gjerne oppdelt i de to formene eksternalisert og internalisert atferd (Dykens et al 2002, Puschel et al 1996). *Eksternalisert atferd* forstås her som utadrettet atferd, der personen er for eksempel oppmerksomhetskrevede, ulydig, klengete overfor voksne eller har søvnevansker (ibid). Motsatt kan *internalisert atferd* knyttes til begreper som isolasjon, engstelighet, bekymring, lav selvtillit og lav selvfølelse (Steinsvåg 2004).

I flere studier (Dykens et al 2002, Puschel et al 1996, Stores et al 1998) er atferdsuttrykk hos barn med DS sammenlignet med søsken, andre barn med utviklingshemming eller barn med normalutvikling på samme mentale alder. Disse studiene konkluderer at barn med DS utmerker seg signifikant i eksternalisert atferd. Den når en topp i 10 – 13årsalderen for så å avta. Omvendt synes den internaliserte atferden ikke å skille seg signifikant fra kontrollgruppene, men den ser ut til å øke med alderen, og i større omfang hos kvinner enn hos menn. Gil et al (1996) konkluderer på grunnlag av blant annet disse studiene at det er en variasjonsbredde i atferdsmessige karakteristika hos barn med DS, og at der dermed ikke ser ut til å være en atferdsmessig fenotype hos disse

Hos den voksne populasjonen med DS ser det ut til å skje en endring i atferdsuttrykkene (Collacott et al 1998). I en studie av voksne med DS under og over 35 år så man etter en atferdsmessig fenotype på gruppenivå. Studien konkluderer med at det er en atferdsmessig fenotype blant voksne med DS. Forklaring på denne endringen fra barn- til voksenalder antydes å være av genetiske, psykologiske og sosiale årsaker (ibid).

3.6 Oppsummering

I dette kapitlet er det gjort rede for kromosomforstyrrelsen Down syndrom som er den mest vanlige årsaken til utviklingshemming. Relatert til denne oppgavens problemstilling om komorbiditeten av autisme i DS, er det spesielt lagt vekt på å

presentere kunnskaper om særtrekk innenfor områdene kognisjon og atferd slik de arter seg i DS.

Økende forskningsfokus på DS-populasjonen har bidradd til å nyansere bildet om typiske væremåter og temperament hos personer med DS. Man konkluderer i dag at det er en variasjonsbredde i både atferdsmessige karakteristika og temperament hos barn med DS, og at det dermed ikke ser ut til å være en atferdsmessig fenotype hos disse. Hos den voksne populasjonen derimot, finner man en slik atferdsmessig fenotype. Denne kunnskapen kan være et utgangspunkt når man skal identifisere et avvikende atferds- og interaksjonsmønster hos en person med DS i lys av en autismspekterforstyrrelse. Den klassiske eller infantile autisismen gjøres det rede for i neste kapittel.

4. Autisme

I diagnosesystemene ICD-10 og DSM-IV klassifiseres autisme som en nevrologisk utviklingsforstyrrelse i gruppen *gjennomgripende utviklingsforstyrrelser* ("Pervasive Developmental Disorder" eller "PDD"). Disse karakteriseres med kvalitative atferdsavvik på de tre hovedområdene sosial interaksjon, sosial kommunikasjon og sosial forestillingsevne (APA 1994).

Autisme er videre et syndrom, med et sykdomsbilde der visse symptomer alltid forekommer samtidig og i et bestemt mønster (Duvold & Sponheim 2005). Lidelsen opptrer langs et kontinuum, slik at svekkelsene vil arte seg forskjellig fra person til person og gi ulike atferdsmessige uttrykk (ibid). Diagnosen autisme omtales med flere termer, som autismspekterforstyrrelse ("Autism Spectrum Disorder" eller "ASD"), klassisk eller infantil autisme, bare autisme eller gjennomgripende utviklingsforstyrrelse;(PDD). Den rapporterte hyppighet i forekomst har steget gjennom de siste årene og oppgis nå til å være 13 pr 10 000, og fordeler seg mellom gutter og jenter som 4:1 (Dodd 2005).

Dette kapitlet vil i pkt. 4.1 gjøre rede for begrepet triaden av utviklingsforstyrrelser. Pkt. 4.2 viser hvordan autisme klassifiseres og diagnostiseres i henhold til visse atferdskriterier i ICD-10 og DSM-IV. Det blir i pkt. 4.3 gjort rede for psykiske helseforhold i denne populasjonen. I pkt. 4.4 blir det redegjort for de utvalgte kognitive funksjonsområdene hukommelse, språk, eksekutive funksjoner og bevissthet om selvet. Dette leder mot pkt. 4.5 som presenterer en kognitiv modell for å forstå autismsens svekkelser på det sosiale og kommunikative området. I denne modellen er *Theory of Mind* eller mentaliseringsevne sentralt. Denne svekkede mentaliseringsevnen hos personer med autisme får også implikasjoner for sosial kognisjon slik den omtales i pkt. 4.6. I pkt. 4.7 gjøres det rede for hvordan svekkelser på atferdsdomene sosial interaksjon, kommunikasjon og aktivitets- og atferdsreportoar kommer til uttrykk.

4.1 Triaden av utviklingsforstyrrelser

På 1970-tallet beskrev Rutter og Wing på grunnlag av deres forskningsarbeid autisme som en kognitiv og lingvistisk forstyrrelse (Dodd 2005). Wing og Gould (Wing 1996) identifiserte samtidig i sine undersøkelser av barn med lære- og atferdsvansker visse karakteristiske atferdstrekk og væremåter. De manifesterte seg på de tre områdene sosial interaksjon, sosial kommunikasjon og sosial forestillingsevne og fikk betegnelsen *triaden av utviklingsforstyrrelser*. Disse tre domenene ble senere tatt opp i diagnosesystemene ICD og DSM.

I 1988 ble triaden innlemmet i Wings begrep *det autistiske kontinuum*, som rommet flere atferdstrekk enn Kanners tidligere mer strikte avgrensning (Wing 1996). Wing mente at forstyrrelsene ville opptre i ulik grad og med ulike implikasjoner innenfor hver av domenene (ibid). En person med Asperger's syndrom vil for eksempel ikke typisk ha forsinkelser innenfor språkutviklingen eller i den kognitive utviklingen, men kan ha store funksjonsnedsettelse når det gjelder sosial interaksjon og atferdsreportoar (Tonge 2002). Fra 1996 er Wings term "Autistic Spectrum Disorder (ASD)" tatt i bruk (Jordan & Powell 2000). Den henviser til de spesielle karakteristika som kan framtre i mange varianter innenfor en bredere gruppe av tilstander. De fanger opp andre forstyrrelser enn de tidligere domenene, også de som kan opptre senere enn ved 3-årsalderen (ibid).

Noen typer autisme er karakterisert av særegne mønstre innenfor tenkning, slik Kanner og Asperger beskrev dem på 1940-tallet. Disse omtales ofte som høytfungerende autisme, mens den andre enden av spekteret omtales også som lavtfungerende autisme (Wing 1996). Personer her er typisk språkløse og har eksekutive funksjonsvansker (ibid), og autismen opptrer ofte i komorbiditet med utviklingshemming¹⁷. Autismen som egen diagnose fikk offisiell status i APA's manual DSM III i 1980. Kriteriene for infantil autisme var her i tråd med Kanners kriterier (Autismeenheten 1997).

¹⁷ Jfr pkt. 3.1.1

4.2 Klassifisering og diagnostisering av autisme

Diagnosemanualene til ICD-10 og DSM-IV klassifiserer ulike autismespekterforstyrrelser som undergrupper i PDD (gjennomgripende utviklingsforstyrrelser). Undergruppene benevnes litt forskjellig, men manualene stiller de samme kravene til at visse og nesten identiske atferdskriterier skal være oppfylt for at de ulike diagnosene kan gies (jfr. pkt. 4.2.1 og vedlegg 1). I det følgende vil det gjøres rede for de mest sentrale begrepene som knyttes til klassifiseringene. Norge har forpliktet seg til å bruke ICD-10, men DSM-IV blir også brukt, særlig i forskningsøyemed.

4.2.1 Diagnosemanualen ICD-10

Diagnosen autisme klassifiseres i kapitlet om psykiske lidelser og atferdsforstyrrelser. Den er en av i alt 8 undergrupper av gjennomgripende utviklingsforstyrrelser, eller ”autistiske tilstander”. Disse er infantil autisme, atypisk autisme, Retts syndrom, annen disintegrativ forstyrrelse i barndommen, forstyrrelse med hyperaktivitet forbundet med psykisk utviklingshemming og bevegelsesstereotypier, Asperger syndrom, andre spesifiserte gjennomgripende utviklingsforstyrrelser og sist, uspesifiserte gjennomgripende utviklingsforstyrrelser. Det må observeres kvalitative avvik på de tre hovedområdene 1) gjensidig sosialt samspill, 2) kommunikasjonsmønstre og 3) begrenset stereotyp, repetitiv atferd og interesser (Sponheim & Sørensen 2006). For hver av undergruppene er det listet opp hvilke kriterier den observerte atferden må oppfylle for at en av diagnosene skal stilles. Det taes utgangspunkt i kriteriekravene for den mest vanlige formen for autisme, også omtalt som klassiske eller infantil autisme.

A. Forstyrret utvikling som manifesteres før 3-årsalderen på områdene

- impressivt eller ekspressivt språk.
- utvikling av selektiv tilknytning eller evne til sosialt samspill
- funksjonell eller symbolsk lek

Minst ett utviklingsområdene må være rammet.

B1. Avvikende sosialt samspill med hensyn til:

- blikkontakt, mimikk, kroppsholdning og gestikulering
- utvikling av felles interesser, aktiviteter og emosjoner med jevnaldrende
- emosjonell respons, situasjonsfornemmelse eller integrasjon av sosial, emosjonell og kommunikativ atferd
- spontan inndragelse av andre i fornøyelser, interesser eller aktiviteter

Minst to av symptomene må være til stede.

B2. Kvalitativt avvikende kommunikasjon med hensyn til:

- manglende eller mangelfullt talespråk uten forsøk på å kompensere ved hjelp av mimikk eller gestikulering
- evne til spontan samtale
- bruk av ord og setninger som er stereotype, repetitive eller idiosynkratiske
- spontan deltakelse i variert "late-som-lek" eller sosial imitasjonslek.

Minst ett av symptomene må være til stede.

B3. Innsnevrede, repetitive og stereotype atferds,-interesse- og aktivitetsmønstre med:

- uttalt opptatthet av en eller flere stereotype, innsnevrede interesser som er avvikende med hensyn til innhold eller fokus, eller til intensitet og avgrensning
- tvangspreget fastholdelse av spesifikke, formålsløse rutiner eller ritualer
- stereotype, repetitive motoriske bevegelsesmønstre, omfattende vifting eller dreining av hånd eller fingre, eller komplekse kroppsbevegelser

- opptatthet av delelementer eller detaljer uten funksjonell betydning, som lukt, konsistens, berøringsfornemmelse eller lyd ved et leketøy.

Minst ett av symptomene må være til stede.

C. Forstyrrelsene kan ikke forklares ved schizofreni, impressive språkforstyrrelser eller udiskriminerende forstyrrelser i barndommen

(Sosial- og helsedirektoratet 2005).

Atypisk autisme avviker fra infantil autisme ved at den begynner senere enn ved 3-årsalderen. Dessuten vil det ikke sees tydelige forstyrrelser innenfor alle de tre domeneene som er typiske for infantil autisme. Denne kategorien vil ofte fange opp utviklingshemmede eller de med store impressive språkforstyrrelser (Århus Psykiatriske Hospital 2000). Personer med Down syndrom vil mest sannsynlig tilhøre denne undergruppen

Kategorien *forstyrrelse med overaktivitet forbundet med utviklingshemming og bevegelsesstereotypier* inkluderer alvorlig grad av utviklingshemming, med IQ under 34, hyperaktivitet, oppmerksomhetsforstyrrelse og atferdsstereotypier. Her opereres det med beskrevde symptomer innenfor tre litt andre domener¹⁸ (ibid).

4.3 Psykiske lidelser

Det antas at forekomsten av psykiske lidelser er høyere for gruppa som helhet sammenlignet med normalpopulasjonen, men at lidelsene er sterkt underdiagnostisert (Autismeenheten 2004). Personer med autisme møter flere sårbarhetsfaktorer som er knyttet til deres spesifikke vansker innenfor det sosiale, kommunikative og kognitive området.

Fra Autismeenheten (2004) gjengies kort de viktigste psykiske lidelsene i denne populasjonen. For psykoser som helhet antas det å være en overrepresentasjon hos

¹⁸ Disse kommenteres ikke nærmere og er heller ikke referanser i denne oppgavens kildemateriale

personer med autisme, sammenlignet med normalbefolkningen. Risikoen for ren schizofreni synes ikke å være større. Innenfor affektive lidelser er depresjon mest framtreddende hos gruppa, med større risiko for å få depresjon enn normalpopulasjonen. Forekomsten av depresjon varierer sterkt, med funn mellom 4,4% og 57,6%. Dette forklares med utilstrekkelige diagnoseinstrumenter for å fange opp symptomer som faktisk uttrykker depresjon og ikke autismsens væremåter. To sårbare grupper synes likevel å være ungdom og voksne med Asperger syndrom. Angstlidelser hos personer med autisme viser høyere forekomst enn i normalbefolkningen, men mest basert på studier hos personer med Asperger syndrom eller høytfungerende autisme. Det hevdes igjen å være metodiske svakheter i å skille mellom autismspesifikke symptomer og symptomer på angst. Det er dessuten liten fagkunnskap om angstlidelser hos personer med autisme som også har utviklingshemming (ibid).

Tvangslidelser ("Obsessive Compulsive Disorder / OCD") har også et symptom-bilde som er overlappende med visse atferdstrekk ved autismediagnosen. Personen kan bli fanget av sin egen fiksering eller trang til å utføre bestemte tvangshandlinger, initiert av spenninger, uro og ubehag. Det er imidlertid noe annet enn autismsens ritualer, systemer og rituelle handlinger som utvikles og opprettholdes gjennom andre mekanismer. Det antas at forekomsten av OCD er betydelig høyere i autismediagnosen enn de 1,6% som til enhver tid er i normalbefolkningen (Autismediagnosen 2004). En variant av tvangslidelser som kan observeres i autisme, omtales som tvangsmessig treghet ("Primary Obsessive Slowness"). Den viser seg som en nevrologisk betinget nøling både til å starte og avslutte handlinger (ibid)¹⁹.

Internasjonale studier rapporterer om forekomst av utviklingshemming i autismediagnosen på 75 – 80% (ibid).

¹⁹ Denne lidelsen er også hyppigere registrert blant personer med DS, jfr. pkt. 3.2

4.4 Kognitive forhold

Kognisjon kan forstås som prosesser som utløser forståelse, bearbeiding og utførelse av handlinger. Gjennom slike prosesser skjer det en utvikling på det evnemessige og sosiale området (Duvold & Sponheim 2005). Når autisme klassifiseres som en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse, er det nettopp fordi vanskelighetene knyttet til forståelse, tolkning og samspill påvirker den evnemessige og sosiale utviklingen. Derfor omtales autisme også som en kognitiv forstyrrelse.

Noen studier rapporterer at 2/3 av alle barn med autisme har en IQ-koeffisient under 70, mens en ny studie av barn innenfor autismspekteret som inkluderte Asperger syndrom²⁰, konkluderte at 35% av barna er under dette nivået (Frith 2005). Det er med andre ord en sammenheng mellom autisme og utviklingshemming, der begge tilstandene har det felles at det er hjernemessige forstyrrelser som kan være målbare innenfor IQ-testing. Dette betyr ikke at lav IQ utgjør en risikofaktor for utvikling av autisme, men at den ifølge Frith heller viser spesifikke funksjonsprofiler innenfor deltestene som samlet gir lav IQ-skåre.

I dette punktet vil det først bli gjort rede for noen spesifikke funksjonsprofiler. Deretter blir de kognitive områdene hukommelse, språk, eksekutive funksjoner og bevissthet om selvet nærmere beskrevet slik de opptrer hos personer med autisme.

4.4.1 Spesifikke funksjonsprofiler

Gjennom å studere personer med autisme med IQ i normalområdet og over, har man funnet unike trekk som er særegne for autisismen, og som ikke kan forklares med andre kognitive forstyrrelser. Svært mange har vanskeligheter med de deltestene i en intelligenstest som omfatter koding, sekvensering og abstraksjon, der det kreves kognitiv fleksibilitet, verbal resonnering, komplekst minne og komplekst språk (Duvold & Sponheim 2005). I oppgaver med prosessering av informasjon av emosjonell og sosial karakter, viser barn med autisme større avvik enn barn med for

²⁰ Innebærer normale intellektuelle evner, men viser ujevn evneprofil (Autismeforeningen 2007)

eksempel DS på samme mentale alder. De viser relativ styrke i deloppgaver med konstruksjon av geometriske mønstre (ibid).

På oppmerksomhetsområdet viser barn med autisme snarere en spesiell enn sviktende oppmerksomhet. De kan godt fastholde oppmerksomheten, men lar seg vanskeligere avbryte, da de mangler en fleksibilitet som regulerer sanseinntrykkene (Frith 2005).

Oppfølgingsstudier på det kognitive området av personer med autisme viser at den viktigste faktor for intellektuell utvikling er det målte gjennomgående evnenivået på det språklige og visuospatielle området etter fylte fem år (Wing 1996). Tilpasset undervisning og omsorg før dette kan påvirke atferden og hjelpe barnet til å utvikle ferdigheter raskere, men synes ikke å utgjøre en avgjørende forskjell for det endelige evnenivået (ibid).

4.4.2 Hukommelse

Det vises i litteraturen til mange studier av hvordan hukommelse opptrer hos personer med autisme (Lincoln et al 1995). Disse omfatter både korttidshukommelse og langtidshukommelse, men også sammenhengen mellom hukommelse og svekkelser på det språklige området. I disse studiene er det gjort sammenligninger av barn med autisme, barn med utviklingshemming og normalutviklede barn (ibid).

Hukommelsesfunksjonene synes å være relativt intakte hos barn med autisme. De viser en tilnærmet lik gjenkjenning av auditive og visuelle stimuli, sammenlignet med kontrollgruppene. I ulike oppgaveløsninger viser de et relativt intakt korttidsminne (ibid). Barn med autisme har imidlertid et tydelig nedsatt evne til umiddelbart å gjenfortelle blandete stimuli (ibid). I motsetning til kontrollgruppene, viser de en konsistens i å gjenfortelle bare avslutningen av frasene. Herfra utledes en hypotese om at barn med autisme ulikt andre barn, ikke reorganiserer auditive stimuli mens de mottas. I stedet bruker de korttidshukommelsen som en form for ekko. Det omtales av noen som en ekkolipreget talespråk (ibid)(jfr. pkt. 4.4.3).

Langtidsminnet hos barn med autisme synes å være noe mer svekket (Lincoln et al

1995). I oppgaver som krever gjenkjennelse av tale, skrevne ord og bilder viser de varierende svekkelser, uavhengig av språklige ferdigheter. Angivelser i å følge direktiver må typisk gjentaes. Gjenkjennelse ved hjelp av hint og assosiativ læring er vanlig, men det er usikkert om de bruker språkforståelsen som et slikt hint. Tvert i mot kan språklige svekkelser medføre vansker med å huske relevante ting (ibid). Barn med autisme viser tydelige svekkelser når det gjelder å huske nylige hendelser der de selv har deltatt i, og det antydes at dette kan skyldes at det er vanskelig å huske relevante ting å si på grunn av deres språklige svekkelser (ibid).

4.4.3 Språk

Om lag 50% av alle med autisme er språkløse (Autismeenheten 1997). Hos den andre halvparten vil barnet med autisme følge det samme formelle mønsteret for språktilegnelse som andre barn (Frith 2005). Språkutviklingen vil imidlertid være forsinket, og, ifølge Frith, først og fremst fordi barnet ikke vil lære seg ordets betydning gjennom å fange opp den andres hensikt med å bruke ordet, i en relasjonell kontekst. I motsetning til en assosiativ språkinnlæring der lyd- og synsinntrykk opptrer sammen og utgjør sammenhenger, synes innlæringen heller å være preget av bruk av idiosynkratiske ord og tale. Slike ord uttrykker barnets bokstavelige oppfatning av det lærte ordet i den spesifikke sammenheng. Senere blir det samme ordet brukt, men i en annen sammenheng. Nyere og bredere erfaringsgrunnlag innebærer altså ikke at ordbruken endrer seg, og heller ikke i interaksjon med andre som snakker. Følgelig vil språkets sosiale, eller pragmatiske side bli vesentlig svekket (ibid)²¹.

Ekolisk tale, eller ekkoli, er et særpreget fenomen som et svært utbredt hos personer med autisme (Frith 2005, Myklebust 1995). Den opptrer som en repetisjon av hva en annen person har sagt forut, som hele setninger eller de siste ordene. Pronomen som ”jeg” eller ”du” blir ikke endret fra en mottakerposisjon til en avsenderposisjon. Frith (ibid) tilskriver dette fenomenet den manglende mentaliseringsevne²² til å fortolke et

²¹ Frith (2005) gjør ellers rede for ytterligere tre språkmessige ferdighetsområder; fonologi, syntakse og semantikk

²² Denne evnen utledes av ”Theory of Mind” og blir gjort rede for i pkt. 4.5.1

budskap til en riktig forståelse for tilbakesending av budskapet i en språklig interaksjon.

Uavhengig av forsinket språkutvikling og intellektuell utvikling, lærer en stor andel av barn med autisme å lese, og på en god måte (Frith 2005). En med Asperger syndrom vil finne det lettere å lese enn å snakke og vil derfor foretrekke skriftspråk framfor talespråk. Tendensen til å forstå ordet bokstavlig uten nyanser og flertolkninger er meget vanlig innenfor hele autismespekteret. Ironi og sarkasme i muntlig tale fordrer mentaliseringsevne til å forstå hensikter og holdninger og blir derfor svært vanskelig.

4.4.4 Eksekutive funksjoner

Eksekutive funksjoner er kognitive ferdigheter som involverer planlegging, organisering, opprettholdelse av gode problemløsningsstrategier og fleksibel oppmerksomhetstyring (Duvold & Sponheim 2005). Som andre med skader i frontallappen, har personer med autisme vanskeligheter med disse kognitive ferdighetene, knyttet til å uttrykke såkalt responsatferd. Atferden kan dermed framstå som impulsiv, uten rom for å utsette eller å romme den umiddelbare responsen (ibid). Videre framstår atferden ofte som rigid, idet personen ofte er fastholdende i sitt fokus på en smal interesse eller er repetitivt engasjert i en stereotyp atferd (Ozonoff 1995). Selv de som kan inneha store mengder informasjon, ser ut til å ha vanskeligheter med å bruke denne på en meningsfull måte. Tvert i mot, synes de i større grad å fokusere på detaljer, uten å se sammenhenger.

4.4.5 Selvviten og bevissthet om selvet

Frith (2005) mener at et selvbevisst selv²³ først er på plass når barnet er i stand til å se seg selv utenfra eller ovenfra og det har en intuitiv mentaliseringsevne. Bevisstheten

²³ Selvet som term forstås ulikt innenfor utviklingspsykologien. Ifølge den klassiske psykoanalysen vokser individets visshet om seg selv fram gjennom individets gradvise adskillelse fra en annen person i faser gjennom barnets første leveår, som for eksempel hos psykoanalytikeren Erikson. Daniel Stern vektlegger derimot at barnets selv dannes på et tidlig, førespåklig stadium, i et aktivt møte med sin omverden gjennom for eksempel blikk. Det skjer dermed en voksende følelse av personlig adskilthet og avgrensethet fram mot en autonomi med grenser (Sommer 1996). Med Frith sin vektlegging av den intuitive mentaliseringsevnen, er det rimelig å anta at hun heller mer til det Sommer omtaler som Sterns mer fenomenologiske vektlegging av fornemmelse og subjektiv opplevelse.

om seg selv og om andre går hånd i hånd. Som voksen råder vi over det uten å være det bevisst hele tiden; det er der som en visshet vi kan ta i bruk når vi vil tenke over egen posisjon eller relasjon til andre. Frith spør om den visshet personer med autisme har, bare omfatter deres eget selv og ikke viten om at dette selvet også avspeiles hos andre. Hun hevder at det selvet som representerer relasjoner til andre, er lite framtreddende i selvpoppfatningen hos personer med autisme.

4.5 En kognitiv forståelsesmodell

Gjennom de seneste tiårene har det blitt presentert flere teorier for å forstå autisms særegne natur. Disse teoriene har omfattet svekkelser på det sensomotoriske området, oppmerksomhetsområdet, det affektive og interpersonelle området og på det språklige området (Ozonoff 1995). Siden 1990-tallet har forskningen konsentrert seg mer om svekkelser innenfor det kognitive området, og særlig på området mentaliseringsevne. Dette perspektivet har etter hvert vist seg å gi nyttige forklaringer på de sosiale og kommunikative svekkelsene som er typiske for personer med autisme (ibid).

Uta Frith er sentral i denne tradisjonen. Hennes kognitive forståelsesmodell tar utgangspunkt i triaden av funksjonsnedsettelse på områdene sosial interaksjon, sosial kommunikasjon og sosial forestillingsevne, som omtalt i pkt. 4.1. Modellen omfatter tre teorier om selvpoppfatning og mentale prosesser, nemlig Theory of Mind, sentral koherens og overordnet kognitiv kontroll (Frith 2005).

4.5.1 Theory of Mind

Denne teorien omhandler menneskets evne til mentalisering, eller å tilskrive andre mennesker mentale tilstander som hensikter, viten og følelser for å kunne forutsi deres atferd (Frith 2005). Vi gjør spontane sammenhengende fortolkninger av disse tilstandene hos andre til en forståelse av deres bevissthet. Denne forståelsen tilskriver Frith (ibid) hjernens medfødte mekanisme til å tilpasse seg den ytre virkelighet gjennom å fokusere sin oppmerksomhet på andre mennesker og overveie deres mentale tilstander og hensikter. Den er avgjørende for den menneskelige interaksjon, i kommunikasjon og i sosiale handlinger. Personer med autisme har ikke denne

mentaliseringssevnen til å forstå andre menneskers tanker og følelser. De vil dermed ikke være i stand til å forutse andres atferd. Uavhengig av intellektuell fungering, er denne svekkelsen et gjennomgående trekk for hele autismespekteret. Frith (ibid) bruker i den forbindelse begrepet ”autistisk ensomhet” for å beskrive hvordan blant annet den manglende intuitive forståelse av mentale tilstander fører til svekket sosial kompetanse i samhandling med andre mennesker. Det mangler en forståelse av at en relasjon er en toveis interaksjon (ibid). Selv om barn med autisme har vist gjennom testing at de kan lære enkeltoppgaver som fordrer mentaliseringssevne, viser de i andre situasjoner at de ikke kan generalisere ”riktige svar” fra en test til en annen (Happé 1995).

4.5.2 Manglende sentral koherens

Et normalt kognitivt system organiserer stimuli fra omverden for å skape sammenhenger (koherens), og for å generalisere fra en kontekst til en annen eller flere (Frith 2005). Dette får betydning for hvordan informasjon bearbeides til å skape betydning og mening, slik at det meningsfulle kan skilles fra det meningsløse. Personer med autisme, har ifølge Frith (ibid) en annen kognitiv stil. Hos dem skjer det i langt mindre grad en slik forarbeiding av informasjon på grunn av en svakere eller manglende sentral koherens til å gjøre dette skillet. Dette kan også forklare hvorfor opptil 10 % av alle personer med autisme utviser spesielle evner eller talenter på avgrensede områder der stimuli isoleres uten å sette dem i sammenhenger. I oppgaver som nettopp krever at stimuli forbindes til sammenhenger vises det derimot til dårligere prestasjoner (ibid).

4.5.3 Fravær av overordnet kognitiv kontroll

Kognitiv kontroll omhandler forholdet mellom tidligere erfaringer og ny informasjon (Frith 2005). Den normale kognitive prosessen innebærer at tidligere erfaringer bearbeider og endrer ny informasjon. Stimuli utenfra blir på den måten kontrollert gjennom en automatisert bearbeiding for å unngå at vi overveldes av dem. Personer med autisme synes å mangle denne kontrollmekanismen. En oppmerksomhet kan lett bli til en så intens fokusering at den ikke lar seg avbryte (ibid).

Frith (2005) tilskriver denne svekkede fleksibiliteten autisms særegne eksekutive funksjoner (jfr pkt.4.4.4). Med hypotesen om *stimulushypersелеktivitet* forklarer Frith (ibid) hvorfor personer med autisme ofte fikserer på mindre detaljer i omgivelsene. De evner ikke å kontrollere reaksjoner på over- eller underbelastning av informasjon. I mellommenneskelig interaksjon vil de i stedet typisk fange sin oppmerksomhet mot ikke-sosiale stimuli som for eksempel en øring eller en hatt. Det mennesker flest vil finne uinteressant, vil for personer med autisme kunne være meget interessant – og omvendt (ibid).

4.6 Sosial kognisjon

Den kognitive utvikling er sterkt forbundet med sosialt samspill. Dette er en drivkraft i den menneskelige utvikling. Mange av de initiativ barn tar for å få kontakt med andre, kommer av barnets behov for å skape mening i sin tilværelse. Dette meningsdannende behovet for sosial oppfatning av omgivelsene og seg selv i disse omgivelsene, er ikke til stede hos et barn med autisme. Den manglende sosiale oppfatningen får dermed konsekvenser for dette samspillet av den kognitive og sosiale utvikling, også omtalt som sosial kognisjon (Frith 2005, Jordan & Powell 2000). Denne kan manifestere seg på områder som etterligning, oppmerksomhet, øyekontakt og forhold til jevnaldrende. Den viser seg gjennom ulike væremåter og atferdstrekk, og vil bli gjort rede for i neste punkt.

4.7 Atferdsmessige forhold

Autisme som gjennomgripende utviklingsforstyrrelse kjennetegnes ved at bestemte atferdssymptomer opptrer samtidig og i et bestemt mønster. Det er karakteristiske og kvalitative avvik på de tre hovedområdene sosial interaksjon, kommunikasjon og aktivitets- og atferdsreportoar. Atferdsforstyrrelsene kan imidlertid manifestere seg på ulike måter og med variasjoner innenfor hvert av områdene. I det følgende vil disse områdene bli nærmere omtalt. De er i hovedsak basert på Wing (1996) slik hun oppsummerer forskningen på autismeområdet siden 1970-tallet.

4.7.1 Svekket sosial interaksjon

Barn med autisme utvikler ikke late-som-lek og imaginære aktiviteter slik som andre barn gjør (Wing 1996). Deres omgang med leker og gjenstander blir som regel fysisk og konkret, idet gjenstandens detaljer eller form gjerne kan beskjeftige dem i lang tid. Den blir imidlertid ikke brukt på andre måter, som for eksempel til å leke ut fantasier og forestillingsevne. Når barnet opptrer som en karakter fra en film eller ei bok, viser seg som regel gjennom svært begrensede og repetitive handlinger. Dette kan tyde på at Videre kan en favorittfilm på TV gjentaes med detaljerte replikker, men personen kan ikke gjenfortelle filmens innhold.

Den manglende mentaliseringsevnen rammer store deler av det som inngår i samhandling og samvær med andre mennesker. Når en person med autisme ikke kan forestille seg hva andre føler og tenker, og selv ikke har en opplevelse av sitt eget selv, har ikke personen det kognitive verktøyet som er nødvendig for å dele sitt med andre (Frith 2005).

4.7.2 Svekket kommunikasjon

Gjennom sosialiseringen tilegner vi oss kommunikativ forståelse og kompetanse. Denne kommunikasjonen går forut for språk, og er samtidig et middel til å lære talespråk. Denne utviklingsprosessen vil personer med autisme være utelukket fra fordi den kommunikative forståelsen ikke er tilstede fra barnet er lite (Wing 1996). Dermed blir evnen til å forstå andre og selv kunne uttrykke seg, bli svært nedsatt. Dette vil også gjelde for de med gode intellektuelle ferdigheter. Selv om de kan beherske mange språklige ferdigheter, vil vanskelighetene følge av den mangelfulle forståelse av kommunikasjonens hensikt i en samhandling (ibid).

Bruk og forståelse av non-verbal kommunikasjon vil generelt være vanskelig, men kan bedre seg etter hvert som barnet blir eldre. Mange vil kunne nyttiggjøre seg visuell støtte, såkalt augmentativ kommunikasjon (Peeters 2004). Hjelpemidler som tegnspråk, ordbilder, bilder, symboler og fargekoder vil støtte den abstrakte, auditive informasjonen gjennom å konkretisere forbindelsen mellom symbol og mening (ibid).

4.7.3 Svekket atferds- og aktivitetsreportoar

Utelatelse og tilbaketrekning fra det sosiale fellesskapet vil for de aller fleste personer med autisme føre til at de søker sine særinteresser. Disse går de ofte svært mye opp i, gjennom stadige gjentakelser, eller repetitive stereotype handlinger. Slike kan enten være enkle og bisarre handlinger, eller mer talentfulle og sammensatte (Frith 2005).

Enkle repetitive handlinger opptrer mest hos yngre barn og hos voksne med store funksjonsnedsettelse (Wing 1996). De vil typisk være å plukke med fingrene, stirre på visse objekter eller lys, vifte med hender, spesielle måter å gå på, skru av og på lys eller å lage spesielle lyder. Noen ganger kan slike handlinger observeres som selvskading, men er da gjerne en respons på stress, frustrasjon eller manglende forståelse av en kontekst. De kan også være en innarbeidet vane for de som ikke har andre måter å beskjeftige seg på. De mer avanserte repetitive rutinene vil ofte opptre i barndommen, men kan bli værende inn i voksenlivet. De viser i større grad hvordan den manglende fleksibiliteten i forestillingsevne kan gripe inn i hverdagslivet og gjøre den uoversiktlig og vanskelig. Et typisk trekk er at ting skal høre hjemme på bestemte steder, og uorden fører gjerne til mye rydding for å holde orden på systemene. Tidligere lærte rutiner gjennomføres med stor rigiditet, og endringer kan medføre mye frustrasjon. Det kan for eksempel være store vanskeligheter med å endre et innlært spisemønster og matvalg eller en planlagt og forventet aktivitet (ibid).

4.8 Oppsummering

Autisme som en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse påvirker gjensidig sosialt samspill, kommunikasjon og atferdsreportoar. For en person med autisme vil dette innebære store vanskeligheter med forståelse, tolkning og samspill i interaksjon med andre. Dermed vil den evnemessige og sosiale utvikling også bli påvirket.

Det er i dette kapitlet gjort nærmere rede for en kognitiv forståelsesmodell av autisme. Den omfatter mentaliseringsevne, mentale sammenhenger (koherens) og kognitiv kontroll, og viser hvordan personer med autisme har en egen særegen kognitiv stil som påvirker blant annet deres sosiale og kommunikative funksjonsevner. Denne

modellens vektlegging av de kognitive svekkelsene kan utgjøre også et annet utgangspunkt for å forstå autisms særegne atferdskarakteristika, slik de opptrer i for eksempel stereotype og repetitive atferdsformer. En forståelse av autisme som noe annet og mer enn bare avvikende atferd, danner noe av grunnlaget for hvordan autisme i komorbiditet med Down syndrom manifesterer seg. Dette er tema i neste kapittel.

5. Komorbiditet av autisme og Down syndrom

Det man i dag vet om autisme i komorbiditet med Down syndrom har sitt utspring i kunnskaper om stor grad av korrelasjon mellom autisme og utviklingshemming generelt slik det er nærmere redegjort for i kap.3. Tidlige studier av personer med utviklingshemming, viste hvordan graden av utviklingshemming, som lett, moderat, alvorlig eller dyp grad, kom til uttrykk i avvikende sosial interaksjon, verbal og nonverbal kommunikasjon og forestillingsevne (Gillberg & Nordin 1996, Howlin et al 1995). Wing og Gould hevdet imidlertid på slutten av 1970-tallet at selv personer med dyp utviklingshemming hadde en evne til kontakt og forståelse av sosial omgang ("socialbility") som ikke var forenlig med symptombildet ved den klassiske autisemen (Howlin et al 1995). Triadens symptombylde viste seg derimot ofte hos barn med moderat til alvorlig grad av utviklingshemming med IQ mellom 20 og 50 (ibid), og der de fleste med Down syndrom befinner seg (Annerèn et al 1996).

Dette kapitlets pkt. 5.1 – 5.4 vil gi en kort oversikt over sammenfallet, forekomst, debutalder og aktuelle årsaksforklaringer som forskningen viser til. I pkt. 5.5 blir det gjort rede for atferdsmessige og medisinske funn hos personer med DS-ASD som ligger til grunn for de karakteristika man i dag går ut fra når spørsmålet om eventuelt sammenfall blir reist. I pkt. 5.6 taes det utgangspunkt i diagnosemanualen DSM-IV og atferdskriteriene for diagnosen autisme i en oppstilling av hvordan disse også kan sees og diagnostiseres innenfor symptombylde til DS.

5.1 Et tilbakeblikk

Allerede i 1979 fant Wing og Gould i en stor epidemiologisk undersøkelse av 35 000 barn under 15 år med dårlig sosial fungering (den såkalte "Camberwell-undersøkelsen") at av 30 barn med DS, ble 27 klassifisert som alvorlig sosialt funksjonshemmet ("socially retarded") (Gillberg & Nordin 1996, Howlin et al 1995). Ett barn ble omtalt som "autistisk" (Howlin et al 1995). Senere har flere, men små studier gjennom kasus-beskrivelser identifisert et sammenfall mellom DS og autisme. Disse syntes å ha det felles at deltakerne var fra moderat til alvorlig utviklingshemmet,

med typisk motorisk kroppsspråk, stereotypier og selvstimulering. De viste imidlertid andre og mer komplekse ritualer og rutiner som er typiske for autisme. De holdt fast i de samme aktivitetene, viste sterk motstand mot endringer i omgivelsene og en utpreget tendens til å berøre eller lukte på personer og gjenstander (ibid).

Kennedy Kriegers institutt i USA²⁴ har siden 1993 samlet og analysert data om sammenfallet hos et antall personer med dobbeltdiagnosen, kliniske evalueringer, psykologisk og atferdsmessig testing og MR-skanninger av hjernen (Capone 1999). Instituttet refererte i 1999 til 36 rapporter om 24 barn og 12 voksne med slikt sammenfall. Instituttet gjør i dag også egne oppfølgingsstudier av et relativt stort antall barn med DS-ASD (ibid).

5.2 Forekomst

De enkeltstudiene som har kommet opp gjennom årene har stort sett vært fra små utvalg. Det er mest kasusbeskrivelser som har hatt til hensikt å vise hvordan de to tilstandene opptrer samlet, mer enn å vise valide statistiske størrelser.

Gillberg undersøkte i 1986 en større gruppe barn i Sverige med ulike lærevansker, der 20 av dem hadde DS. Blant disse hadde ett barn, altså 5 %, klassisk autisme (Kent et al 1999). Blant danske voksne med lærevansker fant Lund (ibid) i 1988 at fem av i alt 44 med DS hadde autisme. Turk (ibid) rapporterte i 1992 fra en studie av gutter en forekomst av autisme med DS på 9%, autisme med generelle lærevansker på 36% og autisme med Fragilt X-syndrom på 27%. Kent et al (1999) refererer også til deres egen undersøkelse i England blant 58 barn med DS, der ingen hadde diagnosen autisme på forhånd. Fire av barna, altså 7% viste sammenfall med autisme, basert på ICD-10 sine kriterier. Forskerne brukte screeningverktøyene *Aspergers Syndrome Screening Questionnaire (ASSQ)*²⁵ og *Childhood Autism Rating Scale (CARS)*²⁶. Sistnevnte

²⁴ The Down Syndrome Clinic and Attending Physician on the Neurobehavioral Unit, Kennedy Krieger Institute, Baltimore

²⁵ Ehlers and Gillberg 1993

²⁶ Schopler et al. 1986

baserer seg på observasjon og intervju av barn og foreldre. Forskerne argumenterer for at nettopp denne bruken av standardiserte diagnostiske utredningsverktøy sammen med spørreskjema, gir et mer presist bilde nettopp av sammenfallet av kognitive svekkelser og autismeforstyrrelser.

Forekomsten av sammenfallet er altså rapportert noe varierende, mellom 5 og 9%. Dette skyldes dels at autismediagnosen alene har vært gjenstand for ulike diagnostiske kriterier. Dessuten har mange av kasusbeskrivelsene av sammenfallet ikke vært underlagt fullgod forskningsmessig standard. For det tredje, pekes det på en mulig underrapportering både fra hjelpeapparatet og fra foreldre. Diagnosen DS kan her ha vært styrende for hvordan et barns væremåter ble typeforklart, uten å gå til videre utredninger (Rasmussen et al 2001, Howlin et al 1995). Kennedy Kriegers institutt hevder at sammenfallet har vært underrapportert, og at et riktig estimat er på 5 – 7%, og vesentlig høyere enn den antatte forekomsten på .04% av autisme i den generelle befolkningen (Capone 1999).

Fra alle de overnevnte studiene var det en overrepresentasjon av gutter også når autisme er i komorbiditet med andre tilstander. Blant de 36 rapportene pr 1999 fra Kennedy Kriegers institutt (jfr. 5.1) var det en markant overrepresentasjon av gutter og menn, og mye større enn i autismepopulasjonen for øvrig (Capone 1999).

5.3 Debut for sammenfallet

Diagnostisering av autisme skjer vanligvis innen barnet når skolealder. Hos barn med DS som utviser autismesymptomer, blir disse problemene ofte tilskrevet deres kognitive funksjonsnivå, eller at et (for) sterkt fokus på at det som oppfattes som stereotypiske atferdsmønstre i DS overskygger et mer autismerelatert symptom-bilde. Ifølge Autismeenheten (jfr fotnote 1) er det derfor ikke uvanlig at sammenfallet blir diagnostisert langt oppe i skolealderen.

Howlin et al (1995) referer til flere studier som bekrefter dette. I Lunds (ibid) danske undersøkelse av 25 voksne med lærevansker, var ingen av de fem med sammenfallende symptom-bilde diagnostisert med autisme før studien fant sted. I en

studie av Ghaziuddin et al i 1992 var alderen hos personene der sammenfallet ble funnet 14, 17 og 21 år (ibid). I en egen studie fant Howlin et al (ibid) at fire aktuelle barn med sammenfallet var 8, 9 og 11 år gamle da diagnosen ble satt. Rasmussen et al (2001) sin studie omfattet 25 personer med sammenfall av DS og ASD, og gjennomsnittsalder for diagnostiseringen av autisme var 14,4 år.

5.4 Årsaksforhold

Med henvisning til studier som nevnt over, har flere stilt spørsmål ved denne sammenhengen mellom Down syndrom og autisme. Kent et al (1999) forsøkte å identifisere komorbiditeten av disse to tilstandene for å få bekreftet en antakelse om at sammenhengen mellom dem var noe annet enn rene tilfeldigheter. Studien antyder flere årsakssammenhenger. Den henviser blant annet til Gillberg, som i 1995 rapporterte om funn av flere typer kromosomforstyrrelser hos personer med autisme, blant annet Fragilt X- syndrom (ibid). Andre studier antyder at fødselskomplikasjoner kan ha en årsaksrolle i autisme (ibid). I Lunds (ibid) studie fra 1988 foreslås det dessuten at for eksempel hjertefeil og medfødte eller tidlig ervervede hjerneskader kan forårsake autisme – enten som direkte følge av en kromosomforstyrrelse eller indirekte på grunn av økt sårbarhet for for eksempel infeksjoner under og etter fødselen.

På grunnlag av flere tidligere studier om sammenfallet av DS og ASD, hadde Rasmussen et al (2001) ett mål i å identifisere ulike nevrobiologiske faktorer som kunne bidra til å forstå årsakssammenhenger mellom de to tilstandene. Fire faktorer pekte seg ut som mulig viktige i å forklare autisismen hos 11 av de 25 deltakerne der disse funnene ble gjort. Arvelige faktorer ble funnet hos fire av de 11, der autisme eller autismerelaterte forstyrrelser opptrådte i de to nærmeste slektsleddene. Epilepsi i form av infantile spasmer var mer utbredt hos personer med DS enn vanlig epilepsi. I utvalget hadde fem personer infantile spasmer som små. En tredje faktor var et lavt tyroksinproduksjonsnivå i spedbarnsalderen, som blant annet Gillberg har assosiert med autisme. Flere av deltakerne i studien hadde blitt behandlet for dette, men siden forskerne ikke visste når behandlingen ble iverksatt og dermed kunne hatt en betydning, ble denne faktoren medregnet som mulig viktig årsaksfaktor. Til slutt

hadde en deltaker vært utsatt for oksygenmangel til hjernen under en operasjon, og en slik hendelse kan gi hjerneskader som kanskje kan settes i sammenheng med autisme.

De senere års hjerneforskning og undersøkelsesmetoder har funnet fram til karakteristiske kognitive forskjeller mellom personer med sammenfallet DS-ASD og DS alene. På Kennedy Kriegers institutt har man funnet avvik i blant annet lillehjernen (Capone 1999). Disse funnene samsvarer med funn som er gjort hos personer med bare autisme, men er annerledes enn hos barn med bare DS (ibid).

5.5 Noen felles funn fra ulike studier

I dette punktet vil det bli redegjort for felles karakteristika som kan trekkes ut fra studier av sammenfallet DS-ASD. For det første kan gruppa av barn der sammenfallet er identifisert, deles i to kategorier, se 5.5.1. For det andre vil sammenfallet innebære gjennomgående atferdstrekk, se 5.5.2. For det tredje vil den typiske repetitive atferden i sammenfallet være av en annen karakter enn en overlappende psykisk betinget tvangslidelse, se 5.5.3. Og for det fjerde i pkt. 5.5.4, vil felles medisinske funn bli omtalt.

5.5.1 To kategorier av sammenfall

Kennedy Kriegers institutt inndeler barn med sammenfallet i to hovedkategorier (Capone 1999). Barn i den ene gruppa viser atypisk atferd i tidlig barndom. Den viser seg på flere områder, som repetitive motoriske bevegelser, særlig med fingre i munnen eller vifting med hendene. Barna viser fascinasjon ved lys eller fingre ved å stirre. De vegrer seg ekstremt mot visse typer mat. Det er gjerne høy grad av repeterende talespråk, eller talespråket mangler fullstendig. Språklig forståelse synes å være dårlig idet bruk av gester er mangelfulle.

Den andre gruppa er de barna der atferdsendringer skjer noe senere. Hos disse skjer det en utflating eller fullstendig tap av tidligere læring av språk og oppmerksomhetsferdigheter. En slik utviklingsmessig regresjon følges gjerne av usedvanlig irritasjon, engstelse og oppstart av repetitiv atferd (ibid).

5.5.2 Gjennomgående atferdstrekk

Som blant annet Howlin et al (1995) refererer til, viser personer med sammenfall av DS og ASD et typisk motorisk kroppsspråk, stereotypier og selvstimulering. I tillegg viser de andre og mer komplekse ritualer og rutiner som er typiske for autisme, som fastholdelse av de samme aktivitetene, sterk motstand mot endringer i omgivelsene og en tendens til å berøre eller lukte på personer og gjenstander (ibid).

På grunnlag av egne studier henviser Kennedy Kriegers institutt til noen gjennomgående karakteristika som vil opptre med større sannsynlighet hos barn med DS-ASD enn hos barn uten ASD (Capone 1999). De har en utviklingshistorie med tap av språklige og sosiale ferdigheter. De har dårlige kommunikative ferdigheter, der mange ikke har meningsfull tale eller tegnbruk. De utviser selvskading og forstyrret atferd; som pinking og biting i huden, og banking med hodet. De har repetitiv motorisk atferd; som å skjære tenner, vifting med hender eller kroppsrudding. De har uvanlige lyder; som grynting, humring eller harking. De har uvanlige sensoriske interesser; som å snurre rundt, stirre på lys eller er følsomme for visse lyder. I forbindelse med mat, kan de nekte å spise visse typer mat eller har sterk preferanse for visse smaker. De viser økende engstelse, irritabilitet, hyperaktivitet og betydelige søvnforstyrrelser. De har oppmerksomhetsproblemer og vanskeligheter med overganger.

Capone et al (2005) refererer til bruk av testbatteriet *The Aberrant Behavior Checklist (ABC)*²⁷ der barn med DS-ASD skåret signifikant høyere enn barn med bare DS på de fem subskalaene sensorisk fungering, sosial fungering, bruk av kropp og gjenstander, bruk av språk og sosiale ferdigheter. De skåret også høyere enn barn med annen form for utviklingshemming. Sammenlignet med barn med bare autisme, viste de med DS-ASD større opptatthet av kroppsbevegelser og bruk av gjenstander, og en mindre svekket evne i sosial fungering. Capone (ibid) konkluderer fra disse dataene at barn

²⁷ Aman, Singh, Stewart & Field (1985). Et screeningverktøy for avvikende atferd brukt på barn og voksne med utviklingshemming og psykiske forstyrrelser, der autisme er blant ialt seks kategorier psykiatriske diagnoser. 58 items (områder) er samlet i fem symptomgrupper; irritabilitet, sløvhhet, stereotypiditet, hyperaktivitet og upassende tale. Atferden skal vektlegges på en tredelt skala fra mindre til svært alvorlig grad (Capone et al 2005)

med DS-ASD framstår tydelig annerledes enn både ”typiske” barn med DS og barn med andre og mer alvorlige kognitive svekkelser. Capone (ibid) hevder imidlertid at det er uenighet i det medisinske miljøet om at visse felles trekk må opptre for at sammenfallet kan diagnostiseres.

5.5.3 Repetitive handlinger vs. psykisk betingede tvangshandlinger

I forbindelse med funn av repetitiv og stereotyp atferd hos personer med DS-ASD, drøfter Kent et al (1999) om den psykiske lidelsen tvangsforstyrrelser (”Obsessive Compulsive Disorder”) er et overlappende fenomen i det sammenfallende symptom bildet. De hevder imidlertid at tvangspreget atferd hos disse personene er av en annen karakter enn psykisk betingede tvangshandlinger. Årsaken kan spores til funn av dysfunksjoner i frontallappen som gjelder for både DS og ASD (ibid). Denne dysfunksjonen virker inn på oppmerksomhet, mental fleksibilitet og følelsesmessig kontroll, og dessuten på eksekutive funksjoner (Duvold & Sponheim 2005). Ferdigheter som å kunne løsrive seg fra konteksten, regulering av egne handlinger, fleksibilitet i forhold til endringer og styring av oppmerksomhet vil dermed være rammet. Repetitive handlinger kan sies nettopp å bryte med slike ferdigheter.

5.5.4 Medisinske funn

Fra det samme materialet på Kennedy Krieger-instituttet ble det gjort sammenligninger av medisinske tilstander hos de to gruppene med DS alene og med DS -ASD. Capone (1999) tar forbehold om holdbarheten dersom de hadde hatt større utvalg, men anfører likevel at barn med DS-ASD er tilbøyelige til å være generelt mer utsatt for et økende antall medisinske tilstander enn barn med bare DS. De vil mer sannsynlig ha medfødt hjertefeil og et unormalt anatomisk fordøyelsessystem. Videre finner man hyppigere nevrologiske avvik som for eksempel anfall, dysfunksjonell svelging, alvorlig muskelslapphet og motoriske forsinkelser²⁸. De vil også sannsynligvis ha pustevanskeligheter som lungebetennelse eller søvnforstyrrelser (ibid).

²⁸ Dyspraksi er et eksempel på dette, omtalt i pkt.3.3

5.6 Down syndrom og atferdskriteriene for autisme i ICD-10 og DSM-IV

Et flertall av de studiene der sammenfallet av DS og ASD er funnet og drøftet, er basert på klassifikaşjonssystemene DSM III og den nyeste versjonen DSM-IV. Turk (1992, i Howlin et al 1995) la ICD-10 til grunn for sitt funn der 9% av barn med DS skåret på alle kriteriene for autisme. Howlin, Wing og Gould selv (Howlin et al 1995) brukte begge klassifikaşjonssystemene i sin kasus-studie av fire gutter med DS som skilte seg klart ut fra andre med DS, spesielt innenfor områdene lek, sosiale og kommunikative ferdigheter. Kriteriekravene i ICD-10 og DSM-IV er prinsipielt de samme og nesten identiske i sin ordlyd²⁹. Hvilket klassifikaşjonssystem som anvendes for å diagnostisere sammenfallet DS-ASD, vil derfor ikke være avgjørende.

I flere fagartikler om sammenfallet ASD-DS refereres det til navnet Glenn Vatter³⁰. Han har laget et oppsett der de diagnostiske kriteriene i DSM-IV er benyttet for å vurdere og diagnostisere hvordan en autismespekterforstyrrelse kan opptre hos en person med Down syndrom (Vatter 1998). To av de tre hovedkriteriene for en autismespekterforstyrrelse er her sentral, nemlig avvikende atferdstrekk og avvikende utvikling på de tre områdene sosial interaksjon, språket brukt i sosial interaksjon og symbolsk lek og fantasilek.

²⁹ Jfr. pkt.4.2.1 og vedlegg 1

³⁰ Vatter opptre som referanse i flere sammenhenger innen fagområdet, blant annet hos Capone (1999) og den engelske downsforeningen (www.downs-syndrome.org.uk/DSA_link) Vatter benytter begrepet "dual diagnosis". Han er koordinator for *Down Syndrome and Autism Parent Support Group* og er også sentral i *The Riverbend Down Syndrome Parent Support Group*, som presenterer seg blant annet gjennom nettstedet www.altonweb.com/cs/ - Community Information Center sin webside for Alton, Illinois. Nettstedet inneholder omfattende informasjon om DS, med linker til blant annet sammendrag fra fagartikler om dobbeltdiagnosen DS-ASD, som også er kildegrunnlag for denne oppgaven. Vatter er selv far til en voksen mann som fram til ungdomsårene bare hadde DS, inntil hans atferd og væremåte ble så avvikende og annerledes enn forventet at nye utredninger ble foretatt og autisme ble konstatert.

Hovedkriterium 1 – avvikende atferdstrekk på tre områder:

1. Kvalitativ svekket sosial interaksjon, gjennom minst to av fire måter:

- Tydelig avvik i bruk av kompleks non-verbal atferd som blikk-kontakt, kroppsholdning og gester til å regulere sosialt samspill. *Dette er normalt ikke observert hos en person med DS.*
- Manglende evne til å utvikle relasjoner til jevnaldrende tilpasset eget utviklingsnivå. *Dette er normalt ikke observert hos en person med DS.*
- Mangel på spontant søk etter å dele glede, interesser og prestasjoner med andre mennesker. *Dette kan være gjeldende hos en person med DS, men i langt mindre grad.*
- Mangel på sosial og følelsesmessig gjensidighet. *Dette kan være gjeldende hos en person med DS, men i langt mindre grad.*

2. Kvalitative avvik i kommunikasjon på minst en av følgende måter:

- Forsinket eller manglende utvikling av talespråk som ikke kompenseres ved hjelp av gester, fakter eller mimikk. *Dette er normalt ikke observert hos en person med DS.*
- Tydelig nedsatt evne til å innlede eller fastholde samtale med andre på tross av gode taleferdigheter. *Dette er normalt observert hos personer med DS, men i langt mindre grad.*
- Stereotyp eller repetitiv bruk av språk eller bruk av idiosynkratisk språk. *Dette kan observeres hos en person med DS, men i mindre grad.*
- Mangel på spontane late-som-leker eller sosiale imitasjonsleker som passer utviklingsnivået. *Dette er normalt ikke observert hos en person med DS.*

3. Begrensede, repetitive og stereotype atferdsmønstre, interesser og aktiviteter. Dette må manifestere seg på minst en av fire måter:

- Omfattende opptatthet av ett eller flere stereotype og begrensede interessemønstre som er avvikende i intensitet eller fokus. *Dette er normalt ikke observert hos en person*

med DS.

- En tilsynelatende tvangsmessig opptatthet av visse ikke- funksjonelle rutiner og ritualer. *Dette er normalt ikke observert hos en person med DS.*
- Stereotype og repetitive motoriske bevegelsesmønstre som vifting med fingre eller hånd, eller komplekse bevegelser av hele kroppen. *Dette er normalt ikke observert hos en person med DS.*
- Vedvarende opptatthet av gjenstander eller deler av dem. *Dette er normalt ikke observert hos en person med DS.*

Hovedkriterium 2 – avvikende utvikling før 3-årsalder på de tre områdene sosial interaksjon, språket brukt i sosial interaksjon og symbolsk lek og fantasilek.

Barn med DS vil normalt utvise varierende vanskeligheter på disse områdene, avhengig av grad av utviklingshemming³¹.

Ifølge Vatter opptrer altså noen av kriteriene for autisme vanligvis også hos en person med DS, uten at det dermed betyr at personen har autisme. Gjennom diagnostiseringen av autisme må hvert kriterium derfor undersøkes slik de anføres i diagnosesystemenes manualer for å avklare om de atferdsavvikende funnene er innenfor DS sitt symptom-bilde, og om de er mer alvorlige enn hva som er normalt forventet innenfor dette bildet. Capone et al (2005) hevder på den andre siden at det er uenighet innenfor det medisinske miljøet om at visse atferdstrekk må være til stede for at sammenfallet kan diagnostiseres.

5.7 Oppsummering

Autisme estimeres til å opptre hos mellom 5 og 10% av personer med Down syndrom. Dette diagnosesammenfallet opptrer enten i tidlig barndom eller noe senere. Personer med sammenfallet vil utvise et typisk motorisk kroppsspråk, stereotypier og

³¹ Uavhengig av grad er det dessuten påvist et fall i målt IQ mellom ett og tre år, som også vil påvirke det funksjonsområdet som observeres (Wishart 1996), jfr. pkt. 3.6

selvstimulering, sammen med mer komplekse ritualer og rutiner som er typiske for autisme. Tidligere innlært språk og oppmerksomhetsferdigheter flater ut eller forsvinner helt, og en slik regresjon etterfølges gjerne av usedvanlig irritasjon, engstelse og oppstart av repetitiv atferd. Autismens gjennomgripende karakter synes i økende grad å overskygge kromosomforstyrrelsens særtrekk på det kognitive og atferdsmessige området.

En sammenligning av karakteristiske atferdsuttrykk i Down syndrom og i autisme kan vise at noen av kriteriene for autisme også kan opptre hos en person med DS, uten at det dermed betyr at personen har autisme. Gjennom diagnostiseringen av autisme må hvert av kriteriene i klassifiseringssystemenes manualer gjennomgås. Det er vesentlig å få avklart om de atferdsavvikende funnene er innenfor DS sitt symptom-bilde, eller om de er mer alvorlige enn hva som er normalt forventet innenfor dette bildet. En utredning av en autismedforstyrrelse hos en person med DS vil derfor typisk ta utgangspunkt i den utredningsprosedyren som benyttes for diagnostisering av autisme. En slik ofte benyttet prosedyre her i Norge blir presentert i det etterfølgende drøftingskapitlet.

6. Drøfting

Oppgavens problemstilling omhandler komorbiditeten av autisme og Down syndrom og spesialpedagogiske konsekvenser av dette diagnosesammenfallet. Kap. 3 om Down syndrom, kap. 4 om autisme og kap. 5 om komorbiditeten av de to tilstandene utleder en hypotese om at i sammenfallet vil autisms gjennomgripende funksjonsforstyrrelser være såpass dominerende at den vil overskygge de kognitive og atferdsmessige trekkene i kromosomforstyrrelsen. Funksjonssvekkelsen vil være av en slik karakter at det vil være behov for tilrettelegging og samordning av tiltak på alle arenaer innenfor et livsløp. Hypotesen utleder følgende tre foki i denne drøftingen:

- For det første drøftes noen mulige årsaksforklaringer bak den høye graden av korrelasjon mellom autismedforstyrrelser og alvorlighetsgrad av utviklingshemming.
- For det andre anvendes termen paradigmeskifte om en dreining i forståelse av autisme - fra å følge gamle tankemønstre og forståelsesrammer som i stor grad er knyttet til atferdskriterier, til å omhandle nye forståelsesrammer som er basert på nyere kunnskaper om autisms særegne kognitive stil.
- For det tredje vil autisme som en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse i kombinasjon med Down syndrom, innebære funksjonssvekkelser og behov for en livslang samordnet og helhetlig tilrettelegging. I et habiliteringsperspektiv kan spesialpedagogisk tenkning og arbeidsmåter som tar hensyn til autisms dominerende rolle i diagnosesammenfallet, bidra til å ivareta denne helheten.

Først vil imidlertid pkt. 6.1 beskrive selve utredningen av en autismedforstyrrelse hos et barn med DS presenteres slik den vanligvis utføres.

6.1 Diagnostisk utredning av en autismedforstyrrelse

Her i landet har Habiliteringstjenesten på fylkesnivå kompetansen og ansvaret for utredning og diagnostisering, igangsetting av tiltak i samarbeid med kommunen og

igangsetting av individuelt planarbeid angående det enkelte barn med nevrobiologiske utviklingsforstyrrelser som autisme og Down syndrom (Gjærum & Grøsvik 2005). I det følgende vil denne prosedyren presenteres slik Barnehabiliteringen ved Ullevål sykehus som regel følger den³².

6.1.1 Barnehabiliteringens undersøkelser

Et barn med DS er i utgangspunktet under oppfølging av Barnehabiliteringen gjennom de første tre årene, og senere av fastlege og helsestasjonen. Den lokale psykologisk-pedagogiske tjenesten (PPT) får melding når et barn med DS blir født. PPT er ansvarlig for utredning og kvaliteten på de nødvendige spesialpedagogiske ressursene til barnehage og skole. Det spesialpedagogiske fagsenteret i kommunen har ansvaret for gjennomføringene av denne oppfølgingen. Det vil med andre ord være flere fagpersoner og –miljøer som kan fange opp signaler på avvikende, ikke- forventet atferd hos barnet – i tillegg til foreldrenes egne observasjoner og spørsmål. Fastlege eller helsestasjonslege henviser barnet til Barnehabiliteringen for videre utredning.

Henvisningens beskrivelse av barnet vil avgjøre hvordan Barnehabiliteringen arbeider videre. Generelt omfatter den videre undersøkelsen tre områder. Det vil gjøres tester av barnets språk, evner og sosiale ferdigheter. Videre foretas det observasjon i barnehage eller skole. Og sist, vil det gjøres strukturerte foreldreintervju om barnet .

I noen tilfeller vil det være nødvendig med en bred kartlegging av problemområder for å avgrense avviksførstyrrelsene, en såkalt screening. Til dette benyttes ofte et ”CBCL-skjema” (*Child Behavior Check List*)³³, med et foreldreskjema og et lærerskjema. Skåringer legges inn i et dataprogram som gir en profil som screener for en rekke problemområder eller diagnosekategorier. På dette nivået blir det avklart om avviksførstyrrelsene reflekterer en ADHD- problematikk eller om de går i retning av en autismeførstyrrelse. Et annet screeningverktøy; CHAT (*CHecklist for Autism in*

³² Opplysningene er gitt og bekreftet av psykolog Roy Aronsen og spesialpedagog Jorunn Helle ved Barnehabiliteringen på Ullevål sykehus, Oslo. De er referanser hvis ikke annet er opplyst

³³ Achenbach, T.M. 1991

Toddlers)³⁴, er beregnet på småbarn fra 18 måneder og oppover. Det er en kort undersøkelse av barnets øyekontakt, blikkfølging av undersøkers peking, fantasilek og peke for å vise. Dessuten er det spørsmål til foreldre om lek, fantasi, peking og evne til å dele opplevelser.

6.1.2 Psykologiske og psykomotoriske tester

Som regel vil psykologiske tester vise om barnet har store svikt på det evnemessige, språklige og ferdighetsmessige området. Bayley-testen³⁵ (*Bayley Scales of Infant Development*) er en utviklingstest som ofte benyttes for barn med kronologisk alder under 3,5 år. Oppnådde skåringer på en mental, en motorisk og en atferdsskala sammenholdes med standardiserte normer og gir en generell mental utviklingsindeks (Gjærum & Ellertsen 2005). Leiters test³⁶ (*Leiter International Performance Scale – Revised*) er en ikke-språklig evneprøve som undersøker ikke-språklig problemløsning med økende vanskelighetsgrad på ulike alderstrinn fra 2 år og oppover, med normer for mental alder i forhold til oppgavemestring (Gjærum & Ellertsen 2005). McCarthy-testen³⁷ (*McCarthy Scales of Children's Abilities*) er standardisert for barn mellom 2,5 og 8,5 år. Det er en evnetest med både verbal- og utføringsprøver, der noen av utføringsoppgavene er selvinstruerende eller kan demonstreres ved hjelp av gester. Også her vil oppgaveløsning angi en mental alder, eller kognitiv indeks, etter testens normer (Gjærum & Ellertsen 2005). PEP-testen (*Psycho-Educative-Profile-test*)³⁸ egner seg spesielt til barn med utviklingsforstyrrelser innenfor autismespekteret. Testen anslår det mentale utviklingsnivået og angir graderinger av ferdigheter som barnet er på vei til å mestre i sin videre utvikling (Gjærum & Ellertsen 2005).

³⁴ Baron-Cohen , Allen 1992

³⁵ Bayley, N. 1993

³⁶ Roid, Miller 1997

³⁷ McCarthy, D. 1972

³⁸ Schopler, Reichler mfl. 1990

6.1.3 Diagnostiske verktøy

Selve diagnostiseringen av en autismspekterforstyrrelse skal matche de diagnosekravene som ICD-10 setter. DSM-IV benyttes ofte fordi denne manualen er mer omfattende og beskrivende om de aktuelle funksjonsområdene.

I observasjon av barnet vil det spesielt fokuseres på kvaliteten på lek, sosiale fungering og måter å kommunisere på. Her benyttes ADOS-G (*Autism Diagnostic Observation Schedule*)³⁹ som bygger på DSM-IV sine diagnosekriterier, men er også relatert til kriteriene i ICD-10. Observasjonene gir direkte data om barnet gjennom en strukturert lekeobservasjon. Det arrangeres sosiale situasjoner (eng. ”presses”) der barnet skal løse disse. Barnets alder og språknivå avgjør hvilke av skjemaets fire moduler som skal benyttes. Skåringsresultatene sammenholdes med diagnosekriteriene og hvilke skåringsnormer (eng. ”cut-off”) som må være oppfylt.

ADI-R (*Autism Diagnostic Interview*)⁴⁰ er også relatert til diagnosekriteriene i DSM-IV og ICD-10. Det er et semi-strukturert intervju av foreldrene om barnet. Intervjuers vurderinger av gitte svar utløser skårer som sammenholdes med kriteriene og skåringsnormene for at disse skal være oppfylte.

ESCS (*Early Social Communication Scales*)⁴¹ er et nyere instrument som kartlegger ”joint attention” hos småbarn – altså evnen til delt oppmerksomhet og ferdigheter knyttet til denne. Det er lagt inn prosedyrer for å få fram to viktige symptomer: For det første vil det være fravær av ”peke på for å vise”, slik barnet uten kontaktforstyrrelser vil gjøre i forhold til den voksne. Dessuten vil det være fravær av ”referanseblikk”, altså at barnet med blikket mot den voksne sjekker ut om de ser det samme.

³⁹ Lord, Rutter mfl. 1999

⁴⁰ Lord, Rutter mfl. 1996

⁴¹ Mundy mfl. 2003

6.2 Hvorfor komorbiditet?

Autisme og Down syndrom klassifiseres i to ulike diagnosegrupper og omtales i kombinasjon som heterotyp komorbiditet⁴². Denne kombinasjonen korrelerer tydelig med grad av utviklingshemming, med hyppigere innslag av autismspekterfortyrrerelser jo dypere grad av utviklingshemming. Dessuten opptrer utviklingshemming hos 75-80% av alle innenfor autismepopulasjonen. Denne korrelasjonen kan skyldes flere årsaksforhold.

For det første kan autismsens svekkelser i den sosiale og kommunikative utvikling årsaksforklares til kognitive svikt slik også utviklingshemming er en kognitiv svikt. Det kan med andre ord være bakenforliggende årsaker, som at det i begge tilstandene er biologiske forhold i hjernen som påvirker hjernemessige funksjoner som er knyttet til kognitive prosesser. De omtalte to kategoriene av barn med diagnosesammenfallet som er referert av Capone (1999) i pkt. 5.5.2 kan understøtte denne hypotesen.

For det andre kan man tenke seg at den ene lidelsen kan forårsake den andre. For eksempel kan en person med dyp grad av utviklingshemming ha redusert eller manglende kontakt med stimulerende omgivelser eller svært dårlige forutsetninger for å nyttiggjøre seg slike for læring og utvikling av sosialt samspill. Personen kan dermed komme til å utvikle svekkelser innenfor områdene sosial interaksjon, verbal og nonverbal kommunikasjon og forestillingsevne i den grad at de faller inn under triaden av funksjonsnedsettelse slik de diagnostiske kriteriene for autisme krever. De refererte studiene om relativt høy debutalder i pkt. 5.3 kan understøtte dette synspunktet.

6.3 Autisme som paradigme

Ordet *paradigme* (av gresk = eksempel, forbilde, mønster) er et samlebegrep for forestillinger, idealer og stillingstagen som styrer tanker og handlinger (Danielsson &

⁴² Jfr pkt. 3.1.1

Liljerøth 1996). Opphavspersonen til bruk av termen innenfor vitenskapsteori, fysikeren T. Kuhn (1922-1996), brukte det for å uttrykke den rammen som den vitenskapelige virksomhet foregår innenfor (Fjelland 1999). Et vitenskapelig paradigme bestemmer for eksempel hva som skal gjelde som fakta, hvordan disse fakta skal tolkes og hvilke konklusjoner som kan trekkes av forskjellige fakta (ibid: 112). Man kan si at paradigmet leder vitenskapen og dens forståelsesgrunnlag i en bestemt retning. På et individuelt plan vil et paradigme ifølge Danielsson og Liljerøth (1996) innebære å følge gamle tankemønstre og forståelsesrammer.

Diagnosen autisme befinner seg innenfor det naturvitenskapelig/medisinske fagområdet og diagnosemanualene ICD-10 og DSM-IV. Det er enighet om hvilke atferdskriterier som må være til stede for at diagnosen skal gies. I manualene angies det hvordan disse atferdsuttrykkene eller fakta skal tolkes for at en konklusjon skal trekkes. Slik kan termen autisme forstås som et paradigme.

6.3.1 Å forstå autisme innenfra – et paradigmeskifte

Ved å følge Danielsson og Liljerøths forståelse av et paradigme på det individuelle plan kan man med erfaringer, interesser og kunnskaper komme til å velge nye tankemønstre å arbeide etter (1996). Disse kan, sammen med andre, i neste omgang bidra til å forandre forståelse og rammer for denne forståelsen, til et nytt paradigme. En slik prosess omtales som *paradigmeskifte* (ibid: 64).

I løpet av de siste årene har det blitt hevdet fra enkelte hold at det har skjedd et slikt paradigmeskifte innenfor forskning om og forståelse av autisme. Fra å tolke autisms ytre atferd relatert til det naturvitenskapelige/medisinske paradigmet, har det blitt viktigere å forstå autisismen innenfra⁴³, i tråd med det Frith (2005) omtaler som en kognitiv forståelsesmodell⁴⁴. En viktig dimensjon i denne modellen er manglende mentaliseringsevne, eller evne til å tilskrive andre mennesker mentale tilstander for å

⁴³ Theo Peeters, grunnleggeren av et belgisk senter for opplæring av fagfolk som arbeider med personer med autisme, viser til dette paradigmeskiftet i sin tilnærming til autisme

⁴⁴ Jfr pkt. 4.5

kunne forutsi deres atferd. Dette får følger for den sosiale kompetansen i samhandling med andre mennesker da det mangler en forståelse av at en relasjon er en to-veis interaksjon (ibid). Gjennom litteratur og film har denne ”autismens ensomhet” gitt et innblikk i hvordan denne ensomheten arter seg. Den engelske forfatteren Donna Williams som selv har autisme, har i tre bøker med titlene ”Ingen ingensteds”, ”Fra ingen til en” og ”Som farge for en blind” beskrevet sin vei ut av isolasjonen i sitt eget univers fram mot det hun selv omtaler som ”en hel person” (Williams 1995, 1997, 1999). Filmen ”Rain Man” handler om en mann med autisme og hans særegne verden. Den viser på en treffende måte hvordan han reagerer med kaos, angst og karakteristisk bisarr atferd i møtet med ”vår verden”.

På den andre siden er autisme fortsatt en atferdsbasert diagnose der atferdskriteriene i ICD-10 eller DSM-IV skal være til stede for at diagnosen skal settes hos en person med Down syndrom.. En forståelse av autisms vesen i tråd med den kognitive forståelsesmodellen, vil innebære å gå bak de observerbare atferdsuttrykkene og gjøre en annen fortolkning av disse enn å tillegge dem kromosomforstyrrelsens væremåter. Ved å ta inn over seg at autismedforstyrrelsen er en gjennomgripende kognitiv svekkelse som ytrer seg innenfor en bredde av funksjonsområder gjennom livsløpet, kan det argumenteres for å sette denne forståelsen inn i et helhetsorientert perspektiv. Habiliteringsbegrepet utgår fra en slik helhetstenkning ved å omfatte tverrfaglig innsats og behov for ulike tiltak som varer over tid. (Gjærum & Grøsvik 2005(b)).

6.4 Habilitering i et livsløp

Komorbidityten av autisme og Down syndrom innebærer gjennomgripende funksjonsnedsettelse på så vidt mange områder at det er snakk om omfattende opplærings- og omsorgsbehov for en person med dette diagnosesammenfallet. Vedkommendes livssituasjon kan dermed knyttes til begrepet *habilitering*, definert som det målrettede arbeidet med å bygge opp og støtte funksjoner, ferdigheter og livskvalitet for personer med medfødte eller tidlig ervervede funksjonshemminger (Hesselberg 2002). I lovverket er dette arbeidet regulert i kommunehelsetjenesteloven § 6-2 (Lov av 19. november 1982), spesialisthelsetjenesteloven § 2-6 (Lov av 2. juli

1999), psykisk helsevernloven § 4-1(Lov av 2. juli 1999 nr. 62) og Sosialtjenesteloven § 4-3a (Lov av 13. desember 1991). Ifølge forskriften til helse- og sosiallovgivningen (Helse- og omsorgsdepartementet 2004), har en pasient med behov for langvarige og koordinerte helsetjenester rett til å få utarbeidet en *individuell plan* som skal fange opp dette habiliteringsperspektivet. Formålet med planen er å sikre et helhetlig, koordinert og individuelt tilpasset tjenestetilbud, kartlegge personens mål, ressurser og tjenestebehov og til slutt, å styrke samhandlingen mellom privatpersoner og personer og etater innenfor eller på tvers av ulike forvaltningsnivå (ibid). Dette samarbeidet organiseres ofte i ansvarsgrupper som er pådriver i planlegging, samordning og oppfølging av tiltak i forhold til den det gjelder.

Habiliteringsperspektivet innenfor et livsløp bygger på prinsipper om likeverd og integrering i nærmiljøet, slik at totaltilbudet oppleves som individuelt tilpasset og meningsfullt for den aktuelle personen. Dette vil for en person med diagnosesammenfallet DS-ASD innebære at de nærpersionene som er på de ulike arenaene personen befinner seg, må ha kunnskaper om autismedforstyrrelsens særegne kognitive svekkelser. Videre må de ha kunnskap om hvordan disse opptrer hos personen og i varierende grad overskygge kromosomforstyrrelsen særtrekk og forventet atferd. Dette danner grunnlaget for målvalg, individuell tilrettelegging og tilpassede arbeidsformer som den individuelle planen skal utlede og som vil utgjøre en felles ramme for arenaene. Slik vil spesialpedagogiske arbeidsmåter forstått som tilrettelegging for læring, kunne gjøres gjeldende for mer enn skolen som arena.

6.5 Habilitering og spesialpedagogikk

Enhver elev med funksjonshemninger vil trenge individuell tilrettelegging og tilpassede arbeidsformer som utgår fra en kartlegging av elevens intellektuelle ferdigheter og kognitive funksjonsnivå. For en elev med utviklingshemming, som for eksempel Down syndrom, vil graden av utviklingshemming og omfanget av funksjonssvikten gi indikasjoner om utviklingsnivået her og nå, utviklingspotensiale

og mulige opplæringsmål innenfor ett eller flere utviklingsområder. I tråd med den rådende oppfatning av den kognitive utvikling hos barn med bare DS,⁴⁵, kan det hevdes at den pedagogiske tilnærmingen og spesialpedagogiske arbeidsmåter bygger på utviklingsteoretikere som Piaget og Bruner. Her forutsettes det en progresjon i læringen, som også reflekteres i læreplaner innenfor skolen (Martinsen & Tellevik 2001). Når en autismeforstyrrelse opptrer sammen med denne utviklingshemmingen, vil autisms særegne kognisjon vil være såpass gjennomgripende på alle livsområder, at kravene til individuell tilrettelegging og arbeidsmåter må være kvalitativt annerledes, og ikke bare tilpasset et lavere funksjonsnivå. Som en konsekvens av dette, vil spesialpedagogisk tenkning og tilrettelegging for denne eleven kunne gjelde på alle arenaer der eleven oppholder seg. Spesialpedagogikken utgår dermed fra et *kontekstuellt perspektiv* der eleven og elevens aktiviteter er del av en større sammenheng (Martinsen & Tellevik 2001). Herfra kan utledes spesialpedagogiske arbeidsformer som tilpassede verktøy innenfor dette perspektivet.

6.6 Spesialpedagogiske arbeidsformer

På bakgrunn av de funn om diagnosesammenfallet autisme og Down syndrom som er redegjort for i kap.5, vil en elev med denne dobbeltdiagnosen ha funksjonssvekkelser med varierende grad av typiske atferdstrekk for en autismeforstyrrelse. Tidligere innlærte ferdigheter som for eksempel verbalspråk kan helt eller delvis forsvinne, og man ser ofte innslag av autisms komplekse ritualer, samt stereotypier og selvstimulering. Videre vil eleven ha oppmerksomhetsproblemer og vanskeligheter med overganger. Tilrettelegging og spesialpedagogiske tiltak må derfor ta utgangspunkt i autisms dominerende rolle i sammenfallet.

Som redegjort for i kap.4, vil autisms særegne kognisjon innebære en svekket evne til å fortolke og forstå tings mening. Dette får konsekvenser for samspillet mellom kognisjon og den sosiale utvikling og ligger til grunn for det Frith (2005) omtaler som

⁴⁵ Omtalt som Kyléns utviklingsmodell, som en forsinket utvikling og tidligere stopp-punkt sammenlignet med normalutviklingen. Jfr. pkt.3.4 og Wishart (1996).

”autistisk ensomhet”. En spesialpedagogisk utfordring blir derfor å ta hensyn til dette fraværet av det meningsbærende i den kognitive utvikling gjennom spesielle undervisningsformer og undervisningsinnhold som kompenserer for denne manglende evnen. Undervisningsprogrammet TEACCH (”Treatment and Education of Autistic and related Kommunikasjon handicapped CHildren”⁴⁶, er utviklet spesielt for personer med autisme og kan danne prinsipper for mer spesifikke læringsområder innenfor en individuell opplæringsplan (IOP), slik den er lovregulert i Opplæringsloven (Lov av 17. juli 1998)

6.6.1 TEACCH - et strukturrert undervisningsprogram

Programmet er utviklet på grunnlag av et økende fokus på autisms særegne kognitive stil og de svekkelser denne medfører innenfor domeneene sosial interaksjon, sosial kommunikasjon og interesser og aktiviteter. På den andre siden viser personer med autisme en relativ styrke innenfor snevre interesseområder, utenatminne og visuell prosessering. TEACCH bygger på disse styrkeområdene gjennom å visualisere og strukturrere læringsomgivelser, med det formål å øke grad av selvstendighet parallelt med å minske kommunikasjonsproblemer og frustrasjoner mellom eleven og læreren (Schopler et al 1995).

Læringsomgivelsene og undervisningsinnholdet består av fire hovedkomponenter: 1) Fysisk organisering vektlegger konsistente og synlige, klart adskilte rom eller områder som brukes for læring, arbeid, fritid eller daglige gjøremål (ADL-aktiviteter). 2) Dags- eller timeplan visualiserer med ord, tegn eller bilde når en aktivitet skal skje og i hvilken sammenheng. Den kan være en generell plan for hele skoledagen hvor aktiviteter, pauser, måltider osv markeres. Den kan også være en individuell plan som visualiserer for eleven både rekkefølge og innhold i ulike aktiviteter. 3) Individuelle arbeidssystemer henviser til planen og forteller eleven hva som skal gjøres. De viser hva som er elevens oppgave, hvor mye som skal gjøres og hvordan eleven selv kan vite at oppgaven er fullført. 4) Organisering av oppgavelæring. For at en oppgave skal

⁴⁶Schopler, E., Mesibov, G. B. & Hearsy, K. 1994

læres, må eleven presenteres for visuelle gjenstander eller objekter som i en riktig rekkefølge viser sammenhengen mellom bruken av gjenstanden og gjennomføring av oppgaven, fram til avslutning, en såkalt handlingskjede.

TEACCH kan altså brukes som verktøy for alle aktuelle ”fagområder”, tema eller emner. Elevens IOP vil definere hvilke mål opplæringen skal ha, aktuelle læringsområder og hvilke arbeidsformer som skal benyttes. En sosial læringsplan kan være ett eksempel.

6.6.2 En sosial læringsplan

En viktig side ved læring, er at den skjer i en meningsfull kontekst. Det betyr at eleven selv er aktivt deltakende gjennom å gjøre noe konkret eller å være i en sosial sammenheng. For en elev med DS-ASD må en slik kontekst skapes fordi eleven selv ikke vet hvordan hun eller han skal nyttiggjøre seg omgivelsene på en måte som skaper denne meningen.

En sosial læringsplan tar utgangspunkt i prinsippene i TEACCH for å arbeide med funksjonsområdet sosiale ferdigheter (Peeters 2004). Den tar utgangspunkt i TEACCH sitt sosiale program der man har valgt ut sosiale karakteristika som måleenheter for å iakttas sosiale ferdigheter. Innenfor områdene nærhet, bruk av gjenstander og kropp, sosial respons, sosiale initiativ, forstyrrende atferd og tilpasning til forandring, blir eleven observert i forskjellige hverdagssituasjoner eller på ulike arenaer. Han eller hun får en oppgave som for eksempel å forflytte seg. Selvstendighetsnivået i denne oppgaveløsningen vil være en foranderlig dimensjon som uttrykkes gjennom en gradering fra motstand, fysisk støtte, generell støtte, spesifikk støtte til selvstendighet (ibid: 133-134) (vedlegg 2). Foreldre, lærere, støttekontakt eller ansatte i en fritidsklubb kan inngå i et samarbeid som kan bidra til en økende forståelse av omfanget av elevens vanskeligheter; hvordan de opptrer, i hvilke sammenhenger de er mer framtrædende eller hvilke miljømessige faktorer som bidrar til å redusere disse vanskelighetene. Hvilke prioriteringer i skjemaet man skal arbeide med vil dermed bli et felles anliggende for alle nærpersionene rundt eleven. Med en slik registrering kan man få et dokumentert grunnlag for å gå videre med en læringsplan som mer spesifikt

konkretiserer hvor og hvordan læring og utvikling kan skje.

En annen effekt av arbeidet med den sosiale læreplanen kan være at kartleggingen blir et mer presist evalueringsverktøy for å registrere virkningene av en spesialpedagogisk innsats. Mer diffuse evalueringsbegrep som ”framgang”, ”god” eller ”dårlig” settes i stedet inn i den skalabaserte graderingen av selvstendighetsnivået, som nevnt over. På denne måten kan man arbeide og evaluere trinnvis. Små skritt blir observert og registrert, og man unngår kanskje skuffelser over forventinger som i ettertid viser seg å være urealistiske eller for upresise i det daglige arbeidet.

6.6.3 Fra selvhjelpsferdigheter til ferdighetsområder

Selvhjelpsferdigheter ansees som hovedområde innenfor opplæring og habilitering av utviklingshemmede. Disse består av funksjonsområdene selvhjulpenhet, kommunikasjon, sosialisering og beskjeftigelse (Opdal & Rognhaug 2001).

Undervisning og trening i slike ferdigheter omtales som ADL-trening (”Activity of Daily Living”) (ibid).

For en elev med sammenfallet DS-ASD vil det være i tråd med den kognitive forståelsesmodellen av autisme at denne formen for ferdighetsundervisning utgår fra det overordnede kontekstuelle perspektivet i TEACCH. To forhold kan understreke dette. For det første, vil elevens vanskeligheter med fortolkning og manglende forståelse av mening i omgivelsene innebære at enkeltferdigheter kan framstå som uforståelige. I sosiale sammenhenger der disse vanskelighetene utfordres, kan det ofte oppstå stress, uro og grader av utagerende atferd som seg selv vil bidra til redusert læringsutbytte.

For det andre kan autismeforstyrrelsens manglende kognitive evne til å generalisere den lærte ferdigheten fra en arena til en annen bety at den lærte ferdigheten mer blir en vane, noe eleven gjør i en situasjon, men ikke kan bruke i en annen. Det kan derfor argumenteres for at definisjonen av ferdigheter og læring av disse, må ta utgangspunkt i denne elevens særegne måten å oppfatte seg selv og omgivelsene på. I stedet for enkeltferdigheter, kan det være mer hensiktsmessig å definere *ferdighetsområder* som eleven vil møte i ulike kontekster. Læringen vil da innebære å lære ferdigheter

innenfor hvert område og i hver enkelt kontekst. Håndvask etter toalettbesøk vil dermed måtte læres med hjelp av en visualisert handlingskjede på skolen, og den samme læringskjeden må tilpasses en annen eller tredje arena eleven er på. Slik kan lærte ferdigheter bidra til å gjøre den ytre verden og omgivelsene mer begripelige – og igjen, innenfor hver enkelt kontekst. Ytterligere eksempler på slike ferdighetsområder kan være kommunikasjonsferdigheter (bruk av alternativ kommunikasjon), sosiale ferdigheter (strukturert tid, lek/fritid, reiser, spise/måltider, treffe andre mennesker), selvhjelpenhet og huslige ferdigheter, spesifikke ferdigheter for selv å håndtere fritid og mer avanserte ferdighetsområder som arbeidsevne/ beskjeftigelse på dagtid (Peeters (2004:149)). Innenfor hver av disse ferdighetsområdene vil prinsippene i TEACCH kunne benyttes med sine strukturerte og visualiserte elementer i planoversikter og handlingskjeder.

6.7 Oppsummering

Det er i denne drøftingen lagt vekt på at sammenfallet av Down syndrom og autisme må settes inn i en forståelse av autisms indre verden og dennes særegne måte å tenke på. Dette paradigmeskiftet i synet på autisms gjennomgripende karakter innebærer at tilstandens funksjonsvekkelser må kompenseres med individuell tilrettelegging på alle arenaer innenfor et livsløp. Behovet for langvarige og koordinerte tjenester faller inn under et habiliteringsperspektiv. Spesialpedagogisk tenkning og arbeidsmåter for en elev med dette behovet kan settes inn i en tilsvarende helhetlig ramme, et såkalt kontekstuellt perspektiv, der eleven og elevens aktiviteter er del av en større sammenheng.

Undervisningsprogrammet TEACCH er utviklet for å fange opp autisms særegne kognisjon. Det vektlegger strukturerte læringsomgivelser og bruk av visuelle kommunikasjonshjelpemidler som prinsipper innenfor mer spesifikke læringsområder. En sosial læringsplan eller læring av ferdighetsområder eksemplifiserer hvordan autisms hoveddomener sosial interaksjon, sosial kommunikasjon og interesser og aktiviteter kan være hensiktsmessige læringsområder innenfor en individuell opplæringsplan i skoleregi.

7. Avslutning

Formålet med dette prosjektet har vært å få kunnskap om hvordan autisme opptrer i komorbiditet med Down syndrom. Denne tilstanden er lite omtalt og relativt ukjent i de fagmiljøene der personer med Down syndrom befinner seg. Når internasjonale studier fastslår en forekomst på 5 – 9% med denne komorbiditeten er det grunn til å anta at tilstanden er underrapportert.

Både Down syndrom og autisme affekterer kognitive funksjoner. Men mens Down syndrom innebærer varierende grad av intellektuell kapasitet og klassifiseres fra mild ned til dyp grad av utviklingshemming, vil autisms gjennomgripende karakter ikke nødvendigvis innebære en generell svekket intellektuell fungering.

Når det gjelder atferdsmessige forhold, har på den ene siden Down syndrom tradisjonelt blitt tillagt visse karakteristika i atferdstrekk og væremåter, som for eksempel stahet, hengivenhet og et lett temperament. Denne studien viser imidlertid at personer med Down syndrom ikke representerer verken en enkel atferdsmessig fenotype eller en enkel, homogen temperamentsprofil, men tvert i mot en bredde lik personer uten utviklingshemming. På den andre siden diagnostiseres autisme på grunnlag av karakteristisk unormal fungering kognitivt og atferdsmessig. Lidelsen ytrer seg ved forstyrrelser i sosialt samspill og kommunikasjon samt begrenset, stereotyp, repetitiv atferd.

Sammenlignet med vanlige atferdsuttrykk og væremåter knyttet til Down syndrom, vil det være flere avvikende atferdstrekk som kan indikere en autismedforstyrrelse.

Generelt kan det sies at avvikene vil framstå som mer dyptgående og intense, og personen lar seg i mye mindre grad avlede og bringes ut av de stereotype og rituelle pregene. Personen vil ha et typisk motorisk kroppsspråk, stereotypier og selvstimulering. I tillegg viser vedkommende andre og mer komplekse ritualer og rutiner som er typiske for autisme, som fastholdelse av de samme aktivitetene, sterk motstand mot endringer i omgivelsene og en tendens til å berøre eller lukte på personer og gjenstander. Talespråket er i stor grad repetitivt, det blir gradvis borte eller mangler

fullstendig.

Når autisme i komorbiditet med Down syndrom fortsatt er en lite kjent tilstand for eksempel innenfor Down-miljøet, kan det forstås som en fortolkning av avvikende atferdstrekk som tilhørende kromosomforstyrrelsen ut fra en forutinntatthet (av eng. ”bias”). Det er imidlertid mulig å fortolke disse trekkene innenfor en annen forståelsesramme. Det har vært min intensjon å løfte fram kunnskap til en slik fortolkning gjennom dette prosjektet.

Som en logisk følge av autisms gjennomgripende karakter, kan det argumenteres for at de svekkede funksjonsområdene innenfor interaksjon, kommunikasjon og forestillingsevne overskygger kromosomforstyrrelsens kognitive funksjonsnedsettelse. Dette reflekteres også i denne oppgavedrøftingen. Den omhandler ikke autisme som sådan, men den vektlegger i stor grad at en forståelse av autisms indre verden vil ha implikasjoner for et habiliteringsperspektiv i det spesialpedagogiske feltet, i møtet med en elev med kromosomforstyrrelsens ytre karakteristika.

Kildeliste

- Alvesson, M. & Sköldberg, K. (1994): *Tolkning och reflektion. Vitenskapsfilosofi och kvalitativ metod*. Lund: Studentlitteratur
- American Association on Mental Retardation (AAMR) (2002): *Definition, Classification, and Systems of Supports*. (10th ed.).
- American Psychiatric Association (APA) (1994) *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder*. (Fourth ed.)(DSM-IV).
- Angold, A., Costello, J.E. & Erkanli, A. (1999): Comorbidity. I: *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol 40, no 1 (57-87)
- Annerèn, G., Johansson, I., Kristiansson, I.-L. & Lööv, L.(1996): *Down syndrom. En bok för föräldrar och personal*. Stockholm: Liber Utbildning AB
- Askildt, A. & Johnsen, B.H. (2001): Spesialpedagogikkens historie og idégrunnlag. I: Befring, E. & Tangen, R.(red.): *Spesialpedagogikk* (37-55). Oslo: Cappelen
- Autismenheten (2004): *Psykiske lidelser hos voksne mennesker med autisme og Utviklingshemming – Begrepsanalyse*. Nasjonalt kompetansenettverk for autisme, rapport nr. 1, 1997
- Autismenheten (1997): *Autistiske mennesker – kjennetegn og særtrekk*. Nasjonalt kompetansenettverk for autisme, rapport nr.2
- Autismeforeningen i Norge (2007).<http://www.autismeforeningen.no> (Lesedato 01.02.2007)
- Befring, E. (2002): *Forskningsmetode, etikk og statistikk*. Oslo: Det norske Samlaget
- Capone, G.T. (1999): Down Syndrome and Autistic Spectrum Disorder: A look at what we know. I: *Disability Solutions*, vol 3, no 5&6, September/October 1999
- Capone, G.T., Grados, M.A., Kaufmann, W.E., Bernad-Ripoll, S. & Jewell, A. (2005): Down Syndrome and Autism-Spectrum Disorder: Characterization Using the Aberrant Behavior Checklist. I: *American Journal of Medical Genetics*, 134A (373-380)
- Charlot, L., Fox, S. & Friedlander, R. (2002): Obsessional slowness in Down's Syndrome. I: *Journal of Intellectual Disability Research*, vol 46, no 6 (517-523)
- Collacot, R.A., Cooper, S.A. & McGrother, C. (1992): Differential Rates of Psychiatric Disorders in Adults with Down's Syndrome Compared with Other Mentally Handicapped Adults. I: *British Journal of Psychiatry*, vol 161 (671-674)
- Danielsson, L. & Liljeroth, I. (1996): *Vägval och växande. Förehållningssätt, kunskap och specialpedagogik för yrkesverksamma hjälpare*. Stockholm: Liber AB

- Devenny, D., Kittler, P., Sliwinski, M. & Krinsky-McHale, S. (2004): Episodic memory across the lifespan of adults with Down syndrome. I: Rondal, J.A., Rasore-Quartino, A. & Soresi, S.(ed): *The Adult with Down Syndrome. A New Challenge for Society* (125-135). London: Whurr Publishers Ltd.
- Dodd, S. (2005): *Understanding Autism*. Sydney: Elsevier, Reed International books
- Duvold, K. & Sponheim, E. (2005): Autisme og andre gjennomgripende utviklingsforstyrrelser. I: Gjørum, B. og Ellertsen, B.: *Hjerne og atferd. Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom i et nevrobiologisk perspektiv...ett skritt videre* (2.utg.)(263-285). Oslo: Gyldendal
- Dykens E.M., Shah B., Sagun J., Beck T. & King B.H. (2002) Maladaptive behaviour in children And adolescents with Down's syndrome. I: *Journal of Intellectual Disability Research*, vol 46, no 6 (484-492)
- Eknes, J. (2000): Psykisk helse blant mennesker med psykisk utviklingshemming. I: Eknes, J. (red.): *Utviklingshemming og psykisk helse* (33-56). Oslo: Universitetsforlaget
- Fidler, D.J., Hepburn, S.L., Mankin, G. & Rogers, S.J. (2005): Praxis Skills in Young Children With Down Syndrome, Other Developemntal Disabilities, and Typical Developing Children. I: *The American Journal of Occupational Therapy*, vol 59, no 2 (129-138)
- Fjelland, R. (1999): *Innføring i vitenskapsteori*. Oslo: Universitetsforlaget
- Frith,U.(2005): *Autisme. En gådes afklaring* (2.utgave). København: Hans Reitzels Forlag
- Gall, M., Borg, W.R. & Gall, J.P. (1996) (6th ed.): *Educational Research. An Introduction*. New York: Longman
- Gibson, D. (1996): Precognitive and cognitive resource profiles: an "abilities" approach to biobehavioral remediation. I: Stratford, B. & Gunn, P.(ed.): *New Approaches to Down Syndrome* (157-172). London: Cassel
- Gil, I.C., Carriero, J.A. & Lopez, J.P. (1996) Socio-affective Development in Children with Down's Syndrome. I: Rondal, J.A., Perera, J., Nadel, L. & Comblain, A.(ed): *Down's Syndrome. Psychological, psychobiological, and socio-educational perspectives* (165-177). London: Whurr Publishers Ltd.
- Gillberg, C. & Nordin, V. (1996): Autism Spectrum Disorders in children with Physical or Mental Disability or both. Clinical and Epidemiological Aspects. I: *Developmental Medicine and Child Neurology*, vol 38 (297-313)
- Gjørum, B. & Ellertsen, B. (2005): Nevropsykologisk undersøkelse av barn og ungdom. I: Gjørum, B.& Ellertsen, B.: *Hjerne og atferd. Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom i et nevrobiologisk perspektiv...et skritt videre*. (2.utg.)(171-205). Oslo: Gyldendal

- Gjærum, B. & Grøsvik, K. (2005)(a): Psykisk utviklingshemming / mental retardasjon. I: Gjærum, B. & Ellertsen, B.: *Hjerne og atferd. Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom i et nevrobiologisk perspektiv...et skritt videre* (2.utg.)(206-262). Oslo:Gyldendal
- Gjærum, B. & Grøsvik, K. (2005)(b): Tiltak for barn og unge. I: Gjærum, B. & Ellertsen, B.: *Hjerne og atferd. Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom i et nevrobiologisk perspektiv...et skritt videre* (2.utg.)(614-644). Oslo: Gyldendal
- Guralnick, M.J (1996): Future Directions in Early Intervention for Children with Down's Syndrome. I: Rondal, J.A., Perera, J., Nadel, L. & Comblain, A.(ed): *Down's Syndrome. Psychological, psychobiological, and socio-educational perspectives* (147-162). London: Whurr Publishers Ltd.
- Guralnick, M.J.(2002) Involvement with peers: Comparison between children with and without Down's syndrome. I: *Journal of Intellectual Disability Research*, vol 46,no 5 (379-393).
- Happé, F. (1995): *Autisme. En introduktion til psykologisk teori*. København: Hans Reitzels Forlag a/s
- Hesselberg, F.(red.)(2002): *Habiliteringsplanlegging. Bruk av individuelle planer for å skape kontinuitet og stabilitet i tilbudet til mennesker med omfattende hjelpe- og habiliteringsbehov*. Oslo: Autismeenheten. Nasjonalt kompetansenettverk for autisme
- Helse- og omsorgsdepartementet (2004): *Forskrift om individuell plan etter helselovgivningen og sosialtjenesteloven av 23. desember 2004 nr. 1837* (iverksatt 1. januar 2004).
- Howlin, P., Wing, L. & Gould, J. (1995): The recognition of autism in children with Down Syndrome – implications for intervention and some speculations about pathology. I: *Developmental Medicine and Child Neurology*, vol 37 (406-414)
- Jobling, A. (1996): Play. I: Stratford,B. & Gunn,P. (ed.): *New Approaches to Down Syndrome* (226-248). London: Cassels
- Jordan, R. & Powell, S. (200): *At bygge bro. At forstå og undervise børn med autisme*. København: Dansk psykologisk Forlag
- Kent, L., Evans, J., Paul, M. & Sharp, M. (1999): Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. I: *Developmental Medicine and Child Neurology*, vol 41(153-158)
- Kjeldstadli, K. (1992): *Fortida er ikke hva den en gang var. En innføring i historiefaget*. Oslo: Universitetsforlaget
- Kleven, E. & Kverneng, B. (2002): Arbeid med individuell plan. I: Hesselberg, F.(red.): *Habiliteringsplanlegging. Bruk av individuelle planer for å skape kontinuitet og stabilitet i tilbudet til mennesker med omfattende hjelpe- og habiliteringsbehov*. Oslo: Autismeenheten. Nasjonalt kompetansenettverk for autisme
- Kleven, T.A. (2002): *Innføring i pedagogisk forskningsmetode*. Oslo: Unipub

- Kvale, S. (2001): *Det kvalitative forskningsintervju*. Oslo: Gyldendal Akademisk
- Lincoln, A.J., Allen, M.H. & Kilman, A. (1995): The Assessment of Intellectual Abilities in People with Autism. I: Schopler, E. & Mesibov, G.M. (ed.): *Learning and Cognition in Autism* (89-117). New York: Plenum Press
- Lov av 17. juli 1998 om grunnskolen og den vidaregåande opplæringa, med endringer, sist endret 17.06.2005
- Lov av 19. november 1982 nr. 66 om helsetjenestene i kommunene
- Lov av 2. juli 1999 nr. 62 om psykisk helsevern
- Lov av 13. desember 1991 nr. 81 om sosiale tjenester m.v. med endringer, sist ved lov av 19. desember 2003
- Lov av 2. juli 1999 nr. 61 om spesialisthelsetjenesten m.m.
- Martinsen, H. & Tellevik, J.M. (2001): Autisme – en spesialpedagogisk utfordring. I: Befring, E. & Tangen, R. (red.): *Spesialpedagogikk* (337-355). Oslo: Cappelen
- Miller, J.F. (1999): Profiles of Language Development in Children with Down Syndrome. I: Miller, J.F., Leddy, M. & Leavitt, L.A. (ed): *Improving the Communication of People with Down Syndrome* (11-39). Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Myklebust, H.K. (1995): Verbal and non-verbal cognitive processes. I: Schopler, E. & Mesibov, G.M. (ed.) *Learning and Cognition in Autism* (33-55). New York: Plenum Press
- Norsk Nettverk for Down syndrom (2004): <http://www.Downyndrom.no> (Lesedato 30.05.2006)
- NOU 2001:22. *Fra bruker til borger. En strategi for nedbygging av funksjonshemmende barrierer*
- Opdal, L.R. & Rognhaug, B. (2001): Utviklingshemming. I: Befring, E. & Tangen, R. (red.): *Spesialpedagogikk* (180-197). Oslo: Cappelen
- Ozonoff, S. (1995): Executive functions in autism. I: Schopler, E. & Mesibov, G.M. (ed.) *Learning and Cognition in Autism* (199-215). New York: Plenum Press
- Peeters, T. (1999): *Autisme. Fra teoretisk forståelse til pedagogisk praksis* (2. utg.). Virum: Videncenter for Autisme
- Portwood, M. (2000): *Understanding Developmental Dyspraxia. A Textbook for Students And Professionals*. London: David Fulton Publisher Ltd
- Prasher, V.P. & Day, S (1995) Obsessive-Compulsive Disorder in Adults with Down's Syndrome. I: *Journal of Autism Development Disorder*, no 25 (453-458)
- Psykologisk-pædagogisk ordbog* (2006). København: Hans Reitzels Forlag

- Pueschel, S.M., Myers, B. & Sustrova, M. (1996): Psychiatric Disorders and Behavioural Concerns in Persons with Down's Syndrome. I: Rondal, J.A., Perera, J., Nadel, L. & Comblain, A. (ed): *Down's Syndrome. Psychological, psychobiological, and socio-educational perspectives* (179-190). London: Whurr Publisher Ltd.
- Rasmussen, P., Börjesson, O., Wentz, E. & Gillberg, C. (2001): Autistic disorders in Down syndrome: background factors and clinical correlates. I: *Developmental Medicine and Child Neurology*, no 43 (750-754)
- Reid, G. & Block, M.E. (1996): Motor Development and Physical Education. I: Stratford, B. & Gunn, P. (ed): *New Approaches to Down Syndrome* (309-340). London: Cassels
- Sigman, M. & Ruskin, E. (1999) *Continuity and Change in the Social Development of Children with Autism, Down syndrome and Developmental Delays*. Malden og Oxford: Blackwell publisher, Inc.
- Sommer, D. (1996): *Barndomspsykologi. Udvikling i en forandret verden*. København: Hans Reitzels Forlag A/S
- Sosial- og helsedirektoratet (2005): *Den internasjonale statistiske klassifikasjonen av sykdommer og beslektede helseproblemer, 10. revisjon (ICD-10)*. Oslo
- Sponheim, E. & Sørensen, E. (2006): Del 2 – Kapittel 9: Gjennomgripende utviklingsforstyrrelser. Aktuelle diagnoser (ICD-10). I: Norsk barne- og ungdomspsykiatrisk forening <http://www.legeforeningen.no/index.gan?id=4822>. (Lesedato 04.01.2007)
- Spurkeland, A. & Gjone, H. (2005): Atferd og gener. I: Gjørum, B. & Ellertsen, B.: *Hjerne og atferd. Utviklingsforstyrrelser hos barn og ungdom i et nevrobiologisk perspektiv... ett skritt videre* (2.utg.)(124-152). Oslo: Gyldendal
- Stavarakaki, C (1995): *Pharmacological treatment of Obsessive Compulsive Disorder in Down's Syndrome Individuals: Comparison with Obsessive Compulsive Disorder Of Non-Down's Mentally Retarded Persons*.
<http://www.altonweb.com/cs/Downyndrome/ocd.html> (Lesedato 27.04.2006)
- Steinsvåg, P.Ø. (2004): *Barn som lever med vold i familien. Et samarbeidsprosjekt mellom Senter for krisepsykiatri i Bergen og Alternativ til Vold i Oslo 2004-2007*.
http://www.fylkesmannen.no/digimaker/documents/Foredrag_Per_%C3%98ystein_Steinsv%C3%A5g.pdf (lesedato 25.02.2007)
- Stores, R., Stores, G., Fellows, B. & Buckley S. (1998): Daytime behaviour problems and maternal stress with Down's syndrome, their siblings, and non-intellectually disabled and other disabled peers. I: *I Journal of Intellectual Disability and Research*, vol 42 no 3 (228-237)
- Svenska Downföreningen (2005): *Kunskapsbanken*. <http://www.svenskadowforeningen.nu/> (Lesedato 30.05.2006)
- Thornquist, E. (2003): *Vitenskapsfilosofi og vitenskapsteori for helsefag*. Bergen: Fagbokforlaget

- Tonge, B. J. (2002): Autism, autistic spectrum and the need for better definition.
http://www.mja.com.au/public/issues/176_09_060502/ton10182_fm.html
- Vatter, G. (1998): *Diagnosis of Autism in Children with Down Syndrome*.
<http://www.altonweb.com/cs/Downyndrome/autism.html>. (Lesedato 21.03.2006)
- WHO (1992): *The International Statistical Classification of Diseases and Health Problems*, 10th rev. (ICD-10)
- Williams, D. (1995): *Ingen ingensteds*. Oslo: Pax Forlag A/S
- Williams, D. (1997): *Fra ingen til en*. Oslo: Pax Forlag A/S
- Williams, D. (1999): *Som farge for en blind*. Oslo: Pax Forlag A/S
- Wing, L. (1996): *The Autistic Spectrum. A guide for parents and professionals*. London: Constable
- Wishart, J. (1996)(a): Avoidant learning styles and cognitive development in young children. I: Stratford, B. & Gunn, P. (ed.): *New Approaches to Down Syndrome* (173-205). London: Cassels
- Wishart, J. (1996)(b): Learning in young children with Down's Syndrome: Developmental trends. I: Rondal, J.A., Perera, J., Nadel, L. & Comblain, A.(ed.): *Down's Syndrome. Psychological, psychobiological, and socio-educational perspectives* (81-98). London: Whurr Publishers
- Wisniewski, K.E., Kida, E. & Albertini, G. (2004): Down syndrome and Alzheimer's disease. I: Rondal, J.A., Rasore-Quartino, A. and Soresi, S. (ed): *The Adult with Down Syndrome. A New Challenge for Society* (99-111). London: Whurr Publishers Ltd.
- Woodruff, R.A., Goodwin, D.W. & Guze, S. B. (1974): *Psychiatric diagnosis*. New York: Oxford University Press
- Wormnæs, O. (2005): Om forståelse, tolkning og hermeneutikk. I: *Kopisamling SPED 4010. Vitenskapsteori, forskningsmetode og statistikk. Master* (225-242). Det utdanningsvitenskapelige fakultet, institutt for spesialpedagogikk. Oslo: Unipub
- Yirmiya, N., Solomon-Levi, D., Shulman, C. & Pilowsky, T. (1996): Theory of Mind Abilities In Individuals With Autism, Down Syndrome, and Mental Retardation of Unknown Etiology: The Role of Age and Intelligence. I: *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol 37 no 8 (1003-1014)
- Zelazo, P.D., Burack, J.A., Benedetto, E. & Frye, D. (1996) Theory of mind and rule use in individuals with Down's syndrome: a test of the uniqueness and specificity claims. I: *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, vol.37 no 4 (479-484)
- Århus Psykiatrisk Hospital (2000): *Psykiske lidelser og atferdsmæssige forstyrrelser. Klassifikation og diagnostiske kriterier*. Århus: Psykiatrisk Hospital

Vedlegg

1. Diagnostiske kriterier for autisme i DSM-IV
2. Eksempel på sosial læringsplan

Vedlegg 1

Diagnostiske kriterier for autisme i DSM-IV (Peeters 1999).

A. I alt seks atferdstrekk fra områdene 1, 2, og 3

Område 1. Kvalitative avvik i sosialt samspill som viser seg på minst to av de følgende domene:

- Tydelige avvik i bruk av komplekse nonverbal atferd, som øyekontakt, ansiktsuttrykk, kroppsholdning og sosiale gester til å regulere sosialt samspill.
- Manglende evne til å utvikle relasjoner til jevnaldrende tilpasset utviklingsnivået.
- Tydelig nedsatt evne til å dele glede med andre.
- Mangel på sosio-emosjonell gjensidighet

Område 2. Kvalitative avvik i kommunikasjon på minst en av følgende måter:

- Forsinket eller manglende utvikling av talespråk som ikke kompenseres ved hjelp av gester, fakter eller mimikk.
- Tydelig nedsatt evne til å innlede eller fastholde samtale med andre på tross av gode taleferdigheter.
- Stereotyp bruk av språk eller bruk av idiosynkratisk språk.
- Mangel på spontane late-som-leker eller sosiale imitasjonsleker som svarer til utviklingsnivået.

Område 3. Begrensede, repetitive og stereotype atferdsmønstre på minst en av følgende måter:

- Omfattende opptatthet av et eller flere stereotype og begrensede mønstre av interesser som er avvikende i intensitet eller fokus.
- En tilsynelatende tvangsmessig opptatthet av ikke-funksjonelle rutiner og ritualer.
- Stereotype og repetitive motoriske bevegelsesmønstre, som vifte med hender, snu på fingre, komplekse bevegelser av hele kroppen.
- Vedvarende opptatthet av bestemte gjenstander.

B. Avvikende utvikling før 3-årsalderen som viser seg ved forsinkede eller avvikende funksjoner på minst ett av følgende områder:

- Språket brukt i sosiale sammenhenger og samspill.
- Språket brukt i sosial kommunikasjon.
- Språket brukt i symbolsk lek og i fantasilek.

C. Avvikene kan ikke knyttes til Retts syndrom, disintegrativ forstyrrelse i barndommen eller til Aspergers syndrom.

Vedlegg 2

Eksempel på en sosial læringsplan (Peeters 2004: 134)

| Sosiale ferdigheter | Nærhet | Bruk av gjenstander og kropp | Sosial respons | Sosialt initiativ | Forstyrrende atferd | Tilpasning til forandring |
|-------------------------------|---------------|-------------------------------------|-----------------------|--------------------------|----------------------------|----------------------------------|
| Strukturert tid | | | | | | |
| Lek/fritid | | | | | | |
| Reiser | | | | | | |
| Spise/måltider | | | | | | |
| Treffe andre mennesker | | | | | | |