

Samspillsprosesser og overgangssituasjoner for mennesker med Angelman syndrom

En kvantitativ undersøkelse med fokus på autismespekterforstyrrelser
(ASF) og Fokusrelaterte Utføringsvansker (FRU)

Katrine Oreld



Masteroppgave i spesialpedagogikk
Institutt for spesialpedagogikk
Det utdanningsvitenskapelige fakultet

UNIVERSITETET I OSLO

Juni 2016

Samspillsprosesser og overgangssituasjoner for mennesker med Angelman syndrom

En kvantitativ undersøkelse med fokus på autismspekterforstyrrelser
(ASF) og Fokusrelaterte Utføringsvansker (FRU)

Katrine Oreld



Masteroppgave i spesialpedagogikk
Institutt for spesialpedagogikk
Det utdanningsvitenskapelige fakultet

UNIVERSITETET I OSLO

Juni 2016

Tittelblad

Copyright Forfatter: Katrine Oreld

År: 2015

Tittel: Hvilke faktorer virker inn på samspillsprosesser og vanskeliggjør overgangssituasjoner for mennesker med Angelman syndrom. En kvantitativ undersøkelse med fokus på autistspekterforstyrrelser (ASF) og fokusrelaterte utføringsvansker (FRU).

Forfatter: Katrine Oreld

<http://www.duo.uio.no>

Trykk: Reprosentralen, Universitetet i Oslo

Sammendrag

Formålet med prosjektet har vært å få økt kunnskap om mennesker med Angelman syndrom. Dette for å se om vanskene i overgangssituasjoner skyldes dobbeltdiagnosen Angelman syndrom (AS) og autisme spekter (ASF). Målet har også vært å se om vanskene er knyttet opp mot fokusrelaterte utføringsvansker (FRU) eller om det er andre faktorer som påvirker samspillet.

Problemstillingen som har ligget til grunn for oppgaven var følgende:

Hvilke faktorer virker inn på samspillsprosesser og vanskeliggjør overgangssituasjoner for mennesker med Angelman syndrom med fokus på autismspekterforstyrrelser (ASF) og fokus relaterte utføringsvansker (FRU.)

Ut i fra problemstillingen ble det utarbeidet 3 forskningsspørsmål, som har vært med på å danne grunnlag for min besvarelsen.

- 1. Har mennesker med AS trekk som er forenelig med ASF målt med SCQ og er det noen sammenheng mellom alder, kjønn, grad av utviklingshemming og ASF.*
- 2. Har mennesker med AS FRU, målt med samspillsindekser fra "væremåteskjema" fra prosjekt væremåte og er det noen sammenheng mellom alder, kjønn, mr- grad, epilepsi og FRU?*
- 3. Er det noen sammenheng mellom mengde ASF OG FRU?*

Prosjektleder har vært Terje Nærland ved NevSom (Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier), Oslo Universitetssykehus. Informantene har vært hentet fra Frambu senter for sjeldne diagnoser sitt register og medlemsorganisasjonen Norsk forening for Angelman syndrom (NFAS). Til sammen 114 mennesker med AS deltok i prosjektet.

Metode og design.

Min oppgave er en del av et større studie om Angelman syndrome i regi av NevSom (Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier, Oslo Universitetssykehus). Det ble sendt ut 117 spørreskjema til familier med barn med

Angelman syndrom. Tre spørreskjema kom i retur. 114 familier fikk tilbud om deltakelse i studiet. Utvalget er hentet fra Frambus diagnoseregister samt medlemsregister fra Norsk Forening For Angelman Syndrom (NFAS).

Datamaterialet ble systematisert og analysert ved bruk av statistikkprogrammet IBM SPSS versjon 22.0. Forskningsprosjektet er godkjent av regional etisk komite, REK.

Forskningsprosjektet har vært basert på en kvantitativ undersøkelse, hvor data ble samlet inn ved hjelp av tre spørreskjemaer.: 1. Sosial Communication Questionnaire (SCQ), 2. Strength and Difficulties Questionnaire (SDQ) og 3. Et diagnosespesifikt spørreskjema knyttet til temaer som genetisk årsak, alder, kjønn og grad av utviklingshemming, samt tilleggsvansker. I min oppgave har jeg bukt to av spørreskjemaene, SCQ og diagnosespesifikt skjema. Undersøkelsen er et survey med et ikke eksperimentelt, deskriptivt design

Resultater

Undersøkelsen har bestått av 56 deltakere som utgjør en svarprosent på 50.9%. Av de 56 har 8 personer (14.3%) klinisk diagnose, mens 47 personer (83.9%) har påvist defekt på kromosom 15 (genetisk variant). 7 personer (12,5%) har moderat grad av utviklingshemming, mens 28 personer (50%) har en alvorlig grad av utviklingshemming.

SCQ henger ikke sammen med alder, kjønn eller epilepsi. Det ser ut til at SCQ skåre henger sammen med grad av utviklingshemming og at de med alvorlig grad av utviklingshemming er mest utsatt. Her er det en ekstrem forekomst hvor 19.1 % , som ligger over grensen for autismediagnose. Når det gjelder autismespekterforstyrrelser (ASF) ligger 59,6 % innenfor dette området. 21.3% av deltakerne er under grensen for ASF. Her er begge grader av utviklingshemming representert.

SCQ skåre i undersøkelsen viser en jevn fordeling mellom de tre dimensjonene i triaden. Like mye utslag på alle dimensjonene i triaden, styrker antakelsen om en form for autisme. Fordelingen av autismeprofilen ser slik ut: Stereotyp atferd 37,12 % , sosiale vansker 44,64 og kommunikasjonsvansker 40,77 %.

Av 56 deltakere har 39,3% FRU liknende vansker. FRU vansker henger ikke sammen alder, kjønn eller grad av utviklingshemming. Resultatene viser heller ingen sammenheng mellom ASF og FRU. Fenotype kjennetegn ved Angelman diagnosen kan være årsak til vanskene. Reguleringsvansker som søvn, matrelatert adferd og sensoriske vansker beskrives i litteraturen som en stor utfordring for samspillet.

Konklusjon

Studiet viser at mennesker med Angelman syndrom (AS) kan ha autisme spekter forstyrrelse (ASF). De med alvorlig grad av utviklingshemming er mest sårbare. Alder og kjønn påvirker sannsynligvis ikke vanskene. Mange av deltakerne er sårbare for fokusrelaterte utføringsvansker (FRU). Grad av utviklingshemming, alder og kjønn ser ut til å være uten betydning for vanskene. Samspillsform som spøk, fleip og latter ser ut til å fungere best og vil være en motivasjonsfaktor i overganger fra en aktivitet til en annen. Mennesker med AS viser også personavhengighet, som indikerer at utførelsen i overganger går bedre med noen enn andre. Det ser ikke ut til å være noen sammenheng mellom ASF og FRU, noe som styrker teorien om FRU som et selvstendig fenomen, uavhengig av dobbelt diagnose.

Mennesker med Angelman syndrom har en sammensatt diagnose og strever på mange plan. Det er med stor sannsynlighet andre faktorer tilknyttet diagnosen som utfordrer samspillsprosessene og som gjør overganger fra en aktivitet til annen ekstra utfordrende.

Det er med stor fordel at resultatene fra dett prosjektet spres ut i miljøer som arbeider med mennesker hvor overganger synes vanskelig.

Det er så vidt jeg vet ikke forsket på mennesker med AS og FRU tidligere.

Tabeller

Tabell 1. Aldersinndeling i frekvens og prosent.....	s.32.
Tabell 2. SCQ skåre fordelt på prosent.....	s.39
Tabell 3. Gjennomsnitt SCQ skåre.....	s.40
Tabell 4: Grad av utviklingshemming og SCQ skåre.....	s.40
Tabell 5: FRU forekomst i utvalget.....	s.41
Tabell 6: Svar på samspillspørsmål i prosent.....	s.41
Tabell 7: Gjennomsnitt kjønnsforskjeller for FRU skåre.....	s.42
Tabell 8: Grad av utviklingshemming i forhold til FRU skåre.....	s.42
Tabell 9: Samspillspørsmål i forhold til grad av utviklingshemming.	s.43

Forord

Takk til alle informantene som har tatt seg tid til å svare på spørsmålene og dermed gjort forskningsprosjektet mulig og ikke minst takk til Terje Nærland ved NevSom (Nasjonalt kompetasesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier, Oslo Universitetssykehus) som har satt i gang hele prosjektet. Takk til Frambu, senter for sjeldne diagnoser som har bidratt med informantene og gode innspill underveis. Takk til Norsk forening for Angelman syndrom (NFAS), som også har bidratt med informanter.

Takk til instituttet for spesialpedagogikk ved universitetet i Oslo, min bi-veileder Hanne Marie Høybraaten Sigstad, som har gitt meg gode innspill underveis.

Tusen, tusen takk til min nydelige datter Frida, hennes storesøster Kristine og min mann Eirik.

Katrine Oreld

Institutt for spesialpedagogikk

Juni 2016

Innholdsfortegnelse

1	Innledning.....	1
1.1	<i>Bakgrunn for oppgaven.....</i>	1
1.1.1	Avgrensning og avklaring av begreper.....	2
1.1.2	Avgrensning og forskningsspørsmål.....	3
1.1.3	Hovedproblemstilling og forskningsspørsmål.....	4
1.2	<i>Oppbygging av oppgaven.....</i>	5
1.2.1	Teori.....	5
1.2.2	Metode.....	5
1.2.3	Resultater.....	5
1.2.4	Diskusjon.....	5
1.3	<i>Angelman syndrom- presentasjon av målgruppen.....</i>	6
1.3.1	Forekomst.....	6
1.3.2	Medisinsk klassifisering.....	6
1.3.3	Årsak til Angelman syndrom.....	6
1.3.4	Genetiske varianter av Angelman syndrom.....	7
1.3.5	Væremåte hos mennesker med AS.....	7
1.4	<i>Autismespekter forstyrrelser (ASF).....</i>	12
1.4.1	Forekomst.....	12
1.4.2	Medisinsk klassifisering.....	12
1.4.3	Årsak til Autisme spekter forstyrrelser.....	12
1.4.4	Definisjon samt kriterier for ASF.....	12
1.4.5	Væremåte hos mennesker med ASF.....	13
1.4.6	Dobbeltdiagnose ASF og AS?.....	15
1.5	<i>Fokusrelaterte utføringsvansker (FRU).....</i>	16
1.5.1	Forekomst av FRU.....	17
1.5.2	Årsak til FRU.....	17
1.5.3	Kjennetegn/ definisjon på FRU.....	17
1.5.4	Utføringsvansker knyttet til bevegelse og utførelse av en handling.....	18
1.5.5	Utførelsesvansker utløst av ulike samspillsformer.....	18
1.5.6	Tilstander som kan forveksles med FRU.....	19
1.5.7	Konsekvenser.....	21
2	Teoretiske betraktninger.....	23
2.1	<i>Miljøets betydning for et godt samspill.....</i>	23
3	Metode.....	28
3.1	<i>Rammer for prosjektet.....</i>	28
3.2	<i>Metodisk tilnærming og design.....</i>	28
3.3	<i>Planlagt utvalg av informanter.....</i>	29
3.3.1	Gjennomføring.....	29
3.3.2	Utvalg.....	31
3.4	<i>Verktøy.....</i>	32
3.4.1	SCQ (Social Communication Questionnaire), foreldreversjon.....	32
3.4.2	Diagnosespesifikt skjema for Angelman syndrom.....	32
3.5	<i>Statistiske analyser.....</i>	33
3.6	<i>Validitet.....</i>	34
3.6.1	Statistisk validitet.....	34
3.6.2	Begrepsvaliditet.....	34

3.7	<i>Inter- item Reliabilitet</i>	35
3.8	<i>Etiske vurderinger</i>	35
3.8.1	<i>Frivillig deltakelse</i>	35
4	Resultater fra spørreundersøkelsen	36
4.1	<i>Særtrekk ved utvalget</i>	36
4.2	<i>Forekomst av autismspekterforstyrrelser (ASF)</i>	37
4.3	<i>Forekomst av FRU</i>	39
4.4	<i>Sammenheng mellom ASF og FRU</i>	41
5	Diskusjoner	42
5.1	<i>Forekomst av ASF i utvalget</i>	42
5.2	<i>Kliniske implikasjoner ASF og AS</i>	44
5.3	<i>Forekomst av FRU i utvalget</i>	47
5.4	<i>Kliniske implikasjoner FRU</i>	49
5.1	<i>Sammenheng mellom ASF og FRU</i>	50
5.1	<i>Samspillsformer som kan styrke samspillet</i>	51
5.2	<i>Metodediskusjon</i>	52
5.3	<i>Etiske problemstillinger</i>	54
6	Oppsummering og avslutting	55
6.1	<i>Avsluttende kommentar</i>	56
	Litteraturliste	57
	Vedleggoversikt	66
6.1.1	<i>Informasjonsskriv</i>	67
6.1.2	<i>Svarbrev fra REK</i>	69
6.1.3	<i>SCQ skjema</i>	80
6.1.4	<i>Diagnosespesifikt spørreskjema</i>	83

Word did not find any entries for your table of contents.

1 Innledning

1.1 Bakgrunn for oppgaven

Gjennom mitt arbeid som spesialpedagog og mor til et barn med Angelman syndrom (AS), har jeg undret meg over hvilke mekanismer som bidrar til at samspillsvansker oppstår i ulike overgangssituasjoner, ofte mellom omsorgspersoner eller fagpersoner og barn med AS. Angelman syndrom er en genetisk medfødt tilstand hvor flesteparten har en alvorlig grad av utviklingshemming, manglende språkutvikling, motoriske vansker, epilepsi og søvnforstyrrelse (Tidemand- Andersen, 2008). Som mor opplever jeg at det ofte er utfordrende å forstå mitt barns uttrykk for frustrasjon når det gjelder det å takle overgangssituasjoner og den utfordrende adferd dette medfører. Den utfordrende adferden kommer særlig til uttrykk ved forflytting fra en aktivitet til en annen og kan bestå av lugg, klyp, spark og/ eller bitt. Det kan virke som at et økt fokus på overganger fra en aktivitet til en annen trigger en slik uønsket adferd. Det som tilsynelatende fungerer best er ”å flyte” over i annen aktivitet. Med ”å flyte” mener jeg en smidig naturlig overgang med minimal fokus på overgangen og helst i en naturlig forlengelse av barnets eget initiativ til forandring. Mange foreldre jeg har snakket med, synes vanskene i overgangssituasjoner er en stor utfordring. Konsekvensen av disse vanskene kan være redusert livskvalitet ved at de på grunn av sin adferd isoleres fra andre og dermed mister tilgang på gode opplevelser og et sosialt fellesskap. Dette bekymrer meg og har derfor vært utgangspunktet for min masteroppgave. Hovedmålet har vært å sikre mitt barn og andre mennesker med AS god livskvalitet. Økt forståelse og innsikt i hvorfor samspillsvanskene oppstår er derfor nødvendig.. Via en forelesning om dobbeltdiagnose autisme og genetiske syndromer v/ Terje Nærland ved Institutt for spesialpedagogikk (ISP), kom fokusrelaterte utføringsvansker (FRU) opp som et sentralt tema. FRU beskrives som et helt spesielt dyspraktisk problem (Hildebrand, 2007). Disse problemene arter seg på en slik måte at personen hindres i å utføre bevegelser og handlinger, når deres oppmerksomhet rettes mot det de skal gjøre. Karakteristika for mennesker med FRU viste seg å stemme godt overens med hvordan jeg opplever mitt barns væremåte i overgangssituasjoner. Temaet FRU i forelesningen, vekket derfor straks min nysgjerrighet. I ettertid tok jeg kontakt med Terje Nærland og tidlig vår 2014 ble vi enige om å starte et samarbeidsprosjekt mellom Autismeenheten i Oslo og Frambu- Senter for sjeldne diagnose.

Mitt masterprosjekt har derfor vært en del av dette større prosjektet knyttet til Nasjonal kompetanseenhet for autisme, som ligger innunder NevSom (Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier, Oslo Universitetssykehus. Prosjektleder har vært psykolog og forsker Terje Nærland som og med Frambu (senter for sjeldne diagnoser) som samarbeidspartner. Hovedprosjektet har hatt sin tilknytning til flere fagfelt med somatikk, psykologi, medisin og kommunikasjon som innfallsvinkler. Min rolle i dette prosjektet har være å kartlegge væremåten til mennesker med Angelman syndrom og forsøke å finne årsaker til de samspillsvansker de synes å ha i slike overgangssituasjoner. Gjennom min tilknytning til forskningsprosjektet har jeg fått tilgang til kartleggingsskjemaer som er utarbeidet for å beskrive samhandlingsprosesser mellom mennesker med utviklingshemming og autisme. Ved å sammenligne resultater fra SCQ skjemaet som kartlegger i henhold til autisme kriterier og resultater fra kartlegging av "væremåte hos mennesker med AS", har ønsket vært å søke om det finnes et mønster hos mennesker med AS som samsvarer med tidligere beskrivelser av dobbeltdiagnose ASF og FRU. Dersom det viser seg at det er samsvar mellom testresultatene fra SCQ, "Væremåteskjemaet" for FRU og beskrivelsen av AS, vil det bli relevant å diskutere hvorvidt personer med AS bør få en annen pedagogisk tilnærming. Dette vil imidlertid være en problemstilling som er utenfor mitt prosjekt.

1.1.1 Avgrensning og avklaring av begreper

I denne oppgaven har jeg gitt en diagnostisk beskrivelse av AS, ASF og FRU med fokus på særtrekk i væremåte. Disse særtrekkene er blitt brukt i forhold til utfordringene tilknyttet samhandlingsprosesser i overgangssituasjoner. Teoriene om samhandling og miljøets betydning for gode samspillprosesser samt kliniske implikasjoner i forhold til utfordringer i samspillet er blitt diskutert.

Definisjon på Væremåte

Væremåte er knyttet opp mot begrepet adferd og beskriver hva mennesker gjør. Samspill med andre står sentralt. Mennesket formes i interaksjon med andre og det miljøet personen befinner seg i. Det atferdsmessige aspektet ved væremåte omhandler det personen foretar seg som svar på indre og ytre påvirkning (Bø & Hjelle, 2008). Spørsmålene som er benyttet i undersøkelse har vært hentet fra væremåteskjemaet og brukt som indikator for FRU vansker.

Medisinsk definisjon på utviklingshemming

ICD10 bruker termen psykisk utviklingshemmet for tilstandene innenfor F70- F79. Psykisk utviklingshemming deles her inn i lett, moderat, alvorlig og dyp grad av utviklingshemming. Utviklingshemmingen kan forekomme med eller uten andre psykiske og somatiske lidelser. Tilstander som opptrer samtidig med psykisk utviklingshemming, som autisme, andre utviklingsforstyrrelser eller alvorlige fysiske handikap, skal tillegges kode for seg (Helsedirektoratet, 2015-16).

For å få diagnosen psykisk utviklingshemmet er det tre kriterier som må oppfylles. Evner, adaptive ferdigheter samt alder. Evnenivået må være betydelig svekket og mental fungering må ligge mer enn to standardavvik under gjennomsnittet for aldersgruppen. Adaptive ferdigheter, sosial modenhet og evne til tilpasning må også være betydelig svekket. Funksjonsvanskene skal ha vist seg i løpet av utviklingsperioden og senest før fylte 18 år. Psykisk utviklingshemming er en funksjonsnedsettelse og ikke en årsaksforklaring (Grøsvik, 2008). Diagnosenavnet psykisk utviklingshemmet er stadig i endring. I følge Naku (nasjonalt kompetansemiljø om utviklingshemming) er termene psykisk utviklingshemming, mental retardasjon og utviklingshemmet brukt om hverandre. Valg av term er ikke entydig og navnevalget kan se ut å ha sammenheng med hvilke vitenskapelig perspektiv en velger (Bachke, 2006). Eknes, Bakken, Løkken & Mæhle bruker i sin bok utredning og diagnostisering (2008) utviklingshemming som term for denne gruppen mennesker. Utviklingshemming er også fagtermen jeg ønsker å benytte.

1.1.2 Avgrensning og forskningsspørsmål

Formålet med mitt prosjekt har vært å få økt kunnskap om personer med Angelman syndrom. Mitt fokus har vært knyttet til deres væremåte og hvordan de samspiller med andre, samtidig som jeg har ønsket å se om årsak til vanskene i overgangssituasjoner er knyttet opp mot Autisme Spekter Forstyrrelser (ASF). Jeg har også sett nærmere på om en eventuelt dobbeltdiagnose kan være årsaken til utfordringene og videre om deres væremåte er forenlig med fokusrelaterte utføringsvansker (FRU) eller om det andre faktorer som danner grunnlag for vanskene. Med i beskrivelsen er også medisinske forhold og karakteristika for gruppene. Beskrivelsen av gruppene er relevant for å se om det er noen sammenheng mellom AS, ASF og FRU og om samspillvanskene i overganger er relatert til dette.

Målet har vært at forskningsresultatene skal kunne brukes i direkte praktisk anvendelse og dermed være med på å styrke foresattes og fagpersoners forståelse av personer med Angelman syndrom. Økt kunnskap om faktorer som virker inn på samspillsprosesser og som vanskeliggjør overgangssituasjoner for denne målgruppen, vil forhåpentligvis være med å bidra til bedre tilrettelegging.

Mitt teoretiske grunnlag for prosjektet har tatt utgangspunkt i:

- Kunnskap om og forskning rundt Angelman syndrom (AS)
- Kunnskap om og forskning om autisme spekter forstyrrelser
- Kunnskap og forskning på komorbiditet/ dobbeltdiagnose AS og ASF
- Kunnskap om fokusrelaterte utføringsvansker (FRU).

1.1.3 Hovedproblemstilling og forskningsspørsmål

Hovedproblemstilling for prosjektet er - *Hvilke faktorer virker inn på samspillsprosesser og vanskeliggjør overgangssituasjoner for mennesker med Angelman syndrom med fokus på autismespekterforstyrrelser (ASF) og fokus relaterte utføringsvansker (FRU.)*

Ut i fra problemstillingen er det utarbeidet 3 forskningsspørsmål, som har vært med på å danne grunnlag for besvarelsen. Forskningsspørsmålene er følgende.

- 1. Har mennesker med AS trekk som er forenelig med ASF målt med SCQ og er det noen sammenheng mellom alder, kjønn, grad av utviklingshemming og ASF.*
- 2. Har mennesker med AS FRU, målt med samspillsindekser fra "væremåteskjema" prosjekt væremåte og er det noen sammenheng mellom alder, kjønn, grad av utviklingshemming og FRU?*
- 3. Er det noen sammenheng mellom mengde ASF OG FRU?*

Det er brukt to spørreskjema som danner grunnlag for opplysninger rundt deltakerne. Disse skjemaene er Social Communication Questionnaire (SCQ) og et diagnosespesifikt skjema for Angelman syndrom. SCQ er et skjema som måler sosial fungering og kommunikasjon. Skjemaet er oversatt fra engelsk og brukes som screeningsinstrument for å undersøke tilstedeværelsen av autismsymptomer. Skjemaet er ikke egnet til diagnostisering av autisme, men gir et uttrykk for mengde særtrekk som er knyttet til autismspekterforstyrrelser (ASF).

Det diagnosespesifikke spørreskjemaet er utviklet ved Autisemeenheten ved Oslo Universitetssykehus og inneholder opplysninger om kjønn, alder, bakgrunn for diagnose og kjente tilleggsvansker for mennesker med AS. I tillegg har skjemaet noen spørsmål om kommunikasjon og væremåte som tidligere er brukt til andre diagnosegrupper. Spørsmål i forhold til væremåte er hentet fra væremåteskjemaet utarbeidet via "Prosjekt Væremåte" som omhandler personlighets- og temperamentstrekk, og oppmerksomhetsstil og andre individuelle særtrekk som har betydning for tilrettelegging av opplæringstilbudet (Hildebrand (2007)).

1.2 Oppbygging av oppgaven

1.2.1 Teori

Først i teoridelen vil jeg ta for meg teoretiske betraktninger innenfor samspill og miljø. Samspillsteoriene tar utgangspunkt i Sameroffs transaksjonsmodell, Bronfenbrenners utviklingsøkologiske modell og Vygotskijs sosiokulturelle læringsteori. Videre Banduras sosial-kognitive læringsteori og Schibbyes anerkjennende holdninger som danner grunnlaget for et godt samspill. Zapffe sosiale behovsplan for god livskvalitet blir også nevnt.

1.2.2 Metode

Metodedelen starter med en generell betraktning knyttet til forskningsmetode. Deretter presenteres metodevalg med fremgangsmåte, utvalgsbeskrivelse, verktøybeskrivelse og statistisk analyse. Metodedelen avsluttes med en redegjørelse av validitet, reliabilitet samt etiske problemstillinger.

1.2.3 Resultater

Resultatdelen starter med en beskrivelse av særtrekk ved utvalget på områdene genetisk bekreftet diagnose, alder, kjønn samt grad av utviklingshemming,. Deretter presentasjon av forekomst av AFS og FRU.

1.2.4 Diskusjon

Diskusjonsdelen starter med drøfting av funn vedrørende forskningsspørsmålene i kronologisk rekkefølge. Til sist en vurdering av validitet, reliabilitet samt etiske dilemmaer.

1.3 **Angelman syndrom-** presentasjon av målgruppen.

Dette kapitlet inneholder en presentasjon av målgruppen Angelman syndrom (AS) og inkluderer variasjonene innenfor diagnosen. Angelman syndrom ble første gang registrert av Doktor Harry Angelman i 1965. Han var en engelsk barnelege som beskrev tre utviklingshemmede barn med klassiske kjennetegn for syndromet.

1.3.1 **Forekomst**

Forekomst av tilstanden regnes å være 1/ 10.000- 1/ 40-000. Det fødes like mange gutter som jenter (Clayton- Smith & Laan, 2003). Det rapporteres i dag ulike tall vedrørende forekomst. I følge Van Buggenhout & Fryns (2009) er tallet 1/ 10.000- 1/ 20.000.

Det fødes mellom to- seks barn med AS i Norge hvert år (Frambu senter for sjeldne diagnoser, 2007) Per 01.01.15 var det registrert 114 personer i Norge med AS, via Frambu senter for sjeldne diagnoser.

1.3.2 **Medisinsk klassifisering**

Etter klassifiseringssystemet ICD- 10 (Internasjonal Classification of Diseases) er Angelman syndrom klassifisert under Q93.5, utviklingshemmet i ulike grader m/u atferdsproblem F70- F79 og generalisert symptomatisk epilepsi G40.4.

1.3.3 **Årsak til Angelman syndrom**

AS er et medfødt nevrogenetisk syndrom som medfører en rekke nevrologiske og utviklingsmessige avvik. Syndromet skyldes en defekt på kromosom 15 q11-13- regionen, som rammer et bestemt område av arvestoffet på kromosom 15. Bestemte deler av arvematerialet mangler eller fungerer feil. Defekten fører til forandringer i cellens proteinproduksjon forårsaket av mangel på UBE3A genet. UBE3A genet danner et protein som koder E6- AP (ubiquitin proteinligase). Dette proteinet er nødvendig for utviklingen av hjernen og bidrar til den nødvendige synaptiske plastisiteten i neocortex, som er området i hjernen som har ansvar for hukommelse og læring. Nesten alle manifestasjoner av AS synes å være knyttet til mangel på UBE3A gen uttrykk i hjernen. (Kishino et al, 1997 & Matsuura et al, 2007). De kliniske, fysiske og atferdsmessige forhold synes å være knyttet til lokalisert CNS dysfunksjoner av Ubiquitin ligase UBE3A (Williams, 2005).

1.3.4 Genetiske varianter av Angelman syndrom

AS skyldes en av flere typer feil som rammer et bestemt område av arvestoffet på kromosom 15. Alvorlighetsgraden av diagnosen avhenger av hvor på kromosomet skaden sitter og hvilke genetisk variant dette dreier seg om. Den vanligste formen er 15q11-13-delesjon, hvor det mangler en bit av den lange arm (q) av kromosom 15. Mennesker med AS diagnostisert med delesjon (ca. 70%) har en mer alvorlig kliniske fenotype (Van Buggenhout & Fryns, 2009) hvor motorikken og språket er mer forsinket enn resten av gruppen med syndromet. Denne gruppen har også høyere frekvens av epilepsi (Lossie et al, 2001). Alvorlig grad av utviklingshemming tilsvarer IQ- poeng på 20-25 til 35- 40. (Tidemand- Andersen, 2008).

I følge Frambu, senter for sjeldne diagnoser (2007), finnes i dag seks ulike undergrupper av AS. Clayton- Smith & Laan (2003) tar utgangspunkt i de fire første av de seks som nevnt nedenfor.

1. *15q11-13, delesjon (70%)*. Mangler en bit av på kromosom 15 (lange armen)
2. *Mutasjoner i UBE3A- genet (5-25%)*. Proteinene dannes ikke i normal form.
3. *Imprintingsdefekt (ID) (1-5%)*. Små feil/ mikrodelesjoner/ mutasjoner i imprinting-senteret, lokus q11-13 på kromosom 15.
4. *Uniparental Disomi (UPD) (2.5%)*, Begge kromosomene er nedarvet fra far. For øvrig det den eneste varianten hvor far sitt kromosom er årsak til AS.
5. *Translokasjon (1-4%)*. DNA- biten har forflyttet seg til et annet kromosom.
6. *Ingen genetiske funn (ca 10%)*. Dette er en gruppe som har fått diagnosen AS på grunnlag av kliniske kjennetegn og hvor genetiske undersøkelser har vært negative.

1.3.5 Væremåte hos mennesker med AS

Normalt svangerskap og nyfødtpperiode. De første 6 månedene kan være preget av at barnet har problemer med å suge på grunn av muskel hypotoni. Hodeomkretsen avviker etter hvert fra normalkurven. Generell forsinket utvikling observeres fra barnet er 6 måneder.

Forsinkelsen øker etter hvert som barnet blir eldre. Ved 1 års alder blir forsinkelsen mer tydelig og ved 2 års alder vises en alvorlig grad av utviklingshemming, skjelvende og ustøe bevegelser, muskel hypotoni, fraværende tale og hyppige latterutbrudd. Ataksi og epileptiske anfall med spesifikke EEG- avvik er typisk. 90% utvikler epilepsi i løpet av det første leveåret. Omfang av vanskene er avhengig av den genetisk varianten av AS (Van

Buggenhout & Fryns, 2009). Mennesker med AS får et mer fremtredende utseende etter hver som de blir eldre. Underkjeven faller litt frem og barnet får mellomrom mellom de nye tennene som kommer. Sikling og litt åpen munn med tunget stikker litt ut er vanlig. Bakhodet er ofte flatt, huden og hår er lysere enn resten av familien og øynene blå. Dette gjelder spesielt mennesker med delesjon. Low & Chen (2011) har i sin forskning kommet frem til at UBE3A genet kan spille en rolle i MC1R (melanokortin-1-reseptor) transkripsjonsregulering som bidrar til utvikling av hypopigmentering (albinisme) Dette kan være årsak til den lyse hudfargen, håret og de blå øynene hos mennesker med delesjon. De andre genetiske variantene har mer pigmenter og farger lik resten av familien. Hypopigmenteringen har også betydning for synet på lik linje som albinisme. Flakkende blikk og skjeling kan sees. De fleste mennesker med AS har cerebral synshemming som gjør det vanskelig å tolke avstander og dybde (Low & Chen, 2011).

Alle har forsinket utvikling, bevegelse eller balanseforstyrrelser, vanligvis ataksi, skjelvende bevegelser i variert grad, litt fremoverlent gange, oppløftende hender, flagrende/ vinkende bevegelser, ustøhet, motorisk hypotone og raske bevegelser. Mennesker med AS har vansker med adaptiv adferd. På grunn av vansker med å oppnå koordinerte psykomotoriske ferdigheter som kreves for å mestre dagligdagse aktiviteter strever de med selvhjelpsferdigheter som påkledning, egen hygiene, det å spise med skje eller gaffel eller det å gå på do med mer. Vansker innenfor adaptiv adferd skyldes ikke bare motoriske vansker med også manglende kognitive ferdigheter som evne til å planlegge og opprettholde fokus. Det er imidlertid store forskjeller når det gjelder selvstendighet. Felles for alle med AS er at de vil trenge hjelp og tilsyn hele livet. (Perlc, Cheron & Dan, 2008).

Personer med AS blir mindre aktive med alderen og har en tendens til å utvikle fedme. Mobiliteten avtar, leddproblemer øker og enkelte får problemer med å gå, slik at de havner i rullestol (Frambu, 2007). Mennesker med AS fungerer på et kognitivt lavt nivå i forhold til kronologisk alder. De strever med eksekutive funksjoner som planlegging og gjennomføring av aktiviteter og handlinger. Korttidshukommelsen er svekket også evne til å lagre informasjonen. Mennesker med AS er visuelt sterke og trenger visuell stimuli til hjelp for lagring av informasjon og for å kunne uttrykke seg (Frambu, 2007).

Mennesker med AS har ofte store reguleringsvansker. I følge Grøsvik (2008) kan reguleringsvansker ofte være et tidlig forløper til senere utviklingsforstyrrelser. Forskning

viser at foreldres bekymringer og senere påviste vansker, har en treffsikkerhet med opp til 70% (Glascoe, 1997). Regulerings vanskene handler ofte om vansker barnet har med å komme inn i gode rytmer for søvn og måltider. Barn med AS har ofte søvnforstyrrelser. Det vil si unormale sove-våkne sykluser og redusert behov for søvn. Conant, Thibert & Thiele (2009) har i sin forskning kommet frem til at søvnproblemer synes å henge sammen med epilepsi hos personer med AS, spesielt med fokus på absenser og fokale anfall. Mennesker med AS synes å være mest følsom for ”sovemiljøet” noe som innebærer sensibilitet for lyder og selektivitet i valg sovested (seng). Det flere indikasjoner på at personer med delesjon og alvorligere grad av epilepsi har dårligere søvn, med dette er ikke bekreftet. I en søvnundersøkelse utført av Bruni, Ferri, D'Agostino, Miano, Roccella & Elia (2004), fant de en betydelig høy frekvens av forstyrrelser i å initiere og opprettholdelse av søvn. De fant også ut at mennesker med AS hadde en forlenget våkenhet etter innsøvning, høyt antall oppvåkninger på natt og redusert total sovetid. De fant også andre typer søvnforstyrrelser som aldri har vært rapportert tidligere. Der iblant enurese, bruksisme, søvnskrek, somnambulisme, nattlige hyperkinesi og snorking. Det ble ikke funnet noe forskjell mellom de genetiske varianter av AS.

Spiseforstyrrende atferd kan komme til uttrykk ved nedsatt metthetsfølelse, opptatthet av mat, spise ”non-food” produkter, og ta mat fra andre (Berry et al, 2005). Mange har reflukser, forstoppelser og epilepsi. Sen prosessering av informasjon og lang reaksjonstid og kommunikasjonsvansker er også vanlig. Senere sees ofte reguleringsvansker som smil og latterutbrudd, når de egentlig er redd og ønsker avstand.

Blant mennesker med AS rapporteres det om vansker med regulering av kroppstemperatur, samt økt forekomst av feberkrampe (Frambu, 2007). De fleste barna med AS utvikler epilepsi og får sitt første anfall ofte før fylte tre år og den epileptiske aktiviteten er vanligvis til stede lenge før barnet har sitt første anfall. Når barna er små er det observert mange typer anfall. Toniske- kloniske anfall, atypiske absenser, myoklone anfall, statisk epileptikus, fjernhet og myoklone status. Anfallene blir færre og mildere med årene., men vil allikevel vare livet ut (Van Buggenhout & Fryns, 2009). Mennesker med AS har et karakteristisk EEG mønster som i enkelte tilfeller kan bidra til å identifisere syndromet. (Williams, 2005). Personer med delesjon som genetisk variant har mer fremtredende EEG- avvik enn de uten delesjon. Over 90 % av barn med AS har EEG som viser epileptisk aktivitet og cirka 70 % utvikler epileptiske anfall (Williams, 2005). Den klassiske EEG aktiviteten ved AS, er preget av

kraftige langsomme rytmiske bølger. Ved epileptisk aktivitet sees mindre og skarpe bølger plassert mellom de store og langsomme bølgene. Regelmessig mat og søvn er helt vesentlig for å motvirke epilepsi (Frabu, senter for sjeldne diagnoser).

Begrepet atferdsfenotype har vist seg å være av stor betydning for forskningen innenfor AS. Med dette menes hvordan den aktuelle genfeilen gir sitt uttrykk i forhold til atferden. Personer med AS fremstår som smilende med en glad personlighet, tilsynelatende lykkelig oppførsel med hyppige latterutbrudd. Clarke & Marston (2000) har gjort en undersøkelse på upassende latter, hvor kun 57% rapporterte om dette, noe som syntes underlig når latter anses som kardinal funksjon av syndromet. Flagrende håndbevegelse, hyperaktivitet, konsentrasjonssvikt, oppstemthet og søvnproblemer med nedsatt trang til å sove. Økt følsomhet for varme og stor tiltrekning til og fasinasjon for vann, plast og papir samt unormal matrelater atferd (Van Buggenhout & Fryns, 2009). I følge Clarke & Marston (2000) har 64% spiseproblemer, 68% fasinasjon for vann og overaktivitet mer et problem for barn.

Personer med AS har mange fellestrekk men også store individuelle forskjeller. De med delesjon er ofte de hardest rammede. Størrelsen på delesjonen avgjør skadens omfang. Mange har tilleggsvansker som reflukser, forstoppelse og utvikler etter hver skoliose (skjev ryggrad). Thorakc skoliose er rapportert i 40% av de voksne og det meste utbredt hos kvinner. Mange er tå- gangere og må etter hvert opereres for å opprettholde gangfunksjonen (Van Buggenhout & Fryns, 2009).

Summers, Allison, Lynch & Sandler (1995) fant i sin undersøkelse at atferdsproblemer hos mennesker med AS er til stede hos både menn og kvinner i alle aldre. Her nevnes også aggresjon, raserianfall, repeterende og stereotyp atferd, problemer med å spise og sove, overdreven latter, hyperaktivitet, konsentrasjonssvikt og spising på objekter som et alvorlige atferdsproblem. Cassidy, Dykes & Williams (2002) har observert at mange mennesker med AS har en tendens til å "lugge" som vil si å gripe etter hår og trekke det ned.

Mennesker med AS har kort oppmerksomhetstid og variere aktivitet ofte. De er impulsive og ikke i stand til å ivareta seg selv. Stereotyp atferd, tvangshandlinger og ritualer kan sees. Motoriske stereotyper som hoderisting, grimaser, bruksisme (tanngnissing) og finger wiggling, "håndfingring/flagring" og vinking er også tilstede (Summers et al, 1995 & Walz & ,2006). Stereotyper kan også innebære spising og tygging på klær og andre stoffer (Walz &

Benson, 2002). Av og til kan stereotyp atferd være selvskadende ved for eksempel å stikke fingrene i øynene (Compulsive øyerubbing).

Mennesker med AS har ofte variert dagsform og vansker med å samordne sanseintrykk. De kan være overfølsom i forhold til lukt, varme, berøring. Alle har mangelfull språkutvikling (Tidemand- Andersen, 2008) og minimal eller ingen bruk av verbal tale. Non verbale kommunikasjonsferdigheter er bedre enn den verbale (Van Buggenhout & Fryns, 2009). Mennesker med AS fungerer bedre kognitivt enn det språket og motorikken tilsier. Det reseptive språket er sterkere enn det ekspressive. (Duran (1990). De fleste mennesker med AS er ivrige etter å kommunisere til tross for at de ikke har verbalt tale. De viser en betydelig styrke i det sosiale (Peters et al, 2004b) som er basert på ikkeverbale interaksjoner (Williams et al 2006). Ved hjelp av ansiktsuttrykk, kroppsspråk, gester, enkelte lyder og tegn søker de oppmerksomhet og kontakt.

Mennesker med AS kan være vanskelig å tolke fordi kommunikasjonen kan være unøyaktig. Det tilsynelatende ”lykkelige” gemytt kan også ha et høyt nivå av angst over seg (Perlc, Cheron & Dan, 2008). Dette kommer til uttrykk ved at de smiler og ler istedenfor å vise redsel og gråte. De emosjonelle uttrykkene gir sosiale signaler som er motsatt av det som forventes av en kommunikasjonspartner. Den sosiale interaksjonen kan dermed misforstås ved at omgivelsene kommer for nær når det egentlig ønskes avstand. Smil og latter synes også å brukes hensiktsmessig hos de fleste. Oliver et al (2002), viser i sitt studie at mennesker med AS ler og smiler mer i sosiale situasjoner enn i ikke sosiale situasjoner, mens Williams & Frias (1992) antyder at smil og latter er uavhengig av sosiale miljøer. Det finnes i tillegg forskning som viser at latteren kan bli mer sjelden med årene ((Buntinx et al, 1995 & Laan et al, 1996).

1.4 Autismespekter forstyrrelser (ASF).

Det var Leo Kanner (1943) som beskrev autisme først. Han lånte begrepet fra Eugene Bleuler, som hadde laget ordet i forbindelse med å beskrive de indre, selvopptatte sider ved schizofreni hos voksne. Den store forskjellen fra Bleulers studier og Kanners var at Kanner pasienter syntes å ha autisme fra fødselen av. Spekteret av kliniske tilstander innenfor autisme har utviklet seg stadig, til det vi ser i dag.

1.4.1 Forekomst

Forekomst av tilstanden regnes å være omkring 60-70/ 10. 000 innbyggere (Fombonne, 2005). Det ser ut til at det er en økning av autismeforekomst i den vestlige verden. Hva dette skyldes er usikkert, men en teori er at vi er flinkere til å diagnostisere nå enn tidligere og at diagnoseverktøyet er bedre.

Det regnes å være 4,3 så mange gutter som jenter med ASF. Av mennesker med klassisk barneautisme, regner man med at sirka 70 % har en form for utviklingshemming (Fombonne, 2005).

1.4.2 Medisinsk klassifisering

Etter klassifiseringssystemet ICD- 10 (Internasjonal Classification of Diseases) er barneautisme klassifisert under F.84.0.

1.4.3 Årsak til Autisme spekter forstyrrelser.

Hogart et al (2010) mener å anta et det er en fellesnevner mellom genetiske syndrom og autisme. Komorbiditet sitter på kromosom 15q11.2- q-13, tilsvarende kromosonavvik som sees hos mennesker med blant annet AS.

1.4.4 Definisjon samt kriterier for ASF

Autisme er en omfattende og gjennomgripende utviklingsforstyrrelse og griper inn i alle livsområder (Martinsen & Tellevik, 2008). Autisme er videre en biologisk betinget utviklingsforstyrrelse hvor språk – og kommunikasjonsvansker, sosiale vansker og et stereotypet og repeterende atferdsmønster utgjør kjernen av symptomene (APA, 1994, WHO, 1993). Definisjonen på autisme og autismespekter forstyrrelser er at personene har en svakere

sosial fungering en det IQ tilsier. Autisme forekommer ved hele IQ spekteret.

Autismevanskene består av tre dimensjoner og alle dimensjonene i triaden må være dekket for å få diagnosen autisme. Den autistiske triaden består av stereotyp adferd, sosial interaksjon og kommunikasjon. Autisme innebærer unormale ferdigheter innenfor de tre områdene i triaden (Helverschou & Steindal, 2011).

Ulike autismespekterforstyrrelser finnes på alle nivåer av intellektuell fungering. Felles for de alle er vansker innenfor kommunikasjon og i å anvende tillært kunnskap i hverdagslivet. De har også vansker med å tilpasse seg sosiale situasjoner. Autisme innebærer en annen måte å tenke, oppfatte og forstå omgivelsene på og er en utviklingsforstyrrelse som påvirker spesielt evne til kommunikasjon og evne til sosialt samspill. De har ofte et betydelig begrenset repertoar av aktiviteter og interesser. Repetitiv atferd som viser seg i stereotypier eller interessetemaer (Helverschou & Steindal, 2011). Mistanke om autisme blir vanligvis synlige i løpet av barnets tre første leveår. Noen viser tegn på autisme før fylte 1 år (Holden, 2005). Mangel på felles oppmerksomhet og imitasjon av gester og lyder kan være et av tidlige tegn på autisme. Repeterende og stereotyp adferd oppstår ofte senere (Corsello, 2005). Vanskene varer livet ut, men med et tidlig og godt tilrettelagt læringsmiljø kan barn med autisme oppnå større forståelse for sine omgivelser og dermed fungerer bedre. Det er derfor helt nødvendig at barn med autisme fanges opp tidlig slik at feilutvikling kan reduseres.

1.4.5 Væremåte hos mennesker med ASF

Samspillsvansker hos mennesker med autisme kommer ofte til syne gjennom de tre dimensjonene innenfor triaden som består av kvalitativ svikt i kommunikasjonen som berører både språkforståelse, verbal og nonverbal kommunikasjon. Svekkelsen i kommunikasjon kjennetegnes ved manglende evne til å initiere og opprettholde en dialog med andre. De har også mangelfull utvikling av talespråk og mangler ofte evne til imitasjon. (American Psychiatric Assosiation, 1994). Kommunikasjonen i samspill med andre en utfordring. Mennesker med autisme har ofte et forsinket verbalspråk eller ikke verbalspråk i det hele tatt. Hos de med taleevne er evnen til å initiere og opprettholde en konversasjon vesentlig svekket. Talen er ofte stereotyp. Rollelek i barndommen er ofte vanskelig når spontanspråket mangler. De søker som oftest ikke spontant å dele gleder med andre eller deler interesser eller mestringsopplevelser (Helverschou & Steindal,

2011). Mennesker med ASF har ofte utfordringer i å utvikle vennskap til jevnaldrende på en måte som svarer til barnets utviklingsnivå. Den andre dimensjonen er sviktende gjensidighet i sosial interaksjon (Wing, 1997). Mennesker med autisme strever først og fremst i sin relasjonen til andre mennesker. Avvik i det sosiale samspillet kan vise seg på ulike måter. Fra full tilbaketrekking i sin "verden" til passiv respons på andres initiativ og frem til å initiere til sosialt samspill uten de sosiale ferdigheter som skal til for å interagere adekvat med andre (Jordan & Powell, 1995). Evnen til å tolke og være i en sosial interaksjon, spesielt med tanke på den non-verbale delen som blikk-kontakt, ansiktsuttrykk, kroppsholdning og gester er vanskelig. Mennesker med ASF strever med å fange opp signaler fra omgivelsene. Signaler mistolkes eller registreres ikke.

Den tredje dimensjonen er stereotyp adferd. Klassisk for mennesker med autisme er stereotyp adferd i ulik grad. Gjentakende, ensformige og stereotype mønstre innen atferd og aktiviteter. Interessemønstre har ofte en rigid tilknytning til spesifikke ikke-funksjonelle rutiner eller ritualer og overdreven opptatthet av enkelte deler av en gjenstand. Stereotype og repeterende bevegelser med hånden eller fingerflipping, samt sammensatte bevegelser med hele kroppen (Wing, 1997).

Mange mennesker med ASF har en ømtålighet for sensorisk stimuli og har en spesiell sanseoppfatning. De har vansker med å samordne sanseopplevelser og se sansingen som en helhet. De har vansker med å forstå at det de ser, hører, lukter, føler, smaker henger sammen. I tillegg til vanskeligheter med å tolke og forstå sanseintrykk, strever mennesker med ASF med å forstå omverdenen og dere plassering i den (Lossie et.al, 2001).

Sanseømfintligheten kan også bidra til glede og begeistring. Synsopplevelser, lukter og lyder som i utgangspunktet virker skremmende kan bli en særinteresse (Nærland, 2013.)

Mennesker med AS har ofte varierte dager. De har ofte variert dagsform. Aktiviteter som på en god dag er både interessant og motiverende kan virke ubehagelige og uoverkommelig neste dag. (Martinsen, Eilertsen, Kildebrand & Norberg, 2007b). Dårlige dager kan være preget av tretthet, uopplagthet og konsentrasjonsvansker. Konsentrasjonsvansker gjøre det vanskeligere å opprettholde oppmerksomheten mot det som skal utføres og man mister oversikten.

Oversikt og struktur er viktig for mennesker med ASF. Mennesker med ASF har kort oppmerksomhetstid og varierer ofte aktivitet, eller de fordyper seg iherdig i sin egen aktivitet. Ensporet adferd og spesielle interesser er et karakteristisk trekk (Helverschou & Steindal, (2011). Spesielle interesser og stor kunnskap om sine særinteresser er vanlig (Kaland, 2010). De strever med rekkefølge, tid og rom. Mange har lang reaksjonstid og sen prosessering av informasjon. Dette gjør det ekstra vanskelig å opprettholde oppmerksomheten mot det som skal utføres og vil være utfordrende ved overgang til ny aktivitet. Mangel på oversikt og forståelse av hva som skjer eller skal skje vil skape uro og usikkerhet. Det vil være grunn til å tro at vegringen i overganger og utagerende adferd tilknyttet dette skyldes stress og redsel for det som oppleves som uforutsigbart og uoversiktlig.

1.4.6 Dobbeltdiagnose ASF og AS?

Det er i den senere tid blitt økt fokus på betydningen av komorbiditet/ dobbeltdiagnose mellom sjeldne genetiske tilstander og ASF og den betydningen dette kan få for pedagogisk intervensjon. Felles oppmerksomhet og gode samspillferdigheter er områder som personer med autisme og autisme spekter forstyrrelser (ASF) har vansker med. Med bakgrunn i internasjonal forskning har 50 til 81% av personer med Angelman syndrom visse trekk forenlig med ASF (Moss, Howlin, Oliver 2009, 2011). Personer med AS er likevel mindre svekket innenfor noen av de viktigste funksjonene, som sosiale smil, delt glede med mer sammenlignet med personer med ASF (Moss, Howlin & Oliver, 2011). Det er uenighet om hvordan man omtaler disse vanskene i gruppe. Det tryggeste er derfor å snakke om autisme som autismealignede lignende vansker.

Identifiseringen av autisme blant mennesker med AS presenterer en diagnostisk utfordring. Trillings & Østergaard (2004) konkluderer i sin undersøkelse med at mennesker med AS kan ha blitt overdiagnostisert i forhold til ASF. Dette på grunn av deres ekstremt lave kognitive alder. Williams et al (2001), sier noe om uenigheten blant forskere i forhold til komorbiditet mellom AS og autisme. Den ene siden antar at det er en komorbiditet mellom diagnosene, mens den andre siden mener karakteristika ved diagnosen AS kan forveksles med autisme. Flere forskere har rapportert om en lav forekomst av autisme blant mennesker med AS (Cohen et al, 2005 & Veltman et al, 2005). Hovedargumentet er deres evne og ønske til sosial samhandling med sine omgivelser. Et annet argument er den lave utviklingsprofilen og at funksjonsnivået er forvekslet med autisemekriteriene. Trillings, & Østergaard (2004)

konkluderer i sin forskning med at autisme innenfor AS kan ha blitt over diagnostisert grunnet ekstrem lav mental alder.

Dobbeltdiagnosen autisme og utviklingshemming har en uvanlig høy komorbiditet i forhold til psykiske lidelse (Moss, 1999). Det er derfor av stor sannsynlighet at mennesker med AS er ekstra utsatt for psykiske lidelser i form av angst.

1.5 Fokusrelaterte utføringsvansker (FRU)

Personer med fokusrelaterte utføringsvansker (FRU) er en egen ”ny” klinisk gruppe som ikke er definert i diagnosemanualen ICD- 10 (Helsedirektoratet, 2012b). Begrepet FRU er et forholdsvis nytt begrep og ennå ikke kjent i de ulike fagmiljøer (Hildebrand, 2007). Denne gruppen er helt spesiell og uvanlig innenfor autismefeltet og lærer ikke på samme måte som andre.

Beskrivelsene som brukes her er hentet fra artikler publisert fra ”prosjekt væremåte” som beskriver væremåte hos mennesker med autisme og omhandler personlighets- og temperamentsstrekk, oppmerksomhet og andre individuelle særtrekk (Martinsen, Eilertsen, Hildebrand & Norberg, 2007), samt Hildebrand (2007) sin hovedoppgave og samtaler med Terje Nærland ved tidligere Autisemeenheten ved Oslo Universitetssykehus, nå NevSom (Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier, Oslo Universitetssykehus). FRU prosjektet ble startet i 2006 som et underprosjekt av ”Prosjekt væremåte”. Prosjektet var et samarbeid mellom Autisemforeningen i Norge og Klinisk Seksjon ved Institutt for Spesialpedagogikk, ledet av Harald Martinsen. Prosjektet hadde som mål å sette fokus på forskjeller blant mennesker med autisme og å øke bevisstheten om betydningen av individuell tilrettelegging av opplæringstilbudet (Hildebrand, 2007). Martinsen, Eilertsen, Hildebrand & Norberg (2007) definerer den individuelle tilretteleggingen ut i fra personens behov for struktur, ritualer og tvang, humør, fobier, dagsformsvingninger, dyspraksi, utfordrende adferd og sansestimulering.

Det er utarbeidet et eget screeningsverktøy for å identifisere personer med FRU, for å sikre et bedre og riktig behandlings og opplæringstilbud. Screeningsverktøyet tar utgangspunkt i spørsmål rettet til personens nærpå personer og omhandler utførelsesvanskenes form,

samspillsformer, reaksjon på press, angst og tvang. Hver kategori har underspørsmål som indikerer FRU vanskenes form (Hildebrand, 2007).

Screeningsverktøyet som er brukt i denne oppgaven er en forenklet utgave utarbeidet av Terje Nærland ved NevSom, Oslo Universitetssykehus, for forskningsprosjektet om mennesker med Angelman syndrom. Skjemaet består av 7 spørsmål rettet mot omgangsform, initiativ og oversikt og er en del av et diagnosespesifikt spørreskjema

1.5.1 Forekomst av FRU

Det antas en FRU forekomst på minst av 10 % av austismebefolkningen (Martinsen, Gårder & Hildebrand, 2008). En tilsvarende sårbarhet har vist seg hos personer med Downs syndrom (Storvik et al., 2011), og tuberøs sklerose (Nærland, Hildebrand, Storvik, & Martinsen, 2010). Tallet er noe lavt på grunn av at fenomenet er ukjent blant mange fagpersoner og foreldre (nærpersoner). Nærpersoner vet ikke hva de skal se etter når den gjelder kjennetegn for denne gruppen (Hildebrand, 2007).

1.5.2 Årsak til FRU

FRU har foreløpig ukjent etiologi. Det er fortsatt usikkerhet i hvordan og hvorfor dette fenomenet oppstår. Det men vet er at det er nevrologiske forhold som ligger til grunn for vanskene (Hildebrand, 2007).

1.5.3 Kjennetegn/ definisjon på FRU

Mange personer med FRU har en eller annen form for funksjonstap, ofte tap av tale. Mange har hatt tale frem til 2- 2,5 års alder, som kan ha en sammenheng med at det er i denne perioden barnet begynner å oppleve forventninger fra omgivelsene i forhold til mer og mer fokus på rett tale (Martinsen, 2007). Det som kjennetegner denne gruppen mennesker, er at personene får utføringsvansker når det rettes fokus mot dere utførelse og når de opplever press. Vanskene viser seg særlig når de opplever forventninger fra seg selv eller andre. Martinsen, Jensen og Johannessen (2008) definerer FRU ut i fra to kriterier. Det første er at personen må ha seriøse og ofte funksjonsnedsettende problemer knyttet til utførelse og bevegelse av handlinger. Det andre er at utførelsesvanskene må utløses ved at personens eller andres oppmerksomhet mot egen utøvelse. Så lenge det ikke er fokus på egen utøvelse eller handling vil personer med FRU kunne utøve handlingen med normal flyt (Martinsen, Gårder

& Hildebrand, 2008). Utførelsesvansker ved press er ikke et kriterie i seg selv i og med at reaksjonen kjennetegnes av flere grupper mennesker. I følge Hildebrand (2007) kan manglende reaksjon på press til en viss grad fungere som et utelukkelseskriterium for FRU.

1.5.4 Utføringsvansker knyttet til bevegelse og utførelse av en handling

Det første kriteriet for FRU, er at personen må ha seriøse og ofte omfattende funksjonsnedsettende problemer knyttet til bevegelse og utførelse av en handling. Fokus på utførelse vil føre til at mennesker med FRU blir stående fast midt i en bevegelse eller handling uten å komme videre, noe som igjen vil ha store konsekvenser for personens deltagelse og livskvalitet (Hildebrand, 2007). Mange lager egne avledningsteknikker for og løse opp å avlede seg selv, som for eksempel en spesiell bevegelse. Disse "rare" bevegelsene er personens egen strategi for å komme seg videre (Martinsen, Eilertsen, Hildebrand & Norberg, 2007). Utførelsesvanskenes kan vise seg i alle hverdagslige aktiviteter. To av de syv områdene som kjennetegner FRU må oppfylles (Hildebrand, 2007).

FRU Topografi:

1. Stivnede bevegelser (avbryter seg selv og stopper mitt i en aktivitet eller mitt i en bevegelse).
2. Høyt tempo etter først å ha stått fast i en bevegelse eller aktivitet.
3. Klarer ikke noe han/hun tidligere har klart
4. Dørstokkproblemer
5. Gjenta delhandlinger
6. Hvisker
7. Anstrengelser ved tale

Spørsmål som omhandler topografi er ikke med i dette studiet. Har allikevel valgt å ta det med som en påminnelse om FRU vanskenes kompleksitet.

1.5.5 Utførelsesvansker utløst av ulike samspillsformer.

Det ander av de to kjennetegnene for FRU vansker, er utførelsesvansker utløst av personens eller andres oppmerksomhet mot egen utøvelse. Det er mye som tyder på at grad av utførelsesvansker påvirkes av det sosiale samspillet, hovedsakelig av kommunikasjonsformen

hos samspillspartneren (Martinsen, Gårder & Hildebrand, 2008). I følge Hildebrand (2007), er FRU er utførelsesproblemer utløst av ulike samspillsformer. Disse samspillsformene gjengis fra spørsmålene i samspillindeksen og gjenspeiler åtte områder som utgjør FRU definisjoner: Indirekte beskjeder, fleip, mas, være tett på, korrigerer, fokus ved tale, raskere ved noen.

1.5.6 Tilstander som kan forveksles med FRU.

Hildebrand, (2007) påpeker i sin hovedoppgave at det er viktig å skille mellom de ulike former for dyspraksi. Selv om FRU tilhører en liten undergruppe av dyspraktikerne er det store forskjeller på årsak til utførelsesvanskene. FRU kan ses på som en undergruppen av dyspraksi, men med helt spesielle vansker som oppstår ved fokus på utøvelse av en handling. Ved fokus på egen utøvelse vil en person med FRU ha problemer med å utføre en handling personen egentlig mestrer. Personer med medfødt dyspraksi også kalt utviklingsmessig dyspraksi, kan ikke utøve en bevegelse dersom den ikke er refleksstyrt eller automatisert (Helgevold, 1989).

Utviklingsmessig dyspraksi

Utviklingsmessig dyspraksi defineres i ICD-10 (Helsedirektoratet, 2012b) som en utviklingsforstyrrelse med alvorlig svikt i utviklingen av motorisk koordinasjon og som ikke kan forklares ved generell psykisk utviklingshemming eller av spesifikke medfødte eller ervervede nevrologiske lidelser alene. Mennesker med utviklingsmessig dyspraksi vet hvordan en bevegelse eller handling skal utøves men får det ikke til. Hildebrand (2007) viser til Dyspraksiforeningen (2006) sin definisjon av dyspraksi, som en mangelfull overføring av intensjon til aksjon Dette uavhengig av om det er fokus på utøvelse eller ei. Dette kan eksemplifiseres ved ferdigheter som påkledning. Har personen med utviklingsmessig dyspraksi vansker med påkledning vil personen alltid ha problemer med påkledning uavhengig av situasjonen de er i. Disse personene viser ingen situasjonsvariasjon og kjennetegnes med at det er visse ting de har vansker med å gjennomføre (Ripley, Daines & Barrett, 1997) i Hildebrand (2007). Personer med utviklingsmessig dyspraksi anbefales ofte å trene på ferdigheter som er vanskelig. Det utøves mange repetisjoner med en dirigerende behandlings- og opplæringsstrategi, gjerne med oppmuntring fra nærpersoner hvor handlingen deles opp i delhandlinger for å gjennomføres (Portwood, 1999). Dette er motsatt av den tilnærmingen som anbefales for mennesker med FRU. Fokus på utøvelse av en

handling kan hindre utvikling og i verste fall føre til regresjon og tap av ferdigheter (Hildebrand, 2007).

Angst

Angst lidelser kan forveksles med FRU og utføringsvanskene kan se like ut. Angstlidelser kjennetegnes ved at personen utvikler et høyt kroppslig beredskap og unnvikelsesadferd. Den kroppslige beredskapen viser seg ved for eksempel høy puls, pusteproblemer, økt muskeltonus, anspenhet, utvidede pupiller, motorisk uro, unormal blekhet eller rødming. Når den kroppslige beredskapen øker kan det oppstå et panikkanfall (Hildebrand, 2007). Årsak til angst kan være mange, men man vet at mennesker med autisme viser en høyere forekomst av angst enn i resten av befolkningen (Autismeenheten, 2004). Behandlingsformen for angst og FRU er svært ulik (Hildebrand, 2007). En person kan ha utføringsvansker grunnet FRU og i tillegg ha utførelsesvansker grunnet angst. Det er nødvendig å skille mellom disse to formene for utføringsvansker for å gi den riktige behandlingsformen. Hvordan vi opptrer og samspiller med personen er utslagsgivende for hvordan samspillet blir. Miljøet er avgjørende for et optimalt samspill. I Eknes (2000) utviklingshemming og psykisk helse påpekes det at det er gradforskjeller mellom angst og frykt og at det skilles mellom engstelse som en del av et personlighetstrekk og angstlidelser med definerte diagnostiske kjennetegn. Lavtonet angst innebærer både skyhet og engstelse som kan gi utføringsvansker fordi personene vegrer seg mot bestemte situasjoner. Dette er ikke det samme som FRU fordi utføringsvanskene her har ingen sammenheng med fokus på utførelse men er heller en følge av tidligere erfaringer knyttet til en bestemt situasjon eller engstelse for nye situasjoner. Engstelighet er å være redd for noe og engstelige personer er ofte redd i ukjente situasjoner (Hildebrand, 2007). Engstelige personer kan være redd for andre menneskers fokus og oppmerksomhet og dermed unngå sosiale arenaer som utsetter dem for dette. Redsel og engstelse kan gi angstopplevelser som hindrer personene i å utføre handlinger med en ikke FRU. Negative reaksjoner på endringer i miljøet som nye mennesker, nye steder samt manglende oversikt og struktur kan skape forvirring og ubehag. Det er en forhøyet forekomst av engstelighet i autismebefolkningen. Frykten for forandring kan mulig medføre angst (Autismeenheten, 2004).

Katatoni

Katatoni kan minne om FRU vansker ved at personen kroppslig ”fryser fast” og blir stående fastlåst i lengre tid. Personen verken røre på seg, snakker eller virker tilstede i hendelsen. I Helsedirektoratet, 2012b, beskrives dette som katatoni eller katatoni schizofreni. Mennesker med schizofreni og bipolare lidelser kjennetegnes ofte med katatoni ved at personen kan vise motstand mot instruksjoner, eller gjøre det motsatte av hva personen instrueres til (Stor medisinske leksikon, 2014).

Tvangslidelse

FRU kan forveksles med tvangslidelser i og med at begge gjentar handlinger. Selv om det kan se likt ut er det to kvalitative ulike former for utførelsesvansker. De har ulik årsak og handlingene har ulik intensjon og trenger derfor ulike behandling og ulike samspillsformer (Hildebrand, 2007). I motsetning til personer med tvangslidelse vet personer med FRU godt om sine problemer og kan i enkelte tilfeller lage egne bevisste strategier som planlagt bruk av en bevegelse for å løse på utførelsesvanskene. Personer med tvangslidelse må utføre en bevegelse eller handling mot sin vilje (Martinsen, Eilertsen, Hildebrand & Norberg, 2007). Personer med tvangslidelse kan ofte oppleve og bli fanget av egen fiksering eller trang til å utføre bestemte tvangshandlinger i en grad som gjør det rimelig å omtale det som lidelse (Bakken et al. 2004, s 19). En tvangsmessig lidelse kan omfatte både ideer, forestillinger eller impulser som kommer til syne gjennom tvangsritualer eller stereotyp atferd som blir gjentatt gang på gang (Helsedirektoratet, 2012b). Personer med autisme er spesielt sårbare for å utvikle tvangslidelser (Hildebrand, 2007) og kjennetegnes ofte ved repeterende adferd. Kanner (1943) beskrev tidlig repeterende atferd som kjennetegn på autisme. Han trakk frem gjentakende og repeterende ord, setninger og spørsmål, ritualiske bevegelser og berøring samt et spesielt stort behov for rutiner og at hendelser skulle gjenta seg likt gang fra gang. Noen av behandlingsformene for FRU har fellestrekk med behandling for tvang som gjennom distraksjon og avledning (Hildebrand, 2007).

1.5.7 Konsekvenser

Konsekvenser av feil behandling kan være tilpasningsproblemer og psykiske lidelser. Mennesker med FRU og autisme er ekstra utsatt (Martinsen, Eilertsen, Hildebrand & Norberg, 2007). Denne gruppen strever ofte med å komme seg igjennom dagen og feil tilnærming øker vanskene og følelsen av stress, ubehag, tapsopplevelse og fortvilelse.

Frustrasjonen over å ikke få ting til fører ofte til forventningspress og gir et høyt stressnivå, angst, depresjon og regresjon i utviklingen. Som en konsekvens av dette følger utagerende adferd (Hildebrand (2007). Storvik et al. (2011) nevner opplæring for mennesker med autisme og utviklingshemming som eksempel for feil behandling. For en lite gruppe mennesker som er sårbare for FRU, vil den klassiske form for undervisning hvor aktivitetene deles opp i sekvenser eller delhandlinger og hvor man øver på det man ikke får til være uheldig. Opplæring som preges av særtrening og repetering er uheldig for denne gruppen. Tiltak hvor man øver på ting man egentlig kan, kan i verste fall føre til tap av ferdigheter (Hildebrand, 2007).

2 Teoretiske betraktninger.

Maslow (1954) hevdet at mennesket har et grunnleggende behov for sosiale relasjoner.

Teoretiske betraktninger i dette kapitlet er spesifikt knyttet til begrepet relasjoner og sosialt samspill, med fokus på miljøets og nærpersoners betydning for samspillet. Miljøets påvirkning og nærpersoners samværsform er av stor betydning for barnets utvikling. Teorien er valgt for å danne en forståelse av hvilke faktorer som påvirker samspillsprosesser i møte med mennesker med utviklingshemming. Via Sameroffs (2009) transaksjonsmodell vil jeg beskrive hvordan individet påvirkes gjennom interaksjon med miljøet og også se på Bronfenbrenners (1979) utviklingsøkologiske modell. Samspillsbegrepet har fått en relativt stort fokus i dette teorikapitlet, fordi samspillet form er avgjørende for hvordan overgangene fra en aktivitet til en annen blir. Videre vil jeg se på Vygotskijs læringsteori om betydningen av samhandling med omgivelsenes og omgivelsenes betydning for utvikling og læring samt Shibbyes teorier om kommunikasjonens betydning for god samspill.

Å mestre overganger fra en aktivitet til en annen er direkte knyttet opp mot god livskvalitet. Tøssebro (1995) sier at det viktigste for å føle seg tilfreds, er den sosiale støtte som sosiale relasjoner gir. Her vil jeg trekke frem Peter Zappes (1941, 1988) sosiale behovsplan for psykisk velvære som er grunnlaget for god livskvalitet.

2.1 Miljøets betydning for et godt samspill

Mennesket utvikler seg i et dynamisk system hvor læring og utvikling skjer i en sosiokulturell kontekst med språket som verktøy. Individ og miljø påvirker hverandre gjensidig og danner grunnlag for utvikling. Utvikling er en prosess hvor individet påvirkes gjennom interaksjon med sine omgivelser. Sameroffs (2009) transaksjonsmodell er en interaksjonsmodell som sier noe om hvordan barnet utvikler seg i slike dynamiske system. Det er dynamikken mellom miljøet barnet omgås i og barnets ulike biologiske egenskaper som fører til utvikling. Han påpeker også at de genetiske iboende muligheter ikke nødvendigvis utvikles dersom miljøet ikke legger til rette for erfaringer som trekkes i ønsket retning. Vygotskij anerkjente at barnets hadde medfødte biologiske egenskaper, men hadde hovedfokus på miljøets betydning for utvikling og læring. Han mente at all endring i barnets atferd var som følge av det sosiale samspillet. Transaksjonsmodellen som ble utviklet av Sameroff, inkluderer Bronfenbrenners (1979) utviklingsøkologiske modell som sier noe om

hvilke systemer som påvirker menneskets utvikling. Bronfenbrenner "sirkel modell" bestående av fire sirkler i hverandre, beskriver alle faktorer som påvirker menneskets utvikling. Den innerste sirkelen er *mikrosystemet* med barnet i sentrum, som danner et mønster av aktiviteter, roller og mellommenneskelige relasjoner. Mikrosystemet består av all den direkte kontakten barnet har med andre mennesker i nærmiljøer og arenaer både hjemme, på skolen og venner. *Mesosystemet* er neste påvirkningsfaktor som består av bånd og samspill mellom barnehage, skole eller andre arenaer barnet befinner seg i. Samhandling mellom mikro og mesosystemet vil sannsynligvis være til det beste for barnets utvikling og læring, dersom samspillet leder utviklingen i samme retning. Samhandlingen kan også virke forstyrrende på hverandre dersom spriket er stort mellom miljøene. Neste faktor er *Eksosystemet*, som har en indirekte innvirkning på barnets utvikling. Dette systemet består av andre miljøer som personen sjelden eller aldri besøker, men som allikevel har betydning for barnets utvikling. Beslutninger som fattes samt tilfeldige og uforutsette hendelser er med på å påvirke barnets. *Makrosystemet* er den ytterste sirkelen og består av mønster, verdier, ritualer, tradisjoner, økonomiske forhold og ideologier som eksisterer i den kulturen barnet vokser opp i.

Samfunnets og miljøets syn på mennesker med utviklingshemming er vesentlig for utvikling og læring. En læringsteori som vektlegger miljøets betydning for individets utvikling og læring er sosialkonstruktivisme. Lev Vygotskij (1896- 1934) ses på av mange som grunnleggeren av sosialkonstruktivisme og var en av de første teoretikerne som la hovedfokus på miljøets betydning for læring og utvikling (Tetzner, 2001). I følge Vygotskij må miljøet tilpasse seg barnets nivå, samtidig som miljøet må rette fokus mot neste utviklingszone. Neste utviklingszone beskrives som neste steg i utviklingen som barnet ikke kan nå på egen hånd. Utvikling er avhengig av samhandlingsprosesser med bestemte egenskaper (Tetzner, 2001). Miljø må inneha de bestemte egenskapene som skal til for at samspillsprosessene skal fungere. Når det gjelder samspillsprosesser i overgangssituasjoner vil samspillet være avhengig at et miljø som ser barnet der det er.

Utviklingshemmede er i stor grad avhengig av hjelp fra andre. "De andre" omtales i litteraturen som, profesjonelle omsorgsgivere, omsorgsgivere, hjelpere, de betalte hjelperne, tjenesteytere og bistandsytere. Kvaliteten på bidragsyterne og bidragsmiljøet rundt, er avgjørende for god bistandskvalitet. God bistandskvalitet kjennetegnes ved at

bistandsmiljøene, miljøet/ systemet og de som arbeider direkte med personen (bidragsytere), har en høy bevissthet om hvor viktig det er for bidragsmottaker å bli *sett og forstått*. For mennesker med utviklingshemming er livskvaliteten i større grad avhengig av bistandskvaliteten. Det vil si hvordan omgivelsene (bidragsmiljøet) og bidragsgiver ser barnet og forstår barnets behov. Betydning av god bistandskvalitet er avgjørende for å skape nødvendig trygghet til å kunne utforske og mestre omgivelsene. Prosessen skjer ”utenfra og inn” (Ellingsen, K.E., Jacobsen, K & Nicolaysen, 2003).

Banduras (1997) sin sosial- kognitive læringsteori tar utgangspunkt i at en læringsprosess skjer via et samspill mellom det ytre og det indre liv. Han legger vekt på menneskets indre liv som innebærer dets tanker og følelser og de sosiale omgivelsene mennesket befinner seg i. Hans retning støttes av den kognitive læringsteorien om at vi lærer gjennom å huske, strukturere og bearbeide informasjon og gjør våre egne logiske slutninger. For å lære, må vi observere og huske hva vi har observert. Vi må gjøre oss noen selvrefleksjoner og finne ut hva som interesserer oss. Er det interessant nok er vi mer motivert for å lære. Bandura (1986) mener at menneskets personlighetsutvikling påvirkes av det vi observerer og at vi tilegner oss kunnskap gjennom imitasjon og modellering. Menneskets personlighetsutvikling skapes gjennom egen adferd men også av andres. Vi etterligner rollemodeller i omgivelsene og det skjer et samspill mellom det ytre og det indre liv i læringsprosessen. Bandura er opptatt av at det som skaper motivasjon for læring ikke bare er ytre belønning som karakter, klistremerker med mer men en indre selv-motivering, som er den prosessen som skjer inne i hodet til hver enkelt. Rollemodellene innenfor modelleringen har stor påvirkning og må fremstå slik de ønsker at den andre personen skal fremstå. Den adferden vi ønsker den andre skal ha, må vi selv ha. For mange mennesker med utviklingshemming er imitasjoner vanskelig noe som vil være en ekstra utfordring i samspill med andre.

Nesten alle mennesker med utviklingshemming har vanskeligheter med å kommunisere på en eller annen måte (Lorentzen, 2003). Kommunikasjon innebærer å forstå hverandre. Kommunikasjon er overføring av et budskap fra et individ til et annet og innebærer alt et individ gjør, ubevisst eller bevisst. For å forstå hverandre må det finnes en mottaker som fanger opp budskapet og tolker det (Granlund & Olsson, 1998). Utvikling skjer som nevnt ovenfor gjennom relasjoner til andre mennesker. I følge Schibbye (2009) dialektiske relasjonsforståelse står anerkjennelse sentralt. Relasjonstanken bygger på en grunnleggende

tanke om at det er i forhold til den andre at jeg blir til. Annerkjennelse inneholder elementer som det å lytte, være bekreftende, toleranse, forståelse og respekt. Schibbye mener at kommunikasjonen har stor betydning for samhandling. Forståelse av anerkjennende kommunikasjon om hvordan vi gjensidig anerkjenner hverandres intensjon bidrar til å skape en atmosfære av trygget. En trygg atmosfære danner grunnlag for et godt samspill som er nødvendig for at en fastlåst situasjon skal endres. I en samspillsprosess hvor samspillet bidrar til å forsterke vanskene i overganger fra en aktivitet til en annen vil en anerkjennende holdning bidra positivt. Anerkjennende holdning skaper fortrolighet mellom partene. Mennesket med utviklingshemming opplever å bli sett og forstått som igjen danner grunnlag for utvikling og læring, trivsel og velvære.

Sosiale relasjoner gir sosial støtte og er i følge Tøssebro (1996) noe av det viktigste for opplevelsen et godt liv. Et godt sosialt nettverk er helsefremmende og øker mennesket tilfredshet og livskvalitet (Eknes, 2000). Det hele handler om å bli sett og forstått ut i fra sine behov. Her vil jeg trekke frem Peter Zapffes behovsplan for god livskvalitet med fokus på det sosiale. I Zapffe (1941, 1988) beskriver han at til det sosiale behovsplan hører sosiale goder som kjærlighet, intimitet, omsorg, emosjonell tilknytting, sosial tilhørighet, respekt, annerkjennelse, ansvar, tillitt og beskyttelse mot sosial nedvurdering. Å leve ut det sosiale liv betyr å finne balansepunktet mellom egne og omverdens behov. For å inngå i et sosialt fellesskap, er evnen til å kommunisere viktig. For at den utviklingshemmede skal mestre dette, er det behov for bidragsytere med evne til å forstå følelsesuttrykk som ikke uttrykkes språklig, men via kroppsspråk, ansiktsuttrykk, gester, håndledelse, tegn, symboler og lyder. Opplevelsen av å nå frem til andre med det de har på hjertet og få et forståelsesutvidende svar, er en forutsetning for psykisk velvære. Trygghet er avgjørende for all utvikling. Det er derfor nødvendig at nærpåsoner kjenner den utviklingshemmede godt. For mange mennesker med utviklingshemming, kan det være vanskelig å gjøre seg forstått. Nærpåsoner med stor innlevelsessevne, som ser den utviklingshemmedes behov og bekrefter at vedkommende er sett og forstått gir nødvendig grunnlag for å kunne kommunisere (Ellingsen, K.E., Jacobsen, K & Nicolaysen, 2003).

Omgivelsene kan ikke forvente at et menneske med moderat eller alvorlig grad av utviklingshemming skal handle rasjonelt. Et menneske med utviklingshemming kommuniserer med hele seg og må forstås ut i fra dette. Mennesker med utviklingshemming har et rikt følelsesregister og agerer deretter. Utfordringen er ofte at

kronologisk alder ikke er i samsvar med det kognitiv nivået, så følelses uttrykket blir deretter. Viljen styres gjennom følelsene og uttrykkes gjennom kroppsspråk og gester. Oppmerksomheten må derfor rettes mot omgivelsene og se på hvordan omgivelsene tolker uttrykkene for kommunikasjon.

3 Metode

Dette kapitlet tar for seg spørreundersøkelsen i prosjektet. Rammer for prosjektet, metodisk tilnærming, utvalgsbeskrivelse, verktøybeskrivelse og statistisk analyse. Metodedelen avsluttes med en redegjørelse av validitet, reliabilitet samt etiske problemstillinger.

3.1 Rammer for prosjektet

Forskningsprosjektet er ledet av Nasjonal kompetansesenter for autisme, ved NevSom (Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier, Oslo Universitetssykehus Prosjektleder er psykolog og forsker Terje Nærland og prosjektmedarbeidere Frambu- kompetansesenter for sjeldne diagnoser. Tidsramme for prosjektet 16.11.2014- 31.12.2017. Norsk tittel for prosjektet er *Somatiske og psykologiske forhold ved Angelman syndrom*. Engelsk tittel (USA) er *Somatic and Psychological Characteristics in Angelman Syndrome; Investigating the Relationship between Somatic Findings and Possible Autistic Traits*. Ansvarlig for datainnsamling har vært Autisemeenheten og Frambu. Autisemeenheten har stått utarbeidelse av spørreskjemaene SCQ og SDQ, mens det Diagnosespesifikke spørreskjemaet har vært utarbeidet i fellesskap. Deltakere til prosjektet har vært hentet fra Frambus medlemsregister/pasientregister for Angelman Syndrom.

3.2 Metodisk tilnærming og design

Dette prosjektet har som mål å innhente ny kunnskap om mennesker med AS sett i forhold til ASF og FRU. Studien skal brukes til å beskrive hvilke faktorer som påvirker væremåten og som vanskeliggjør sosial samhandling, som igjen gir utfordringer i overgangssituasjoner for mennesker med AS. Prosjektet har som mål å beskrive fenomener basert på data om en relativ stor gruppe og vil derfor omfatte mange variabler.

Dataene i undersøkelsen er innhentet gjennom en Surveys en kvantitativ undersøkelse hvor spørreskjema er sendt ut via brev. Undersøkelsen er basert på et ikke- eksperimentell deskriptivt design, med et vitenskapsfilosofisk kritisk realistisk syn, som tilsier at resultatene ikke nødvendigvis er en sannhet. Hjordemaal, Tveit & Kleven (2002) omtaler kritisk realisme som at det finnes en objektiv virkelighet, men at muligheten til å få sikker kunnskap om den virkeligheten er begrenset. Hjordemaal (2011) sier også at har vi et kritisk realistisk syn

innser vi at vi ikke har full innsikt i virkeligheten, men at vi kan danne oss forestillinger om den og gjøre antakelser om årsakssammenhenger uten at de er sikre.

Deskriptiv design er et beskrivende design som beskriver forekomst av en egenskap/ variabel og har ikke til hensikt å måle effekten av en eventuell påvirkning. Deskriptiv statistikk er brukt til bearbeiding og omfatter prinsippet, metoden og teknikken som brukes i bearbeiding av tallmaterialet. Deskriptiv statistikk gir oversikt ved å få frem hovedstrukturen i tallmaterialet. (Befring, 2007). Denne form for statistikk hvor tallmaterialet blir systematisk organiserer og presentert er brukt for å kartlegge hovedtendensen i populasjon.

En slik type undersøkelse hvor vi ønsker å beskrive et fenomen ved å sammenligne variabler kaller De Vaus (2002) for survey- forskning. Det som kjennetegner surveys er ikke selve dataene men må de samles inn på som i dette tilfelle via spørreskjema. Surveys kan ha mange ulike design som i dette prosjektet som har en deskriptiv tilnærming med et ikke eksperimentell design.

Ikke- eksperimentell design er et korrelasjonsdesign som undersøker sammenheng mellom variablene som i vår undersøkelse sammenheng mellom AS, ASF og FRU. Dette sett i sammenheng med alder, kjønn og grad av utviklingshemming.

3.3 Planlagt utvalg av informanter

Det ble sendt en forespørsel til foreldre/ foresatte om å delta i en forskningsstudie som skulle undersøke væremåte, sosial fungering og eventuelle samspillsvansker hos personer med AS. Deltakere til prosjektet har vært hentet fra Frambus medlemsregister/ pasientregister. Det er sendt ut spørreskjema og samtykkeskjema til 114 familier Av de 114 kom syv i retur. Av de 7 var 2 vanskelig å finne riktig adresse til. Frambu fikk videre tilbakemelding om at 2 av barna ikke lenger har diagnosen og er derfor ikke lenger medlemmer i Angelman foreningen. Det reelle tallet for deltagelse i dette forskningsprosjektet er derfor 110 personer.

3.3.1 Gjennomføring

Det er gjennomført en systematisk og strukturert survey undersøkelse, ved å benytte selvutfyllingsskjema i papirform, inkludert frankert returkonvolutt. Skjemaene er blitt sendt foreldrene. Frambu har stått for utsending av samtykkeskjema, spørreskjema, samt purringer.

Frambu har også tatt imot besvarte spørreskjema. Autismeenheten har stått for utgifter i forbindelse med kopiering og frankering. Overlege og prosjektmedarbeider Kristin A Bakke, er den i prosjektet med pasientjournal tilgang og som har kodet innkomne data til bruk for registrering av besvarelsene. Jeg har stått for punching av innkomne data og registrert dataene direkte inn i et statistisk program (SPSS). Skjema har vært utarbeidet av prosjektleder. Min oppgave i dette prosjektet har vært å svare på min problemstilling, ved hjelp av data innhentet fra spørreskjemaene. Det er sendt ut 75 purre brev. Frambu har også tatt imot besvarte spørreskjema. Autismeenheten har stått for utgifter i forbindelse kopiering og frankering.

Foreldre/ foresatte som ønsket å delta har underskrevet samtykkeskjema og svart på vedlagte spørreskjema (tre stykk). Det var spørsmål fra et spørreskjema om sosial kommunikasjon (SCQ), et spørreskjema om sterke og svake sider (SDQ) og et eget diagnosespesifikt spørreskjema. SDQ er ikke brukt i mitt prosjekt.

I prosjektet har jeg benyttet ”væremåteskjemaet” og Sosial Communication Questionnaire (SCQ). ”Væremåteskjemaet” er et skjema som beskriver personers væremåte relatert til sosial samhandling. I tillegg til kartleggingskjemaene har jeg bruk et diagnosespesifikt spørreskjema hvor genetisk bekreftet diagnose, epilepsi, alder, kjønn, grad av utviklingshemming, autismediagnose, kommunikative ferdigheter, søvn, reaksjonstid, omgangsform, initiativ, behov for oversikt og til sist når barnet gikk selvstendig. Mitt fokus har vært spørsmålene innenfor genetisk bekreftet diagnose, alder, kjønn og grad av utviklingshemming, samt spørsmålene innenfor omgangsform med spørsmål 1-7 som er direkte knyttet ti FRU.

I 2006 ble FRU- prosjektet startet som et underprosjekt av Prosjekt Væremåte. Prosjektet var et samarbeid mellom Autismeenheter i Norge og Klinisk Seksjon ved Institutt for Spesialpedagogikk ved universitetet i Oslo. Hovedmålet med Prosjekt Væremåte var å lage et system for å velge ut egnede metoder og teknikker. Dette for skreddersy individuelle tiltak og for å kunne kartlegge personens væremåte i forhold til FRU. ”Væremåteskjemaet ” er utgitt som en metodebok og har være et del av mitt arbeidsverktøy.

3.3.2 Utvalg

I Lund (2002a, s.126) defineres populasjon som ”den omfattende gruppen av individer som forsker vil generalisere til”. Gall et al (2007) deler begrepet populasjonen inn i to grupper. Målpopulasjon som omfatter alle mennesker med AS i Norge. Tilgjengelig populasjon er den gruppen vi kjenner til og som er benyttet i dette prosjektet og består av 112 mennesker med AS fordelt over hele landet. Det regnes med at gruppen er underdiagnostisert og at det finnes flere. Utvalget i denne undersøkelsen er hentet fra Frambus data register og medlemsregisteret til Norsk Forening For Angelman Syndrom (NFAS).

Det endelige utvalget består av 56 av 110 deltakere som utgjør en svarprosent på 50,9. To deltakere er da fjernet på grunn av over 12 missing (missing er ubesvarte spørsmål), samt to uten samtykke. Deltakere under fire år er fjernet fra SCQ (9stk.) Av 56 deltakere er 47 personer med AS som dekker de krav som stiller for deltakelse i SCQ.

Det endelige utvalget besto av 35 gutter (62.5 %) og 20 jenter (35.7%) . Aldersinndelingen er vist på tabellen 1.

Tabell 1: Aldersinndeling, frekvens og prosent.

Gruppe	Alder	Frekvens	Prosent
1	1-5 år	11	19.6
2	6-12 år	9	16.0
3	13- 18 år	10	17,9
4	19- 25 år	10	17.9
5	26 og over	14	25
	missing	2	3.6
Total		56	100.0

Variasjonsbredden: 1- 58 år Gjennomsnittsalder 17.2

3.4 Verktøy

Det er brukt tre spørreskjema til innsamling av data. Strength and Difficulties Questionnaire (SDQ), Social Communication Questionnaire (SCQ) og et diagnosespesifikt spørreskjema. Min besvarelse tar utgangspunkt i de to sistnevnte.

3.4.1 SCQ (Social Communication Questionnaire), foreldreversjon.

Social Communication Questionnaire (SCQ) er et spørreskjema som måler sosial fungering og kommunikasjon (Rutter, Baily; Berument, Lord, & Picles, 2005). Skjemaet er oversatt fra engelsk og brukes som screeningsinstrument for å undersøke tilstedeværelsen av autismesyntomer. Skjemaet er ikke egnet til diagnostisering av autisme, men kan gi en indikasjon på autismespekterforstyrrelser (ASF). Nyten av å bruke SCQ er ikke ferdig testet i gruppen med Angelman syndrom.

SCQ skåre deles inn i tre deler, som til sammen utgjør 40 spørsmål. Fordelingen er kategorisert innenfor Stereotyp atferd (10 spørsmål), sosial interaksjon (15 spørsmål) og kommunikasjon (15 spørsmål). SCQ en totalskåre som vurderes etter en gitt grenseverdi. Denne grenseverdien kalles Cut off. SCQ skåre tilsvarer totalsummen av alle Autisme treff. Autisme treff på over 22 tilsier en mulig autismediagnose. Autisme treff over 15 tilsier mulige autisme spekter forstyrrelser. En jevn fordeling av autisme hit innenfor disse tre delene, er argument for at det kan være en autisme diagnose. Desto høyere autisme skåre, desto mer sannsynlig at det er ASF vansker.

3.4.2 Diagnosespesifikt skjema for Angelman syndrom.

Spørreskjemaet er utviklet ved Autismeenheten ved Oslo Universitetssykehus og inneholder opplysninger om kjønn, alder, bakgrunn for diagnose og kjente tilleggsversker for mennesker med AS. I tillegg har skjemaet noen spørsmål om kommunikasjon og væremåte som tidligere er brukt til andre diagnosegrupper. Spørsmål i forhold til væremåte er hentet fra væremåte skjemaet utarbeidet via "Prosjekt Væremåte" som omhandler personlighets- og temperamentstrekk, og oppmerksomhetsstil og andre individuelle særtrekk som har betydning for tilrettelegging av opplæringstilbudet (Hildebrand (2007)). Besvarelse av spørsmål om individuelle særtrekk inneholder grad av omgjengelighet, reaktivitet, interesser, aktivitetsnivå, stereotyp aktivitet, sansestimulering, utfordrende adferd, oppmerksomhet og oppmerksomhetsretting, sosialitet og struktur. I følge (Martinsen, Eilertsen, Hildebrand, &

Nordberg (2007) inngår personens behov for struktur, ritualer og tvang, humør, fobier, dagsformsvingninger, dyspraksi, utfordrende adferd og sansestimulering innunder personligstrekk som har betydning for hvordan opplæring tilpasses enkeltindividet. Væremåteskjemaet er utarbeidet med tanke på å beskrive individuelle forskjeller hos mennesker med autisme og å øke bevisstheten om betydningen av individuell tilrettelegging (Martinsen, Eilertsen, Hildebrand, & Nordberg (2007)). I denne undersøkelsen er det valgt ut 7 spørsmål hentet ut fra prosjekt væremåte, som sier noe om samspillsformer knyttet til personens oppmerksomhet mot egen utførelse. Disse spørsmålene danner grunnlag for kartlegging av FRU vansker i gruppen med AS og er følgende:

1. Hvis mitt barn skal et sted og har dårlig tid er han/ hun raskere hvis han/ hun er sammen med fleiper eller spøker.
2. For at mitt barn skal komme i gang med en aktivitet er det lettere å få han/hun med når beskjeden blir gitt på en indirekte måte.
3. Mitt barn reagerer sterkt negativt på å bli avbrutt i noe han/ hun holder på med og forsøker ofte å fortsette med aktiviteten straks han/ hun får mulighet til det.
4. Mitt barn får lettere til å gjøre ting hvis situasjonen er preget av spøk, latter og en uformell omgangstone.
5. Når mitt barn blir satt til å utføre en aktivitet/oppgave gir han/ hun inntrykk av å trives best når andre ikke er for ”tett på” for å se hva han/ hun gjør.
6. Når mitt barn skal si/ utrykke noe går han/ hun ofte i stå hvis vi retter fokus på han/ henne.
7. Mitt barn gjør ting overaskende bra når han/ hun er for seg selv og ingen maser på han/henne.

3.5 Statistiske analyser

Deskriptiv analyse (gjennomsnitt, prosent og standardavvik) med variabler fra de to skjemaene SCQ og diagnosespesifikt skjema, er blitt brukt for å belyse utvalget. Deretter har jeg brukt variabler for å beskrive genetisk variant, alder, kjønn og grad av utviklingshemming for å se om noen av disse korrelerer med SCQ skåre. Videre har jeg sett på hvilke variabler som korrelerer med samspillsindeksene fra spørsmål rettet mot omgangsform, initiativ og

oversikt som kan indikere FRU- vansker. Samvariasjon mellom variabler er målt med pearson r .

T- test er brukt for å teste om gruppeforskjellene er signifikant. p - verdi under 0,05 er brukt som grense for statistisk signifikans og sier noe om hvor sannsynlig det er resultatet vi finner i undersøkelser er representativ for resten av populasjonen.

Statistikkprogrammet IBM SPSS Statistics (Statistical Packages for det Sosial Sciences) versjon 22, 0. er blitt benyttet til registrering, systematisering og analysering av datamaterialet).

3.6 Validitet

For å oppnå god validitet innenfor forskning er det fire validitetstyper som representeres. Statistisk validitet, begrepsvaliditet, indre og ytre validitet. Der finnes noen mulige feilfaktorer eller trusler ved hver type som gjør det vanskelig å oppnå god validitet (Lund, 2002). Validitetstypene og deres trusler blir presentert nedenfor.

3.6.1 Statistisk validitet

I hovedsak bygger denne studien på deskriptiv statistikk. Statistisk validitet er relevant i forhold til de deler av oppgaven hvor slutningsstatistikk er utført. Statistisk validitet sier noe om sammenheng mellom uavhengig og avhengig variabel og hvilke variabler som er benyttet. I hver statistisk design er det en uavhengig variabel og en avhengig variabel. Den uavhengige variabelen er den samme i alle tilfeller. I dette prosjektet er den uavhengige variabel den som måler SCQ skåre og FRU skåre. Uavhengige variabler er alder, kjønn og grad av utviklingshemming blant mennesker med AS. Statistisk validitet testes gjennom en signifikanttesting som sier noe om sannsynligheten for at sammenhengen mellom variablene kan tilskrives ren slump eller om det er en reel sammenheng. Signifikansnivået sier noe om hvorvidt det er rimelig å trekke slutning fra utvalget til resten av populasjonen.

3.6.2 Begrepsvaliditet

Begrepsvaliditet handler om å legitimere fremgangsmåten vi bruker når vi trekker slutninger (Norris, 1983). Samspillsspørsmålene angående væremåte som har vært brukt her, har gjennomgått mange revisjoner og vært utprøvd både klinisk og i forskningssammenheng.

Anser derfor validiteten som rimelig god. Fellestrekkene i væremåteskjemaet viser også god reliabilitet via reliabilitetstesting. SCQ skjemaet er et standardisert kartleggingsverktøy brukt gjennom mange år for å kartlegge mennesker med autisme spekter vansker. Anser derfor validiteten som rimelig god.

3.7 Inter- item Reliabilitet

Vil har brukt Cronbach's Alpha for å sikre den interne reliabiliteten. Reliabiliteten i skjemaet er sjekket for hver dimensjon innenfor normalpopulasjonen.

3.8 Etiske vurderinger

Det vil alltid være etiske dilemmaer knyttet til et prosjekt hvor pårørende skal stå for utfylling av spørreskjema. Både i forhold til tiden det tar å fylle ut et skjema og det følelsesmessige ved det å måtte fordype seg i noe som er vanskelig. Det er også visse utfordringer i det å be om opplysninger om personer uten samtykkekompetanse Dette må vurderes opp mot nytteverdien et slikt prosjekt vil gi i forhold til økt fokus og kunnskap om mennesker med AS.

3.8.1 Frivillig deltakelse

Det er informere om at det er frivillig å delta i studiet og at samtykke når som helst kan trekkes tilbake og hvordan dette gjøres. Jeg som mor til et barn med Angelman syndrom kjenner denne gruppen godt. Det er derfor ekstra viktig at deltagelsen ikke oppleves som press. Foreldrene har fått informasjon om hva som skjer med svarene fra spørreskjemaene og at det som registreres om barnet kun skal brukes slik som beskrevet i hensikten med studiet. Det er også informert om at opplysninger om barnet vil bli behandlet uten navn og fødselsnummer og at det er knyttet en koden til barnet gjennom en navneliste som er i tråd med personvernet og retningslinjer i prosjektet.

4 Resultater fra spørreundersøkelsen

Dette kapitlet viser resultater fra spørreundersøkelsen relatert til AS, ASF og FRU og er målt ved hjelp av diagnosespesifikt skjema for AS samt et skjema som måler tilstedeværelsen av autismesymptomer SCQ. Det er også brukt samspillsindekser for FRU med spørsmål hentet fra ”prosjekt væremåte” for identifisering av FRU vansker i utvalget. Analysen er gjennomført ved hjelp av statistikkprogrammet SPSS, versjon 22. Under hvert forskningsspørsmål presenteres resultatene for utvalget samlet. Videre i kapitlet presenteres resultatene for korrelasjonsanalyser. Kapitlet avsluttes med en oppsummering av de mest sentrale resultatene fra spørreundersøkelsen. Men først en presentasjon av særtrekk ved utvalget.

4.1 Særtrekk ved utvalget

Studiet har bestått av 56 deltakere med AS. Av de 56 har 8 personer (14.3%) klinisk diagnose, mens 47 personer (83.9%) har defekt på kromosom 15 (genetisk variant). 1 har ikke svart (1.8%). Det er 38 personer som har oppgitt at barnet har epilepsi (67.9%), mens 17 har ikke epilepsi (30.3%). 1 har ikke svart.(1.8%). Av 56 deltakere med AS, har 7 personer (12,5%) moderat grad av utviklingshemming, mens 28 personer (50%) har en alvorlig grad av utviklingshemming. 21 personer (37.5%) har ikke svart.

Undersøkelsen viser om det er sammenheng mellom når barnet lærte å gå og grad av utviklingshemming . Av de med moderat grad av utviklingshemming var gjennomsnittsalder 2,7 år, med en variasjonsbredden fra 1-6 år. For barn med alvorlig grad av utviklingshemming var gjennomsnittsalder 4.9 år og variasjonsbredden 2-7 år. Når barnet begynte å gå sier noe om alvorlighetsgraden av vanskene og er vanligvis en indikator på barnets kognitive nivå.

Gjennomsnittsalder for når barnet lærte å gå selvstendig er 4,2 år. Variasjonsbredden mellom 1- 10 år.

4.2 Forekomst av autismespekterforstyrrelser (ASF).

SCQ skjemaet har en akseptabel indre reliabilitet i dette utvalget (Cronbachs Alpha. 74).

Dette er noe lavere enn i normeringsutvalget for testen, men tilstrekkelig for p bruke dataene videre.

Resultatene nedenfor viser fordeling av skårer på forskningsspørsmål en *-om mennesker med AS har trekk som er forenelig med ASF målt med SCQ og om det er noen sammenheng mellom alder, kjønn, MR- grad, epilepsi og ASF*

I vårt utvalg var variasjonsbredde på autisme treff fra 0- 27 med et gjennomsnitt på 17.0. Det vil si at gjennomsnittet ASF skåre ligger over grensen for en eventuell autismediagnose.

Tabellen 2 nedenfor viser SCQ skåre fordelt på prosent.

Tabell 2.

SCQ skåre:	Under 15 autismetreff	>15 autismetreff	> 22 autismetreff	Total
	21.3%	59.6%	19.1%	100%

Av 47 deltakere er 10 under 15 autismetreff, som er nedre grense for ASF. 28 har autisme treff >15 og 9 har > 22 autismetreff eller høyere. Dette er en ekstrem ASF forekomst.

SCQ- profil i undersøkelsen i prosent viser en jevn fordeling mellom de tre dimensjonene i triaden. Like mye utslag på alle dimensjonene i triaden, gir grunnlag for å tenke en form for autisme. Fordelingen av autismeprofilen ser slik ut: Stereotyp atferd 37 % , sosiale vansker 44 % og kommunikasjonsvansker 40 %.

Hvilken betydning har alder, kjønn og grad av utviklingshemming for barnets SCQ skåre?

Aldersforskjell

Det er ingen signifikant korrelasjon mellom alder og SCQ = 0,7, $p = 0.26$

Kjønnsforskjeller

Av 47 deltakere er 17 jenter og 29 er gutter. En deltaker har ikke oppgitt kjønn. Gjennomsnitt SCQ skåre for gutter og jenter er vist i tabellen 3 nedenfor.

Tabell. 3.

	Total Mean (SD)	Jenter (SD)	Gutter (SD)
SCQ Skåre	17.0 (6.4)	16.0 (7.10)	17.3 (6.2)

SCQ henger ikke sammen med kjønn. Gutter skårer noe høyere med forskjellen er liten.

Resultatet er ikke signifikant og kan dermed være tilfeldig. $t= 0,66, p= 0.51$

Normalt forventes det en høyere rate av gutter med ASF. Dette ser ikke ut til å gjelde mennesker med AS.

Grad av utviklingshemming

Gjennomsnitt SCQ skåre for mennesker med alvorlig grad av utviklingshemming er 19.03.

Dette er under grenseverdien for ASF men over grensen for mulige ASF. Gjennomsnitt SCQ Skåre for personer med moderat grad av utviklingshemming er 9.7. Dette under grenseverdien for ASF som er 15-22 autismskåre. Tabell 4 nedenfor viser SCQ skåre fordelt i prosent.

Tabell.4

	Moderat (SD)	Alvorlig/dyp (SD)	missing	Totalt
Antall	7 (12.5%)	28 (50%)	21 (37.5%)	56 (100%)
SCQ skåre	9.7 (6.4)	19.3 (4.4)		

7 personer med alvorlig grad av utviklingshemming har SCQ skåre > 22 autisme treff og er dermed over grensen for mulig autisme spekter forstyrrelse. Ingen med moderat grad av utviklingshemming har over 22 autisme treff. Av resterende 40 deltakere har 30 personer SCQ skåre >15 men lavere enn 22. 10 deltakere har SCQ skåre under 15 autisme treff og dermed under grensen for ASF. Av disse 10 har 4 moderat grad av utviklingshemming og 3 alvorlig grad av utviklingshemming. 3 deltakere er ikke oppgitt med grad av utviklingshemming. SCQ skåre i de to utviklingshemmingsgruppene har en gjennomsnittlig forskjell på 9,64. Denne forskjellen er signifikant. $t= -4,09, df=30, p<0,001$

Det ser ut til at SCQ skåre henger sammen med grad av utviklingshemming og at de med alvorlig grad av utviklingshemming er mest utsatt

4.3 Forekomst av FRU

De 7 spørsmålene som handler om FRU har en høy indre reliabilitet (Cronbachs Alpha .88). Den høye inter- item reliabiliteten støtter vårt bruk av en sammensatt skåre: sum FRU.

Resultatene nedenfor viser fordeling av FRU skårer på forskningsspørsmål to *-om mennesker med AS er sårbar for FRU, målt med samspillsindekser fra "væremåteskjema" og om det er noen sammenheng mellom alder, kjønn, grad av utviklingshemming og FRU?*

Tabellen 5 nedenfor viser gjennomsnitt FRU skåre for hele utvalget i prosent.

Tabell 5.

FRU skåre	< 3 skåre	>3 skåre	missing	total
Antall	31 (55.49 %)	22 (39,3%)	3 (5.4%)	56 (100%)

FRU skåre: Variasjonsbredde= 1- 4,8, gjennomsnitt= 2.72, SD= 0.97

Av 56 deltakere har 39.3 % FRU liknende vansker, Gjennomsnitt FRU skåre 2.72. FRU skåre er fordelt ut i fra verdiene 1- 5. Grenseverdier for FRU er satt til 3. Det ser ut til at mennesker med AS er representert i hele FRU skalaen, med en variasjonsbredde fra 1- 4,8.

Tabellen nedenfor viser hvordan samspillspørsmål er fordelt i prosent.

Tabell 6.

Samspillspørsmål	Forekomst i %
1. Raskere med noen	42,9
2. Indirekte beskjed	28,6
3. korrigerer	33,9
4. Fleip	64,3
5. Være tett på	19,6
6. Fokus på utøvelse	8,9
7. Mas	19,6

Av 56 deltakere er det 64,3 % som sier at det er lettere å gjøre ting sammen hvis situasjonen

er preget av spøk, latter og en uformell tone. 42.9 % har svart at barnet er raskere men noen enn med andre, og at fleip og spøk er den faktoren som gjør det enklere når barnet skal av sted. 33.9 % mener det stemmer svært godt at barnet reagerer sterk negativt på å bli avbrutt/korrigert i noe han/ hun holder på med . 28,6 % sier at det er lettere for mitt barn å komme i gang med en aktivitet når beskjeden bli gitt på en indirekte måte. 19,6 % mener det passer svært godt at barnet trivest best når andre ikke er for tett på for å se hva han/ hun gjør. 19,6% sier at barnet gjør ting overraskende bra, når han/ hun er for seg selv og ingen maser. Utsagnet som passer minst er spørsmål rettet mot fokus på egen utøvelse. 8,9% svarer at barnet går helt i stå hvis man retter fokus på han/henne.

Aldersforskjeller

Det er ingen signifikant korrelasjon mellom alder og FRU. $r = 0,19$, $p = 0.081$

Kjønnsforskjeller

Av 54 deltakere er 19 jenter og 34 er gutter. To har ikke svart (missing). Gjennomsnitt FRU skåre for gutter og jenter er vist i tabell 7 nedenfor.

Tabell 7.

	Total Mean (SD)	Jenter (SD)	Gutter (SD)
FRU Skåre	2.7 (0.97)	2.6 (1.1)	2.8 (0.9)

Det er ingen signifikant gruppeforskjell mellom kjønnene når det gjelder FRU. $t = 0,65$, $df = 51$, $p = 0,52$

Grad av utviklingshemming.

Av 56 med AS, er det 25 personer (44.6%) med FRU skåre >3. 3 har moderat grad av utviklingshemming (5.4%), 10 har alvorlig grad av utviklingshemming (17.8%). 12 har ikke oppgitt grad av utviklingshemming (21.4%). Gjennomsnitt FRU skåre for hele gruppen fordelt på grad av utviklingshemming er vist i tabell 8 nedenfor.

Tabell 8.

	Total mean (DS)	moderat grad (SD)	alvorlig grad (SD)
FRU skåre	2,72 (0.97)	2,8 (1.2)	2.6 (1.1)

Gjennomsnittlig FRU skåre blant mennesker med moderat grad av utviklingshemming er 2,8 blandt personer med alvorlig grad av utviklingshemming er skåren 2,6. Det er ingen signifikant gruppeforskjell mellom de med alvorlig og moderat grad av utviklingshemming og FRU. $t=0,26$, $df=32$, $p= 0,72$

Tabellen 9. nedenfor viser fordeling av samspillsspørsmål hvor hver av spørsmålene er knyttet til samspillsformer som kjennetegner FRU. Fordelingen av verdiene for FRU skåre er 1-5.

Tabell 9. Samspillsspørsmål.

Samspillsspørsmål	Grad av utviklingshemming	Gjennomsnitt i	Standardavvik
1. Raskere med noen	Moderat	4.00	1.00
	Alvorlig	3,12	1.42
2. Indirekte beskjed	Moderat	2.14	1,57
	Alvorlig	2.56	1,66
3. korrigerer	Moderat	3,14	2,03
	Alvorlig	2,95	1,39
4. Fleip	Moderat	4.00	1,41
	Alvorlig	4,00	1,35
5. Være tett på	Moderat	2,28	1,70
	Alvorlig	2,26	1,45
6. Fokus på utførelse	Moderat	2.14	1,46
	Alvorlig	1,60	1,08

4.4 Sammenheng mellom ASF og FRU

Resultatene nedenfor viser om det er noen sammenheng mellom ASF og FRU med utgangspunkt i forskningsspørsmål tre : *Er det noen sammenheng mellom ASF OG FRU?*

Blant deltakerne i undersøkelsen er ingen signifikant korrelasjon mellom ASF og FRU.

$r= - 0.059$, $p= 0.70$

5 Diskusjoner

I dette kapittelet drøftes de viktigste funnene fra spørreundersøkelsen. Diskusjonen tar utgangspunkt i disse funnene og diskusjonen er tilknyttet de mest sentrale variablene i prosjektet; forekomst av ASF, FRU, alder, kjønn og grad av utviklingshemming. Kapittelet er delt inn etter disse variablene og følger en kronologisk rekkefølge. Forholdene mellom variablene tas også opp. Resultatene vil sees i forhold til samspillsvansker i overgangssituasjoner. Til slutt i diskusjonsdelen vil jeg komme med en metodediskusjon hvor validiteten, reliabilitet og etiske dilemmaer belyses.

5.1 Forekomst av ASF i utvalget.

Under dette avsnittet vil jeg diskutere resultater fra forskningsspørsmål en: *om mennesker med AS har trekk som er forenlig med ASF målt med SCQ og om det er noen sammenheng mellom alder, kjønn og grad av utviklingshemming.*

SCQ skårene i gruppen viser seg å være svært høy, noe som betyr at enkelte mennesker med AS kan være spesielt sårbare for autis melignende vansker. Internasjonal forskning antar at mellom 50 til 81% av personer med AS har visse trekk som er forenlig med ASF. Dette stemmer godt overens med vårt resultat som viser at 59,5% har en SCQ skåre over 15 , som er grensen for autisme spekter vansker og 19,1% ligger over grensen for ASF. Dette er en ekstrem ASF forekomst. Blant forskere er det motstridende argumenter for at høy SCQ skåre hos mennesker med AS skyldes autisme. Utslagsgivende argumenter for at dette ikke er autisme kommer til syne ved sterk motivasjon til å engasjere seg sosialt som er motstridene i forhold til ASF. Et annet argument er mistanke om at høy SCQ skåre blant noen mennesker med AS skyldes deres lave kognitive nivå. (Trillings & Østergaard, 2004). Til sammenlikning med andre genetiske syndromer med utviklingshemming er tallet for mennesker med Down- syndrom 5- 39 %, Rett syndrom 25- 40%, Tuberøs sklerose 24- 60% og Fragit x –syndrom 21-50%. For befolkningen generelt er ASF forekomst på rundt 1%. (Moss, Howlin, Oliver 2009, 2011). Genetisk sett deler mennesker med AS og noen mennesker med ASF et avvik på kromosom nummer 15 med lokalitet 15q11- 13.

Grad av utviklingshemming har betydning for SCQ skåre. Mennesker med moderat grad av utviklingshemming er mindre utsatt for ASF enn de med alvorlig grad av utviklingshemming. Resultatet er som forventet. SCQ skåre er relatert til IQ men ikke helt forklart av denne.

Argument for at mange deltakere i studiet har ASF vansker, kan forklares gjennom triadens jevne profil som er hoved kriteriet for ASF. Autismeprofilen består av tre dimensjoner og alle dimensjonene i triaden er her dekket. Stereotyp atferd 37,12% , sosial interaksjon 44,64 og kommunikasjon 40,77. Funnene styrker at det er grunn til å tenke en form for autisme.

Det må påpekes at det er uenigheter innenfor forskningen hvor vidt de autismelignende vansker blant mennesker med AS skyldes graden av utviklingshemming eller om det er andre forhold som påvirker SCQ skåre. Williams et al (2001), sier noe om uenigheten blant forskere i forhold til komorbiditet mellom AS og autisme. Den ene siden mener det er en komorbiditet mellom diagnosene, mens den andre siden mener karakteristika ved diagnosen kan forveksles med autisme.

Trillings, & Østergaard (2004) konkluderer i sin forskning med at autisme innenfor AS kan ha blitt over diagnostisert grunnet ekstrem lav mental alder. Den lave utviklingsprofilen og funksjonsnivået kan forveksles med autisme liknende vansker. Van Buggenhout & Fryns (2009) sier noe om den rigide adferden til mennesker med AS og hvordan den helt spesielle fasinasjon for vann, plast og papir kan forveksles med ASF, mens andre forskere har rapportert om en lav forekomst av autisme blant mennesker med AS (Cohen et al, 2005 & Veltman et al, 2005). Hovedargumentet er deres evne og ønske til sosial samhandling med sine omgivelser. Deres sosiale vesen er en fenotyp væremåte som mulig ikke klassifiseres for ASF. I følge Peters et al, (2004b) viser mennesker med AS betydelig styrke i det sosiale basert på en ikke verbal interaksjon, men med bruk av kroppsspråk, gester, enkelte lyder og tegn for å oppnå oppmerksomhet og kontakt. Oliver et al (2002) mener mennesker med AS er bevisste i sin kommunikasjon og bruker smil, latter og øyekontakt for å oppnå kontakt. Latteren brukes hensiktsmessig i sosial interaksjon (Perlc, Cheron & Dan, 2008). Øyekontakt er i utgangspunktet en sosial ferdighet som er vanskelig for menneske med ASD.

Resultatene fra undersøkelsen viser overaskende manglende kjønnsforskjeller. Dette resultatet kan forklares gjennom alvorlighetsgraden i diagnosen. Desto høyere alvorlighetsgrad, desto større mindre kjønnsforskjeller (Stenberg, 2012).

Normalt vil vi forvente en høyere rate gutter med ASF enn jenter. Innenfor barneautisme har 4 gutter per jente (4-1) autisme lignende vansker, Asperger 8 gutter per jente (8-1), Down syndrom 2 gutter per jente (2-1). Sammenlignet vårt utvalget har 1 gutt pr jente (1-1) ASF. Denne undersøkelsen viser ingen sammenheng mellom ASF og alder. Mennesker i alle aldre er representert, noe som indikerer at autisme relaterte vansker ikke er relatert til alder.

5.2 Kliniske implikasjoner ASF og AS

Med bakgrunn i resultatene fra undersøkelsen er det rimelig å tro at de med alvorlig grad av utviklingshemming er mer sårbare for ASF og vil ha større sosiale utfordringer som vil påvirke samspillet i overgangssituasjoner. Mennesker med dobbeltdiagnose vil sannsynlig ha større vansker med sosialt samspill og forholde seg til omgivelsene på en mer stereotyp og repetitiv måte. Denne form for atferd kan være en utfordring, spesielt dersom omgivelsene ikke har kunnskap om fenomenet. Ved å tilegne oss mer kunnskap om hvordan mennesker med AS og ASF oppfatter verden vil vi lettere forstå deres reaksjoner på omgivelsene og deres utfordringer i ulike overgangssituasjoner.

I litteraturen er det mange faktorer som er felles mellom mennesker med AS og ASF men også store individuelle forskjeller. Mange strever med emosjonell uttrykke, som kan gi sosiale signaler som er motsatt av det som forventes av en kommunikasjonspartner. Den sosiale interaksjonen kan dermed misforstås. Perlc et al (2008) påpeker at mennesker med AS og ASF har et høyt nivå av angst. Det er sannsynlig at dette skyldes unøyaktige kommunikasjonsferdigheter slik at intensjonen i kommunikasjonen blir misforstått.

I Litteraturen forekommer noen faktorer som kan være en utfordring for disse mennesker. Felles for begge gruppene både med AS og ASF er varierende dagsform. Årsak til variert dagsform kan skyldes ulike faktorer blant annen reguleringsvansker som kommer til uttrykk når det gjelder søvn, spiseforstyrrende atferden (gjelder hovedsakelig mennesker med AS) som kommer til uttrykk ved nedsatt metthetsfølelse og opptatthet av mat, refluks, forstoppelse og søvn. Søvn er et primærbehov for alle mennesker. Dårlig søvnkvalitet påvirker og forstyrrer evnen til sosialt samspill og gjør oss mindre oppmerksomme. Dårlig søvnkvalitet påvirker også foreldrenes egen trivsel som igjen påvirker samspillet innad i familien . Dette rapporteres i en undersøkelse gjennomført av Didden, Korzilius, Smits, Curfs, (2004). Søvn er et primærbehov og påvirker alle mennesker. At dårlig søvnkvaliteten

har betydning for god eller dårlig dagsformen er derfor sannsynlig. Dårlige dager kan være preget av tretthet, uopplagthet og konsentrasjonsvansker. Konsentrasjonsvansker gjøre det vanskeligere å opprettholde oppmerksomheten mot det som skal utføres og man mister oversikten.

Oversikt og struktur er for mange utviklingshemmede essensielt. Begge faktorene er avgjørende for trygghet og trivsel og danner grunnlaget for en god dag. Ulike dagsplaner for gode og dårlige dager er å foretrekke. Sjansen for opplevelsen av mestring av overganger er større på en god dag. Menneske med AS og ASF har i utgangspunktet kort oppmerksomhetsspenn og varierer ofte aktivitet. De er lett avledbare og har vansker med handlingssekvenser. De strever med rekkefølge, tid og rom og trenger et miljø som er oversiktlig og forutsigbart med nærpå personer som kjenner dem som tolker og forstår. God struktur og tydelige dagsoversikt vil gjøre det lettere å takle dårligere dager og gi større forutsigbarhet i overgangssituasjoner fra en aktivitet til en annen. Det er spesielt viktig med god struktur og gode rammer når situasjonene er nye.

Andre faktorer som kan forstyrre oppmerksomheten og svekker samspillet kan skyldes epileptisk aktivitet (Pelc et al. 2008b). Mennesker med AS er spesielt utsatt for epilepsi men det er også mennesker innenfor autismespekteret. Disse forstyrrelsene kan gjøre det vanskeligere å opprettholde fokus og dermed være til hinder for samspillet i overgangssituasjoner. I tillegg til lang reaksjonstid og sen prosessering av informasjon strever mennesker med AS med dårlig korttidshukommelse. Disse vanskene gjør det ekstra vanskelig å opprettholde oppmerksomheten mot det som skal utføres og vil være utfordringen ved overgang til ny aktivitet. Mangel på oversikt og forståelse av hva som skjer eller skal skje vil skape uro og usikkerhet. Mennesker med AS kan fremstå som impulsive og mange har en tendens til å "lugge". Det er rapportert høy aggresjon, raserianfall, hyperaktivitet overdreven latter, repeterende adferd og stereotyp adferd (Summer & Sadler, 1995). Det vil være grunn til å tro at vegringen i overganger og utagerende adferd tilknyttet dette skyldes stress og redsel for det som oppleves som uforutsigbart og uoversiktlig og at mennesker med dobbeltdiagnosen kan oppleve overgangene som ekstra utfordrende.

Mange mennesker med AS og ASF har en ømtålighet for sensorisk stimuli og har en spesiell sanseoppfatning. De har vansker med å samordne sanseopplevelser og se sansingen som en helhet. De har vansker med å forstå at det de ser, hører, lukter, føler og smaker henger

sammen. I tillegg til vanskeligheter med å tolke og forstå sanseinntrykk, strever mennesker med AS med å forstå omverdenen og deres plassering i den (Lossie et.al, 2001). Mennesker med AS er små barn i store kroppar med en ujevn utviklingsprofil. Som følge av dette, er spriket mellom det de mestrer og ikke mestrer stort. Det er sannsynlig å tro at disse vanskene kan virke forstyrrende i en samspillsprosess og gjøre overganger fra en aktivitet til en annen mer uforutsigbar og vanskelig. Sensibiliteten for sensorisk stimuli gjelder også mennesker innenfor autismespekteret hvor sansebesvær beskrives som spesielle reaksjoner på omgivelsene og kommer til uttrykk som stereotype bevegelser (Roger, Hepburn & Wehner, 2003). Reaksjon på sensorisk stimuli handler om overreaksjon eller underreaksjon i kontakt med noen. I samspillsituasjoner kan dette komme til uttrykk som reaksjon på taktil stimuli. Berøringssansen kan fremstå som svært sensibel og berøringsinntrykk som for eksempel å bli holdet i hånden eller tatt fysisk på vil kunne utløse frustrasjon og ubehag. Mennesker med AS er også ekstra følsomme i ansikt og munnhulen så puss av tenner og berøring av ansiktet kan være ubehagelig. De liker ofte ikke å sitte lenge på fanget og trekker seg unna. Denne varheten for stimuli er viktig for miljøet å ha kunnskap om, med tanke på tilrettelegging av gode samspillsformer uten berøringsinntrykk som trigger samspillet negativt.

Det ser ut til at mennesker med AS og ASF har vansker med å sortere hørselsinntrykk og skille det vesentlige fra det uvesentlige. Dette gjelder også synsinntrykk. Den visuelle hukommelsen hos mennesker med AS er god og vil være en resurs om vi i miljøet bruker denne ressursen riktig. Det vil være positivt for samspillet å ”rydde omgivelsene” for å unngå unødvendig eksponering av hørsels og synsinntrykk. Støy kan virke distraherende i en samspillsprosess og forårsake ekstra avbrekk i en overgang. Bruk av visuelle symboler som beskriver neste steg i overgangen vil være bra for mange. Vi som samspillspartnere må være bevisst på hvordan vi tilrettelegger for gode overganger og hvor vi gjør det. Mennesker med AS er svært observante og bruker mye av sin tid på å observere sine omgivelser. For mange sanseinntrykk vil virke forstyrrende og kan føre til at personen blir stående i posisjon og ikke kommer seg videre i dagen.

I følge forskning som nevnt i teoridelen er psykiske lidelser overrepresentert blant mennesker med utviklingshemming og autisme. Det er derfor stor sannsynlighet for at mennesker med AS også har de samme lidelsene i større eller mindre grad og at disse vanskene kommer til uttrykk i situasjoner som oppleves som uforutsigbare og uoversiktlige. Mennesker med AS og ASF har liten evne til verbal kommunikasjon og får derfor ikke

samme mulighet som andre til å uttrykke sine behov og å stille spørsmål. Det vil derfor være avgjørende med et miljø som sanser og ser intensjonen i kommunikasjonen med disse menneskene. Misforstått kommunikasjon vil forståelig nok vanskeliggjøre samspillet i overgangssituasjoner og bidra til økt frustrasjon hos mennesker med AS og ASF.

5.3 Forekomst av FRU i utvalget

Under dette avsnittet vil jeg diskutere resultatene fra forskningsspørsmål 2: *om menneske med AS har FRU, målt med samspillsindekser fra "væremåteskjema" og om det er noen sammenheng mellom alder, kjønn og grad av utviklingshemming.*

Resultatet fra samspillsindeksene har gitt oss en indikasjon på FRU vansker blant deltakerne i utvalget. 39.3 % av deltakerne med AS har FRU liknede vansker. Sammenlignet med andre genetiske syndromer har mennesker med Down syndrom 38% , Tuberøs sklerose 50% (Nærland, Hildebrand, Torvik, Martinsen, 2010) og Fragilt x- syndrom 17,4% (Pallesen, 2013). Den gjennomsnittlige forekomst av FRU vansker i dette utvalget ser ut til å gjelde på tvers av alder, kjønn og grad av utviklingshemming. Dette indikerer at mennesker i alle aldersgrupper kan være sårbare for FRU og at vanskene ikke er avhengig av kjønn. Det samme gjelder grad av utviklingshemming hvor både mennesker med moderat og alvorlig grad av utviklingshemming er representert. Når det gjelder grad av utviklingshemming ville vi i utgangspunktet forventet en høyere FRU skåre blant mennesker med moderat grad av utviklingshemming, i og med at FRU vansker i utgangspunktet relateres til kognitiv fungering. Bevissthet om egen utøvelse, forventninger til seg selv og forståelse av at andre har forventninger til en, krever et visst kognitivt nivå. Dette resultatet bidrar til antagelsen om at det ikke er noen sammenheng mellom kognitivt nivå og FRU vansker blant mennesker med AS.

Samspillsformer målt med "væremåteskjema"

Resultatene fra spørreundersøkelsen presenteres her i kronologisk rekkefølge og forteller noe om hvilken samspillsformen som ser ut til å fungere og som med fordel kan benyttes som motivasjonsfaktor i en samspillsituasjon, slik at overgangssituasjoner fra en aktivitet til en annen blir enklere.

Samspillsformen "fleip" har høyest FRU skåre. 64,3% svarer at fleip og spøk er viktig for samspillet. Fleip og spøk er tydelige hjelpe faktorer som kan brukes som motivasjon i overganger fra en aktivitet til en annen. Dette gjelder for mennesker med både alvorlig og moderat grad av utviklingshemming. "Raskere med noen" har også høy FRU skåre. 42% har svart at hvem barnet deres er sammen med er avgjørende for hvordan samspillet arter seg, og at fleip og spøk er viktige elementer for et godt samspill. Dette stemmer godt over ens med internasjonal forskning som sier noe om sensibiliteten i forhold til hvem de er sammen med og avhengigheten av en interaksjonspartner som tuller, tøyser, smiler og ler. Mennesker med AS er opptatt av øyekontakt og stemningen i interaksjonen (Oliver, Demetriades & Hall, 2002). 33,9% utaler at korrigerende virker hemmende for samspillet. Korrigerende ligger på grensen for skåre for FRU vansker. Resterende samspillsformer som indirekte beskjed, være tett på, mas og fokus på utøvelse ligger under grensen for FRU. Det er viktig å formidle at det er store variasjonen innenfor gruppen.

Det er vanlig å tenke at de med høy SCQ trenger mer styring. Dette gjelder vanligvis ikke gruppen med FRU vansker. Enkelte mennesker i dette studiet er spesielt sårbare for FRU og må derfor ikke trene på ferdigheter, som det er alvorlig å miste, da slik trening for personer som har FRU vansker, kan tape ferdigheter ved trening. Læring bør skje i naturlige omgivelser uten fokus på utførelse. Dette krever nærpå personer som kjenner barnet og er sensible i forhold til tilnærming. Fleip, spøk og riktig samspillspartner ser ut til å være den beste kombinasjonen for et vellykket samspill. Generelt bør overgangssituasjoner være minst mulig korrigerende selv om korrigerende er under skåre for FRU vansker. Det samme gjelder de andre samspillsformene innenfor FRU klassifiseringen som at beskjeder bør gis på en indirekte måte uten at nærpå person er for tett på og unngå mas og fokus rettet direkte mot det barnet gjør.

Enkelte mennesker med AS har en profil som gjør at de må møtes på en annen måte enn det SCQ i seg selv tilsier. Hvordan vi som nærpå personer samspiller med denne gruppen i overganger er avgjørende for hvordan overgangssituasjonene blir. Resultatene fra spørreundersøkelsen sier noe om at mennesker med AS er ekstra følsomme for hvem det er sammen med. Det vil derfor være naturlig å tro at en god samspillspartner reduserer vanskene i overgangssituasjonene. Vygotskijs tanker om miljøets betydning for samhandling er essensielt her. Hans tanker om læring og at læring skjer utenfra og inn stiller noen krav til miljøet. Miljøet må innhente kunnskap i forhold til best mulig tilrettelegging i

overgangssituasjoner for mennesker med AS, slik av mennesker med AS sikres et allsidig og rikt liv, med opplevelser og aktiviteter som sikrer bedre livskvalitet.

Mennesker påvirkes gjennom interaksjon med andre mennesker. Barnet påvirker omgivelsene og omgivelsene påvirker barnet. Transaksjonsmodellen til Sameroff sier noe om hvor viktig nærpersoner er for barnet og at det er nærpersoner som inngår i miljøbetingelsene.

Sensitivitet i møte med mennesker med AS kan være med på å fange opp tidlige tegn på FRU og forebygge negativ utvikling slik at samspillsprosessen i overgangssituasjoner vil gå lettere. Hvordan barnets adferd tolkes og reaksjon på adferd er avgjørende for samspillet. I møte med menneske som viser FRU relatert adferd, er det viktig at miljøet er sensitive og at reaksjoner på adferden blir møtt hensiktsmessig. Dette vil kreve kunnskap og evne til å kjenne igjen uttrykk for FRU. FRU vansker kan lett forveksles med andre lidelser som utviklingsdyspraksi, katatoni og tvangslidelser og angst som nevnt i teoridelen. Utrykk for FRU kan også misforstås ved at miljøet oppfatter adferden som trass, at disse menneskene ikke gidder eller er treg.

Forekomst av FRU vansker i dette studiet har kun tatt utgangspunkt i spørsmål innenfor samspill hvor fokus har vært utførelsesvansker utløst av ulike samspillsformer. Det andre kriteriet som er knyttet til bevegelse og handling er ikke med. Hvorvidt funnene da kan kalles FRU vansker er usikkert.

5.4 Kliniske implikasjoner FRU

Utfordringen i dag er at sentralt i all opplæring innenfor mennesker med autisme er oppmerksomhet og fokus på det som skal læres eller utøves. Nærpersoner er ofte tett på med gode intensjoner om at dette er beste vei til læring og godt samspill. For personer med FRU virker dette mot sin hensikt da disse personene ønsker fysisk avstand når de skal utføre noe (Hildebrand, 2007). Hvordan nærpersonen samspiller med personer med FRU er avgjørende for personens deltagelse og trivsel. Feil samværsform kan gi alvorlige konsekvenser og føre til tap av ferdigheter og regresjon i utviklingen. Det klassiske opplæringstilbudet for mennesker med autisme er ofte oppmerksomhetsdirigerende og eksplisitt, hvor læring skjer via verbal instruksjon fra en underviser (Ronglan, 2008). Denne form for opplæring er direkte skadelig for personer med FRU, da deres utføringsvansker forverres. Implisitt læringsform (modellering) er en læringsform som viser seg å fungere. (Hildebrand, 2007)

For mennesker med FRU er det viktig at fokus ikke rettes direkte mot vedkommende. Modelløring og eller parallelløring kan derfor være gode læringsmetoder. Nærpersonene er da tilsynelatende opptatt av sitt og ikke opptatt av hva personen med FRU holder på med (Hildebrand, 2007). Modelløring er en form for øring som ikke stiller krav, det er ikke fokus på utøvelse og heller ingen fysisk nærhet til personen med FRU. Personen kan bruke den tiden som trengs, uten følelse av å måtte forte seg. Stress i situasjoner med sterk fokus på det som skal skje, øker prestasjonsangsten og er ødeleggende for samspillet. Personer med FRU skal ikke trenes på aktiviteter gjennom særtreningssituasjoner med mange repetisjoner. All oppløring må skje i naturlige sitasjoner med nærpersonen eller andre som modeller. Personer med FRU følger ofte med i øyekroken og gjør det samme som nærpersonen. Modelløring krever ikke sterke oppmerksomhetsdirigerende tiltak eller unødvendig fokus på utøvelse. Innenfor modelløring trengs nærpersoner som har kunnskap om fenomenet FRU, og som er bevisst i forhold til hva som fremmer og hemmer øring i en samspillsprosess (Hildebrand, 2007).

For mennesker med utviklingshemming generelt er oversikt og struktur viktig. Det er mye som tilsier at dette også gjelder denne gruppen. Oversikt skaper forutsigbarhet. For personer med FRU kan forutsigbarhet virke forstyrrende og de vil ha behov for en helt annen tilnærming. En forsterket fokus på det en skal gjøre, kan føre til prestasjonsangst og regresjon i utviklingen. Å gjøre ting ”i farta”, ser ut til å gi bedre flyt i dagen (Hildebrand, 2007).. Personer med FRU skårer ofte dårlig på tester. Resultatet blir liggende langt under det egentlige potensialet. Testsituasjoner er ofte dirigerende med direkte spørsmål som oppleves som krav til mestring. Det blir vanskelig å tilegne seg kunnskap og ferdigheter og delta i et sosialt samspill dersom nærpersoner ikke er klar over disse vanskene. Det er derfor nødvendig at nærpersoner igjen kjenner symptomer på FRU og agerer deretter. Struktur er viktig for de med og uten FRU. Gjennom god struktur er det lettere å få flyt i dagen uten spesiell fokus på neste utøvelse

5.1 Sammenheng mellom ASF og FRU

Under dette avsnittet vil jeg diskutere resultatene fra forskningsspørsmål tre: *er det noen sammenheng mellom ASF og FRU.*

Resultatene viser ingen sammenheng mellom ASF og FRU. Det vil allikevel være en sannsynlighet for at mennesker med dobbeltdiagnose AS og ASF er mer utsatt for FRU. I følge litteraturen antas det at mennesker med dobbeltdiagnose autisme og et genetisk syndrom er mer sårbar for FRU. Det ser ikke ut til å gjelde mennesker med AS i dette utvalget.

5.1 Samspillsformer som kan styrke samspillet

I følge Storvik et al. (2011) og Hildebrand (2007), finnes det gode samspillsformer som kan bidra til å redusere utførelsesvansker hos mennesker som er sårbare for FRU. Noen av disse samspillsformene har jeg valgt å se i sammenheng med de samspillsvansker som oppstår i overgangssituasjoner for mennesker med AS. Samspillsformene er følgende: Bruk avledningsteknikker som fleip, spøk og overraskelsesmomenter. Vær vennlig blid, vennlig og munter og ikke fokuser på personens atferd og utførelse. Gi ordre og dirigering på en indirekte måte som ”her er jakka di” istedenfor direkte ordre som ”ta på deg jakka di”. Snakk om målet for en aktivitet eller handlingen istedenfor utførelse og handling. Ha fokus på målet som skal oppnås og ikke delhandlingene som må gjennomføres for å nå dit. Vær modell ved å si ”nå tar jeg på meg min jakke” og går ut. Din jakke ligger på stolen og jeg står utenfor. Vis hvordan man utfører en handling fremfor å snakke om det. Småprat og snakk om omgivelsene og hva du selv skal gjøre. Unngå fokus på utførelse, ikke rette på utførelse, tren i naturlige situasjoner, ikke lokk med forsterkere når han / hun har en stopp. Unngå tidspress, generelt press og mas. Beregne god tid for å komme i gang og til gjennomføring av en aktivitet/ handling og til å svare på ytringer. Gi tid slik at personen kan roe seg ned. Gi bekreftelse på positive ”ting” og mindre fokus på det som ikke er positivt. Forbered på det som skal skje, og tidsintervallet på handlingen. Ikke stå for nære og ikke styr personen fysisk. Hold på med ditt (modellering), personen med FRU følger med i ”øyekroken”. Hold kontakten og få tilbake oppmerksomheten når han/ hun blir fjern og juster krav etter dagsform og gi gode opplevelser på gode dager.

Teorien som er benyttet i oppgaven, sier noen om hvor viktig miljøet er for et godt samspill og at det er gjennom interaksjon med våre omgivelser vi lærer og utvikler oss. Individ og miljø påvirker hverandre gjensidig i en dynamisk prosess. Sameroff, Bronfenbrenner og Vygotskijs deler denne oppfatningen. Banduras sosial-kognitive læringsteori er opptatt av motivasjonen bak en handling. Banduras teori kan knyttes direkte til miljøet, og ansvaret

miljøet har i å finne motivasjonsfaktorer som fremmer samspillet og gjøre overganger fra en aktivitet til en annen lettere. Shibbyes relasjonsteori sier noe om betydningen av anerkjennende holdninger og gjensidig respekt i samspill. Gjennom anerkjennende holdninger i miljøet vil den utviklingshemmede bli sett ut i fra sine forutsetninger. Et miljø som kjenner barnet vil lettere kunne tilrettelegge for gode overgangssituasjonen som igjen sikrer barnet allsidige opplevelser sammen med andre. I Zapffe sosiale behovsplan for god livskvalitet er anerkjennelse, kjærlighet, intimitet, omsorg, emosjonell tilknytning, sosial tilhørighet og respekt avgjørende for et godt liv. Trivsel, trygghet og velvære er gode motivasjonsfaktorer for samspill med andre mennesker.

5.2 Metodediskusjon

Den kvantitative metoden som er brukt i dette studiet, hvor spørreskjema er sendt ut til foreldre, kan ha lagt begrensninger på hvem som har deltatt i undersøkelsen. Foreldre som har besvart er foreldre som har tilhørighet til Frambu eller Norsk Forening For Angelman Syndrom (NFAS). Vi vet det er flere familier uten denne tilknytningen som ikke har fått mulighet til deltakelse. Hvordan dette har påvirket resultatet er vanskelig å si.

Tilbakemelding fra foreldre som har besvart har vært knyttet til spørsmål vedrørende utfylling av SCQ skjema. Skjemat har ikke har vært tilpasset målgruppen og derfor vanskelig å besvare. Dette kan være årsak til at litt over halvparten har besvart og at to deltakere har mer enn 12 missing og dermed ikke fått deltatt i undersøkelsen i forhold til ASF. Har også fått tilbakemelding om at spørreskjemaene har vært for omfattende og så lite tilpasset deres barn at skjemaene av den grunn ikke er blitt besvart i det hele tatt. Tolkning av spørsmål i undersøkelsen kan også ha vært misforstått, i tillegg til at det er vanskelig å huske flere år tilbake i tid. Dette spesielt for foreldre med de eldste barna. Når det gjelder spørsmålet vedrørende valg av metode og om metoden har bidratt til økt kunnskap om mennesker AS er svaret sannsynligvis. Metode er å sikre holdbarheten i det vi kommer med. Det verste en forsker kan gjøre, er å erklære noe for sant som ikke er det (Medavar,1986).

Screeningsverktøyet SCQ som er brukt i kartleggingen av autisme spekter forstyrrelser (ASF), er et anerkjent verktøy. Verktøyet er og har vært brukt i klinisk sammenheng og innenfor forskning i mange år. Grenseverdien for ASF er den offisielle grenseverdien og den som er benyttet i dette prosjektet. Skjemaet er ikke egnet til diagnostisering av autisme, men

gir et uttrykk for mengde ASF vansker. Nyttan av å bruke SCQ er ikke ferdig testet i gruppen mennesker med Angelman syndrom, men det finnes ingen verktøy som er bedre vurdert.

Det er viktig å nevne at målgruppen ikke er utredet for AFS, med screenet.

Screeningsinstrumentet er ikke laget for mennesker med AS, og vi vet derfor ikke om instrumentet måler det det skal. Det som tilsier at screeningsinstrumentet muligens virker er den jevne autismeprofilen i triaden og tilfredsstillende Cronbachs Alpha.

Når det gjelder samspillsindeksene for FRU skåre, er grenseverdien satt på grunnlag av statistisk vurdering hentet fra et større utvalg i prosjekt Væremåte.

Samspillspørsmålene som er brukt i spørreskjemaet er hentet fra prosjekt Væremåte og har vært igjennom mange revisjoner og vært brukt både klinisk og i forsknings sammenheng i mange år. Begrepet væremåte favner bredt og omfatter mange sider ved menneskets væremåte. Det opprinnelige spørreskjemaet er svært omfangsrikt og omfatter flere sider ved væremåte hos mennesker med FRU enn det som er brukt i dette prosjektet. Dette prosjektet er basert på 7 samspillspørsmål som omhandler samspillsformer knyttet til oppmerksomhet mot egen utførelse, som er et av kriteriene for FRU. Samspillsindeksene som er brukt her forteller oss noe om hvordan FRU- vanskene arter seg og hvordan mennesker med FRU skiller seg fra de uten FRU

Motoriske mål for generell utvikling kan være et validitetsproblem. Foreldrene husker ikke helt når barna begynte å gå. Jo eldre barna deres er jo vanskeligere å huske. I og med at generell utvikling måles i når barnet begynte å gå vil resultatet kunne bli feilaktig.

Gamle foreldre og foreldre som akkurat har fått barn er ikke nøyaktige i spørsmål om tidlig utvikling

Ytre validitet er knyttet til om undersøkelsen er gyldig utover undersøkelsens utvalg (De Vaus, 2002). Generalisering er sentralt for ytre validitet og gjelder generalisering til andre relevante individer som i dette tilfellet mennesker med AS. I følge Lund (2002) er ytre validitet tilstede dersom resultatet kan sees i resten av populasjonen innenfor samme gruppe i samme situasjon og tid. Svarprosenten i denne undersøkelsen var på 50,9 %, som tilsvarer litt over halvparten av familiene som fikk mulighet til å delta. Det knyttes en viss usikkerhet til hvor generaliserbar undersøkelsen er i forhold til totalpopulasjon i Norge. Det er flere

mennesker med diagnosen AS, som av ulike årsaker ikke er registrert ved Frambu eller NFAS . Disse har ikke fått mulighet til deltakelse. Konklusjonen som trekkes frem i denne oppgaven må derfor avgrenses til å gjelde for personene som har deltatt i undersøkelsen.

Reliabiliteten synes å være ivaretatt. De 7 spørsmålene som handler om FRU har en høy indre reliabilitet (Cronbachs Alpha .88). Den høye inter- item reliabiliteten støtter vårt bruk av en sammensatt skåre: sum FRU. SCQ skjemaet har en akseptabel indre reliabilitet i dette utvalget (Cronbachs Alpha. 74). Dette er noe lavere enn i normeringsutvalget for testen, men tilstrekkelig for å bruke dataene videre. Autismetesten måler ASF og ikke Ikun Q. Dette ser vi ved at det er en del variasjoner i ASC skren som ikke er forklart av grad av utviklingshemming. Leddene i spørreskjemaene henger sammen, måler det samme. og har derfor høy alfa som indikerer at reliabiliteten er god.

5.3 Etiske problemstillinger

Etiske problemstillinger sees å være ivaretatt. Dataopplysninger vedrørende enkeltpersoner i undersøkelsen er kodet av lege i prosjektet som har vært den eneste med tilgang til personopplysninger. Personvernet sees å være ivaretatt.

Det ser ut til at det ikke er gjort undersøkelser tidligere som belyser FRU vansker hos mennesker med AS. Dette er en sjelden diagnose og jeg vurderer det dit hen at all kunnskap vedrørende denne gruppen vil være av betydning. Økt kunnskap gir økt forståelse som igjen vil bidra til et bedre tilrettelagt tilbud for mennesker med AS.

6 Oppsummering og avslutting

Dette studiet er utført blant mennesker med AS og omfatter deres væremåte i samhandling med andre. Det har vært fokus på overgangssituasjoner og vansker med forflytning fra en aktivitet til en annen. Undersøkelsen har gått ut på å finne om det er noe samsvar mellom Angelman syndrom, dobbeltdiagnose AS og ASF i forhold til FRU og om en eventuell sammenheng er årsak til vansker i overgangssituasjoner. Vanskene er sett i sammenheng med alder, kjønn og grad av utviklingshemming. Resultatene fra undersøkelsen viser at det er en sammenheng mellom grad av utviklingshemming og ASF. Mennesker med alvorlig grad av utviklingshemming er mer sårbare for ASF enn de med moderat grad av utviklingshemming. Vanskene er ikke relatert til alder eller kjønn som betyr at vanskene kommer til uttrykk i alle aldre og like ofte hos gutter som hos jenter. Normalt innenfor autismspekteret kan en forvente en høyere rate gutter enn jenter, men det ser ikke ut til å gjelde denne gruppen. Internasjonal forskning antar at mellom 50- 81% av mennesker med AS har trekk som er forenlig med ASF. Dette stemmer godt overens med vårt resultat som viser at 59,5% har SCQ skåre høyere enn 15, som er grensen for ASF og 19,1% ligger over grensen for ASF. Dette er en ekstrem ASF forekomst. Det er ikke enighet blant forskere om den høye ASF forekomsten hos mennesker med AS skyldes ASF vansker eller andre faktorer som svak kognitiv fungering. Enkelte forskere mener mennesker med AS er for sosiale og at den høye SCQ skåre forveksles med fenotype kjennetegn for gruppen mennesker med AS.

Mennesker med AS kan være sårbare for FRU. Det er ingen sammenheng mellom alder, kjønn, grad av utviklingshemming og FRU. Studiet viser heller ingen sammenheng mellom mengde ASF vansker og FRU blant mennesker med AS. Studiet har også hatt fokus på om det kan være andre faktorer i tillegg til ASF og FRU som påvirker samspillet i overgangssituasjoner. Litteraturen tilsier at AS er en sammensatt diagnose og at andre faktorer med stor sannsynlighet virker forstyrrende på samspillet. Den største utfordringen er sannsynligvis kommunikasjonsvanskene og lang reaksjonstid som kommer som uttrykk via utagerende adferd, stahet, redsel og angst av og ikke forstå og ikke bli forstått. Dagssvingninger forårsaket av søvnforstyrrelser, epilepsi, reguleringsvansker og sansebesvær er også vesentlige faktorer Motoriske vansker som balanseproblemer, ataksi, skoliose og generelt kroppslig ubehag likeså.

Det ser ut til at samværsform preget av spøk, latter og en uformell tone er det beste for samspillet og kan med sannsynlighet brukes som avledningsteknikk når samspillet står fast og overgangen synes vanskelig. Mange av vanskene som sees hos mennesker med AS er også synlig hos mennesker med ASF. Resultatene fra undersøkelsen og litteraturen ellers tilsier at mennesker med dobbeltdiagnose kan streve mer i sitt samspill enn de uten ASF.

Det er sannsynlig å tro at dobbeltdiagnose AS og ASF kan være en av årsakene til vansker i overgangssituasjonene og at struktur og oversikt er avgjørende for å sikre gode overganger fra en aktivitet til en annen. Den andre gruppen som har FRU vansker vil ha behov for en annen tilnærming, hvor fokus ikke rettes mot utøvelse av delmål i en handlingsrekke men mot selve målet. Våre barn vil på dette viset få større tilgang på gode aktiviteter og opplevelser sammen med andre. Det er jo gode opplevelse som gir livet mening.

I følge litteraturen kan psykiske lidelser som, angst og depresjon være årsak til samspillsvansker av ulik art. Forskning viser at mennesker med autismespekterdiagnoser (ASF) og utviklingshemming har en uvanlig høy komorbiditet i forhold til psykiske lidelse (Moss, 1999) og at mennesker med alvorlig grad av utviklingshemming har tre til fem ganger så høy risiko enn vanlig. Psykiske lidelser er med andre ord et betydelig problem for mennesker med utviklingshemming (Skullerud et al, 2000).

6.1 Avsluttende kommentar

Dette studiet har gitt oss en indikasjon på betydningen av individuell kartlegging. For at mennesker med AS skal få utnytte sitt potensiale for samhandling er det viktig å forstå hvordan disse menneskene forstår, tenker og oppfatter sine omgivelser, Gode miljøbetingelser med samspillspartnere som kjenner, tolker og forstår er avgjørende for hvordan samspillet i overgangssituasjoner foregår. Miljøet må vite noe om hvilke samhandlingsformer som trigger adferden negativt og hvilke faktorer som styrker samspillet. Årsak til vanskene i overgangssituasjonene kan være sammensatte og ikke alltid lett å forstå. Det vil allikevel være viktig å styrke barnets forutsetninger og legge forholdene til rette slik at mennesket med AS får å delta i det sosiale liv på tross av utfordringer i å komme seg fra en aktivitet til en annen. Det er miljøet rundt barnet som må endres slik at mennesker med AS blir forstått ut i fra den de er. Kun da vil samspillprosesser i overgangssituasjoner bli optimal.

Litteraturliste

APA, American Psychiatric Association (1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition, Washington D.C*

Autismeenheten (2004). *Psykiske lidelser hos voksne mennesker med autisme og utviklingshemming- Begrepsanalyse, rapport nr 1, UIO, Oslo.*

Bachke, C., C (2006): *Utviklingshemming: betegnelser i endring i Norden? En litteraturstudie i et terminologisk villnis, Spesialpedagogikk 71, 6, p. 18-28*

Bakken, T.L., Berge Helverschou, S., Eknes, J., Kalvenes, G., Bjella, H., Eilertsen, D. E., Martinsen, H. (2004). *Psykiske lidelse hos voksne mennesker med autisme og utviklingshemming- begrepsanalyse: prosjektrapport nr 1: Prosjekt for oppbygging av knutepunkt for autisme og psykiske lidelser hos voksne (Vol. nr 1, 2004). Oslo :* Autismeenheten.

Bandura, A. (1977). *Social Learning Theory. General Leavning. Press. Now York*

Bandura, A. (1986). *Social Foundations og Thought and Action. Prentice- Hall. Englewood Cliffs, N.J.*

Befring, E. (2007). *Forskningsmetode med etikk og statistikk.2.utg. Det norske samlaget 2007.*

Berry, R.J., Leitner, R.P., Clarke, A.R., Einfeld, S.L. (2005). Behavior aspects of Angelman syndrom: a case control study. *Am. J. Med. Gen.*

Bird, L.M (2014). *Angelman syndrome; review of clinical and molecular aspects.*

Bronfenbrenner, Urie. (1979). *The ecology of human development: experiments by nature and design. Cambridge, Mass.: Harvard University Press.*

Buntinx, I.M., Hennekam, R. C. M., Brouwer, O. F., et al. *clinics profile in Angelman syndrome*. Am J Med Genet 1995; 56: 176- 83.

Bruni, O., Ferri, R., D'Agostino, G., Mino, S., Roccella, M., Elia, M. *Sleep disturbances in Angelman syndrome: a questionnaire study*. Brain Dev. 2004; 26 (4): 233- 240.

Bø, I & Hjelle, L. (2008). *Pedagogisk ordbok*. Praktisk oppslagsverk I pedagogikk, psykologi og sosiologi. Oslo: Universitetsforlag.

Cassidy, S.B., Dykes, E., & Williams. California (2000). *Prader-Willis and Angelman syndrome: sister imprinted disorders*. Am J. Med. Genet, 97. 136- 1146.

Clark, D. J., Marston, G. *Problems behaviors associated with 15q- Angelman syndrome*. Am J Ment Retard. 2000; 105 (1): 15- 31.

Clayton-Smith, J. and Laan, L. (2003). *Angelman syndrome: a review of clinical and genetic aspects*. Journal of Medical Genetics. 40:87-95.

Cohen, D., Pichard, N., Tordjam, S., et al. *Specific geneyic dicorders and autism: clinical contribution towards their identification*. J Autism Dev Disord. 2005; 35: 103- 16.

Conant, K.D., Thibert, R.L., Thiele, E. A. *Epilepsia and the sleepwake petterns found in Angelman syndrome*. Epilepsia. 2009; 50 (11): 2497- 2500.

Corcello, C. (2005). Early intervention in autism. *Infants and yong children*, 18(2), 74-85

De Vaus, D.A. (2002). *Serveys in social research*. London: Routledge.

Didden, R., Korzilius, H., Smits, M. G., Curfs, L. M. *Sleep problems in individuals with Angelman syndrome*. Am J Ment Retard. 2004; 109 (4): 275- 284.

.

Duran, M. *Severen behaviour problems*. A functional communication. training approach. 1990:176- 178.

Dyspraksiforeningen, *Barn med dyspraksi. Motorisk, språklig og sosial utvikling*. Brosjyre utgitt 2006.

Eknes, J. (red.) (2000) *Utviklingshemming og psykisk helse*. Otta: universitetsforlaget.

Ellingsen, K.E., Jacobsen, K & Nicolaysen (red)(2003). *Sett og forstått. Alternativer til tvang og makt i møte med utviklingshemmede*. Oslo: Gyldendal

Fombonne, E. (2005) *Epidemiological studies of Pervasive Developmental Disorders. Chapter in Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders. Editors: Volkmar, F. Rhea, P. Ami, K. Donald, C.* Third Edition. John Wiley & Sons, Inc.

Frambu, Senter for sjeldne funksjonshemninger (2007) *Angelmans syndrom*.

Gall, M.D., Gall, J. P., & Borg, W.R. (2007). *Educational research: and introduction*. Boston: Allyn and Bacon.

Glascoc, F., P.(1997). Parents concerns about childrens development: Pre screening Technique or Schreening test? *Pediatrics*, 9, 522- 528.

Granlund, M. & Olsson, C. (1988). *Kommunisera mera. Ett kursmateriell*. Teoribok. Stockholm: Stiftelsen ala.

Grøsvik, K. (2008). Diagnostisering av utviklingshemming hos barn. I J. Eknes, A. A. Løkke, T. L. Bakken & I. Mæhle (Red). *Utvikling og diagnostisering: utviklingshemning, psykiske lidelser og atferdsvansker*. Oslo Universitetsforlag.

Helgevold, K.A. (1989). *Situasjonsvariasjon ved elektiv mutisme*. Hovedoppgave i psykologi, Oslo: Universitetet

Helsedirektoratet. (2012b). *ICD- 10: Den internasjonale statistiske klassifikasjon av sykdommer og beslektede helseproblemer: systematisk del, alfabetisk indeks (forenklet)*. Oslo: Helsedirektoratet.

Helverschou, S.B. & Steindal, K. (2011). Autisme- kjennetegn, forekomst og årsaker. I Mækle, I., Eknes, J. & Houge, G. (Red). *Utviklingshemming. Årsaker og konsekvenser* (s. 228- 237). Oslo: Universitetsforlag.

Hildebrand, K.B. (2007) *Fokusrelaterte utføringsvansker (FRU) hos personer med autisme*. Hovedoppgave i spesialpedagogikk. Trondheim. NTNU. Pedagogisk institutt. 2 opplag.

Hjaldemaal, F. (2011). Viteskapsteori. I Kleven, T.A. (red.). *Innføring i pedagogisk forskningsmetode: en hjelp til kritisk tolkning og vurdering*. Oslo: Unipub.

Hjaldemaal, F, Tveit, K, & Kleven, T.A. (2002). Noen utviklingstrekk i pedagogisk forskning. I Kleven, T.A.(red). *Innføring i pedagogisk forskningsmetode: en hjelp til kritisk tolkning og vurdering*. Oslo: Unipub.

Holden, B. (2005). *Autisme: Amandas møte med adferdsanalyse*. Oslo: Gyldendal Norsk Forlag AS.

Hogart, A., Wu, D., LaSalle, J.M., Schanen, N.C. The comorbidity of autism with the genomic disorders of chromosome 15q11.2- q13. *Neurobiol. Dis.* 2010; 38(2): 181- 191

Gregory Bateson (1972) i Horgen.T, Slåtta, K. & Gjermestad. A. (2010). *Multifunksjonshemming, Livsutfoldelse og læring*. Universitetsforlaget.

Jordan, R. & Powell, S. (1995). *Understanding and teaching children with autism*. Chichester, England: John Wiley & Sons.

Kaland, N, (2002). ”jeg elsker lokomotiver”. En styrkebasert tilnærming til spesielle interesser hos personer med autisme og Asberger syndrom. *Tidsskrift for norsk psykologi forening* , (47), s. 218- 223.

Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Journal of Nervous Child* (2), 217- 250.

Kishino, T., Lalande, M., Wagstaff, J. *UBE3A/ E6-AP mutasjons cause Angelman syndrom.* Nat Genet. 1997; 15: 70- 3.

Lalande.M. & Calciano. M.A. *Molecular epigenetics of Angelman syndrom.* Cell Mol Life Sci. 2007; 64(7-8): 947-960.

Lorentzen, P. (2003): *Fra tilskuer til deltaker. Samhandling og kommunikasjon med voksne utviklingshemmede.* Oslo: Universitetsforlaget

Lossie, A.C., et al. *Distinct phenotypes distinguish the molecular classes of Angelman syndrome.* J Med Genet, 2001. #8 (12): 834- 45

Lund, T. (2002a). Generaliseringsproblematikk. I Lund (red.). *Innføring i forskningsmetodologi* (s. 125- 144). Oslo: Unipub.

Lund, T. (2002). Metodologiske prinsipper og referanserammer. I Lund (red.). *Innføring i forskningsmetologi.* (s. 79- 123). Oslo: Unipub.

Martinsen, Harald. & Tellevik, John Magne. (2004). Autisme- en spesialpedagogisk utfordring , I: Befring, Edvard, & Tangen, Reidun, (red): *Spesialpedagogikk*, Oslo: Cappelen Akademisk Forlag.

Martinsen, H. (2007) Personlig kommunikasjon i Trondhjem

Martinsen, H., Eilertsen, D. E., Hildebrand, K. & Nordberg, E. (2007). *Væremåte hos mennesker med autisme: manual (Vol. Nr. 1, 2007).* Oslo: Autisemeenheten.

Martinsen, H., Gårder, Å., Hildebrand, K. (2008). Fokusrelaterte utføringsvansker (FRU) hos mennesker med autisme. *Autisme i dag*, 35(4), 3- 10.

Martinsen, H., Jensen, T., & Johannessen, J. (2008). Gode og dårlige dager hos en mann med autisme og FRU. *Autisme i dag*, 35(4), 19- 31.

Martinsen, H. & Tellevik, J.M. (2008). Autisme- en spesialpedagogisk utfordring. I Befring, E. & Tangen, R. (Red). *Spesialpedagogikk*. Oslo: Cappelen Akademiske forlag.

Maslow, A. (1995): *Motivation and personality*. New York: Harper and Row.

Matsuura, T., Sutcliffe, J.S., Fang, P., et al. *De novo truncating mutations in E6- AP ubiquitin- protein ligase gene (UBE3A) in Angeman syndrom*. Nat Genet. 2007; 15: 74- 7.

Medawar, P. (1986). Validity of psykological assessment. *American Psychologisk*

Moss, S. (1999). "Assesment: conceptual issues". In Bouras, N. (red): *Psychiatric Disorders in Developmental Disabilities and mental Retardation*. Cambridge University Press.

Moss, J. and Howlin, P. (2009). Invited Annotation - Autism spectrum disorders in genetic syndromes: Im- plications for diagnosis, intervention and understanding the wider ASD population. *Journal of Intellectual Disability Research*, 53, 852-872.

Moss, J., Howlin, P and Oliver, C. (2011). The assessment and presentation of Autism Spectrum Disorder and associated characteristics in individuals with severe intellectual disability and genetic syndromes. *The Oxford Handbook of Intellectual Disability and Development*. Editors: Jake Burack, Robert Hodapp, Grace Iarocci and Edward Zigler. New York: Oxford University Press.

Norris, S. (1983). The inconsistencies at the foudation of construct validation theory. I E.R. Hous (red), *Philosophy of education. New direction of program evaluation, No. 19 (53- 74)*. San Fransisco: Jossey- Bass.

Nærland, T. (2013). Hypersensivitet og sanseavvik (utkast). I Martinsen, H, Nærland, T., Storvik, S., Kleven, A., & Olsen, (Red). *Pedagogiske utfordringer i arbeid med mennesker med autismespekterforstyrrelser*. Oslo: Gyldendal akademiske.

Nærland, T., Hildebrand, K., Storvik, S., & Martinsen, H., (2010). *Focus related performance prblems (FRPP) among persons with ASD and genetic syndromes*. 13th SSBP (Society for the Study of behavioural Phenotypes). International Research Symposium. Pavia, Italy

Oliver, C., Demeetriades, L., Hall, S. *Effects of environmental events on smiling and laughing in Angelman Syndrom.* Am J Ment Retard. 2002; 107: 194- 200.

Pallesen, Børge (2013). Fokus relaterte utføringsvansker hos mennesker med fragilt X-syndrom i skolealder. *En kvantitativ undersøkelse med fokus på forekomst og fellestrekk i væremåte.* Masteroppgave i spesialpedagogikk. Institutt for spesialpedagogikk. Det utdanningsvitenskapelige fakultet. Universitetet i Oslo.

Pelc, K., Boyd, S. G., Cheron, G., et al. Epilepsi in Angelman Syndrom. *Seizure.* 2008a in press. PubMed.

Pelc, K., Cheron, G., Dan, B. *Behavior and neuropsychiatric manifestations in Angelman syndrom.* Neurosychiatr. Dis Treat. 2008; 4 (3): 577- 584.

Peters, S. U., Goddard- Finegold, J. , Beaudet, A.L., et al. *Cocnity and adapyive bahavior profiles of children with Angelman syndrom.* Am J Med Genet. 2004b: 128: 110- 13

Portwood, M. (1999). *Developmental dyspraxia-Identification and Intervention,* London: David Fulton Publishers

Ripley, K., Daines, B. & Barret, J. (1997). *Dyspraxia- A Guide for Teacherts and Parents .* London: David Fulton Publishers

Rogers, S. J., Hepburn, S. & Wehner, E. (2003). Parent Reports of Sensory Symptoms in Toddlers with Autism and Those With Other Developmental Disorders. *Jounal of Autism and Developmental Disorders,* 33 (6), 631- 642.

Ronglan, L.T. (2008). *Lagspill, læring og ledelse.* Akilles, Oslo.

Rutter, M, Baily, A, Berument, S, Lord, C, & Pickles, a. (2005). *Social Communication Questionnaire..* Fredriksberg, Danmark: Hogrefe psykologisk forlag.

Sameroff, Arnold. J. (2009). The Transactional Model. I A.J. Sameroff (Red.), *The transactional model of development: how children and contexts shape each other* (s, 3- 21). Washington DC: American Psychological Association.

Schibbye,, A.L.L., (2009b). Om å bruke språket for å skape endringer i psykoterapi. I Spesialpedagogikk. *SPED4000 rådgivning og innovasjon. Blandingskompendium* (s. 93-102). Oslo: Unipub AS.

Skullerud, E., Linaker, O.M., Svenning, A.C. & Torske, H. (2000). ”psykiske helse blant mennesker med psykisk utviklingshemming”. *Tidsskrift for den norske legeforening; 120, 3246- 3248.*

Stenberg, N. (2012). Identifisering av autismespekter forstyrrelser. Tidlig tegn til differensialdiagnostiske utfordringer. *Autisme i dag, 39 (1), 3-10.*

Store medisinske leksikon (2014). Katatoni.

Storvik,S., Martinsen, H., Nærland, T., & Wigaard, O., (2011). *Barn og unge med Downs syndrom og autisme: behovet for spesielle tilbud og tiltak* (Vol. Nr.1, 2011). Oslo: Autisemeenheten.

Summers, J. A., Allison, D. B., Lynch, P. S., Sandler, L. *Behaveiour problems in Angelman syndrom.* J Intellect Disabil Res. 1995; 39 (Pt 2): 97- 106.

Tetzchner, Stephen von. (2001). *Utviklingspsykologi.* Oslo: Gyldendal akademisk.

Tidemann- Andersen, Caroline (2008). Elever med utviklingshemming, I: Anne-Lise Rygvold og Terje Ogden (red.) *Innføring i spesialpedagogikk.* Gyldendal Norsk Forlag AS. 4 utgave.

Trillingsgaard, A., Østergård J.R. 2004. *Autism in Angelman syndrome: an exploration of comorbidity.* Autisme 8: 163- 174

Tøssebro, J. (1996): *En bedre hverdag.* Oslo: kommuneforlag

Veltman, M.W.M., Craig, E.E., Bolton, P. *Autism spectrum disorders in Prader- willi and Angelman syndrom.: a systematic review*. Psychiatric Genetics. 2005; 15: 243- 54.

Vygotskij, L. S. (1971). *Tænkning og sprog I og II (Hans Reitzel)*. I Utviklings psykologiske teorier- en innføring av. ”. Utgave, 3. Opplag 1990. BB Grafik I/S, Allingåbro

Walz, N. C. *Parent report of stereotyped behaviors, sosial interaction, and developmental disturbances in individuals with Angelman syndrom*. *J Autisme Dev Disord*.2006; 37: 940- 7.

Walz, N. C., Benson, B. A. *Behavioral phenotypes in children with Down syndrome, Prader – Willie syndrom, and Angelman syndrome*. *J Dev Phys Disabil*. 2002; 14: 307- 21.

Williams, C.A.(2005). *Neurological aspects of the Angelman syndrom*. *Dev*. 2005; 27(2) :88- 94.

Williams. C. A., Beudet. A. L., Clayton- Smith. J., et al. *Angelman syndrom 2005: updated consensus for diagnostic criteria*. *Am J med Genet*. 2006; 140: 413-18.

Wing, L. (1997). The autistic spectrum. *Lancet*, 350: 1761- 1766.

World Health Organization (1993). *The ICD- 10 Classification of Mental and Behvioural Diagnostic criteria for research*. Geneve.

Zapffe, P. W. (1941, 1988). *Om det tragiske*. Oslo: Aventura Forlag.

Vedleggoversikt

6.1.1 Informasjonsskriv.....	67
6.1.2 Svarbrev fra REK.....	69
6.1.3 SCQ skjema	80
6.1.4 Diagnosespesifikt spørreskjema.....	83