



DET PSYKOLOGISKE FAKULTET



*Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser
blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom*

HOVEDOPPGAVE
Profesjonsstudiet i psykologi

Mari Aune og Anne Gro Parnemann

Vår 2022

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Veiledere:
Aslak Hjeltnes
Krister Fjermestad

Forord

Denne hovedoppgaven er en forløper til Rare Track prosjektet, og på lengre sikt er det planlagt å bruke data fra denne hovedoppgaven til et større nasjonalt prosjekt som grunnlag for to doktorgrader. Vi har selv rekruttert deltakere til prosjektet via sosiale medier og e-post. Hovedoppgaven omfatter også utforming av egne hypoteser, utvelgelse av adekvate kartleggingsverktøy og egne analyser gjennomført i SPSS.

Vi vil rette en stor takk til vår veileder Aslak Hjeltnes og vår biveileder Krister Fjermestad, som begge har gitt oss god støtte gjennom hele prosessen med hovedoppgaveskriving. Videre vil vi takke Stian Orm, og andre ansatte ved Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, som alle har vært behjelpelige med utforming av spørreundersøkelsen og rekruttering av deltakere. Til slutt vil vi takke alle foresatte som har tatt seg tid til å besvare spørreundersøkelsen.

I tillegg er vi takknemlige for å ha blitt inkludert i forskningsprosjektet Rare Track ved Universitetet i Oslo. Prosjektet ledes av professor Krister Fjermestad, og er et samarbeid mellom Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom) og Psykologisk Institutt ved Universitetet i Oslo. Prosjektet har fått finansiering fra Nasjonalt kunnskapssenter for sjeldne diagnoser (NKSD) ved Oslo universitetssykehus (OUS).

Under rekrutteringsprosessen til studien har vi vært i kontakt med flere foreldre som opplever at systemet i Norge svikter når det gjelder helsevesenets og skolens oppfølging av unge med 22q11DS. Vi ønsker å benytte anledningen til å oppfordre helsepersonell og ansatte i skolen til å sette seg inn i vanskene som ofte forekommer hos unge med diagnosen. Videre ønsker vi tydeligere nasjonale retningslinjer for tidlig forebygging og behandling av de sosiale vanskene og psykiske problemene denne gruppen ofte opplever.

Vi undersøkte sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS. Dette har ført til at beskrivelsen av diagnosen i denne hovedoppgaven har hatt fokus på vanskene som rapporteres blant unge med 22q11DS. Ressurser blant barn og ungdom med syndromet har ikke blitt beskrevet i like omfattende grad. Det er dermed viktig å merke seg at vanskene beskrevet i denne hovedoppgaven ikke gjelder for alle unge med 22q11DS, men at det er individuelle forskjeller innad i gruppen.

Sammendrag

Bakgrunn: Internasjonale studier har pekt mot at barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom (22q11DS) har høye nivåer av sosiale vansker og psykiske problemer. Vi mangler kunnskap om hvilke vansker unge med 22q11DS opplever i Norge, og hvorvidt det foreligger en sammenheng mellom sosiale vansker og psykiske problemer i denne gruppen. **Formål:** Denne studien hadde som hensikt å undersøke nivået og sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS i et norsk utvalg. Studien undersøkte også hvorvidt unge med 22q11DS og mulig autismspekterforstyrrelser (ASD) hadde mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten ASD. **Metode:** Foresatte til barn og ungdom (n=31) besvarte Social communication questionnaire (SCQ), Social responsiveness scale (SRS) og Child behavior checklist (CBCL) for å kartlegge nivået av sosiale vansker, psykiske problemer og mulig ASD. Data ble analysert gjennom deskriptiv statistikk, uavhengige t-tester og bivariante korrelasjonsanalyser i SPSS. **Resultater:** Unge med 22q11DS rapporterte høy forekomst av sosiale vansker og psykiske problemer, og disse var signifikant assosiert med hverandre. Resultatene indikerte at unge med 22q11DS og mulig ASD hadde mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten mulig ASD. **Konklusjon:** Den høye forekomsten av sosiale vansker og psykiske problemer rapportert i internasjonale studier virker også å gjelde for unge med 22q11DS i Norge. Videre gir studien støtte for at sosiale vansker er sterkt assosiert med psykiske problemer. Utviklingen av skreddersydde intervensjoner for å møte sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS er viktig for å psykososial fungering i denne gruppen.

Keywords: Sosiale vansker, psykiske problemer, ungdom, 22q11.2 Delesjonssyndrom.

Abstract

Background: *International studies have indicated that children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome (22q11DS) show high levels of social difficulties and mental health problems. However, there is insufficient knowledge about difficulties Norwegian youths with 22q11DS experience, and whether there is an association between these two.* **Purpose:** *The aim of this study was to investigate the level and relationship between social difficulties and mental health problems among youths with 22q11DS in a Norwegian sample. This study also examined whether youths with 22q11DS and possible autism spectrum disorder (ASD) had more mental health problems than youths with 22q11DS without probable ASD.* **Method:** *Parents of youths (n = 31) responded Social communication questionnaire (SCQ), Social responsiveness scale (SRS) and the Child behavior checklist (CBCL). Data were analyzed by descriptive statistics, independent t-tests and bivariate correlation analysis in SPSS.* **Results:** *Youths with 22q11DS reported high prevalence of social difficulties and mental health problems, and these were significantly associated with each other. Youths with 22q11DS and probable ASD had more mental health problems than youths with 22q11DS without probable ASD.* **Conclusion:** *The high prevalence of social difficulties and mental health problems reported in international studies also seems to apply to youths with 22q11DS in Norway. Furthermore, the study provides evidence that social difficulties are strongly associated with mental health problems. The development of tailored interventions to address social difficulties and mental health problems among youths with 22q11DS is important to improve psychosocial functioning.*

Keywords: Social difficulties, mental health, adolescents, 22q11.2 Deletion syndrome.

Innholdsfortegnelse

Innholdsfortegnelse	6
Innledning	9
Kjennetegn ved 22q11DS	9
Sosiale vansker	10
Psykiske problemer blant unge med 22q11DS	12
Psykoselidelser ved 22q11DS	14
Sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer ved 22q11DS	15
Autismespekterforstyrrelser ved 22q11DS	16
Oppsummering av eksisterende forskning	18
Behov for mer kunnskap	19
Formål og hypoteser	20
Forskningsspørsmål og hypoteser i denne studien	20
Metode	21
Setting	21
Design	21
Prosedyre	21
Utvalg	21
Instrumenter	22
Child Behavior Checklist	22
Social Communication Questionnaire	23
Social Responsiveness Scale	24
Statistiske analyser	25
Etikk	25
Resultater	25
Hvor store sosiale vansker har barn og ungdom med 22q11DS?	25
Hvor store psykiske problemer har barn og ungdom med 22q11DS?	27

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Hva er sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS?	32
Har barn og ungdom med 22q11DS og mulig ASD mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten mulig ASD?	35
Oppsummering av hovedfunn	39
Diskusjon.....	41
Tolking av funn	41
Nivået av sosiale vansker	41
Sosial kognisjon.	41
Sosiale ferdigheter og sosial fungering.	42
Nivået av psykiske problemer	43
Nivået av internaliserende problemer.	44
Nivået av ulike psykiske problemer.	45
Psykiske problemer i normalområdet.....	46
Sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer i 22q11DS.....	47
Sammenhengen mellom sosiale vansker og internaliserende problemer.	48
Sammenhengen mellom sosiale vansker og eksternaliserende problemer.....	48
Sammenhengen mellom psykiske problemer og karakteristikk ved ASD.....	49
Nivået av ASD og sammenhengen mellom ASD og psykiske problemer.....	50
Nivået av ASD.	50
Sammenhengen mellom mulig ASD og psykiske problemer.	51
Sammenhengen mellom iASD og psykiske problemer.....	52
Begrensninger ved studien.....	53
Representativitet	53
Årsaksforhold.....	54
Spørreskjema.....	54
Informanter	55
Andre begrensninger	56

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Implikasjoner	57
Implikasjoner for behandling av psykiske problemer	57
Implikasjoner for sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer	59
Implikasjoner for sammenhengen mellom psykiske problemer og mulig ASD	60
Konklusjon	60
Referanser	62
Appendix A	76
Appendix B.....	80
Appendix C	83

Innledning

Hvilke sosiale vansker og psykiske problemer har barn og ungdom i Norge med den sjeldne genetiske diagnosen 22q11.2 delesjonssyndrom (22q11DS)? Internasjonale studier har rapportert høye nivåer av sosiale vansker blant unge med 22q11DS, både innenfor sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering (Armando et al., 2017; Shashi et al., 2012; Shashi et al., 2015; Sobin et al., 2009; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016; Wagner et al., 2017; Woodin et al., 2001). Videre har det blitt funnet at over halvparten av barn med 22q11DS oppfyller diagnostiske kriterier for en eller flere psykiske lidelser (Armando et al., 2017; Niarchou et al., 2014; Young et al., 2011) og syndromet er anerkjent som den høyeste genetiske risikofaktoren for psykoselidelser (Fiksinski et al., 2021). Vi vet imidlertid lite om sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS i Norge. Det er også begrenset kunnskap på felte om sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer i 22q11DS, og vi vet derfor lite om hvordan disse fenomenene påvirker hverandre. I denne oppgaven har vi undersøkt forekomsten av sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS i et norsk utvalg. Dette er den første studien som har undersøkt sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS i Norge.

Kjennetegn ved 22q11DS

Syndromet 22q11DS, tidligere kjent som DiGeorge syndrom eller Velocardiofacialt syndrom, er karakterisert ved en mikrodelesjon på den lange armen på kromosom 22 (Sanders et al., 2017; Swillen & McDonald-McGinn, 2015). En mikrodelesjon er en mangel i kromosommaterialet som ikke er synlig i et mikroskop (Weise et al., 2012). Syndromet forekommer hos 1 av 2000 til 1 av 4000 levendefødte (Howley et al., 2012; Shprintzen, 2008), noe som gjør syndromet til den vanligste mikrodelesjonen hos mennesker (McDonald-McGinn et al., 2015). Det er ikke rapportert om kjønns- eller etniske forskjeller i forekomsten av lidelsen, og delesjonen oppstår spontant (Wierzchowski et al., 2021). Lidelsen kjennetegnes av et spekter med karakteristikk som kan bli uttrykt i ulik grad. Dette gjør at noen personer med 22q11DS kan være mer velfungerende, mens andre kan være mer hemmet av delesjonen (22q11.2 duplikasjon - Frambu, 2019).

Syndromet er assosiert med ulike medfødte, fysiske kjennetegn (McDonald-McGinn et al., 2015). Dette er for eksempel hjertefeil (McDonald-McGinn et al., 2001; McDonald-McGinn et al., 2015; Shprintzen, 2000, 2008; Sullivan, 2004; Sun et al., 2020), ganespalte (McDonald-McGinn et al., 2001; Sullivan, 2004), hypoparathyroidisme (Shprintzen, 2000, 2008), gastrointestinale problemer (McDonald-McGinn et al., 2015), hørselstap (McDonald-

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

McGinn et al., 2015) og immunsvikt (Fiksinski et al., 2021; McDonald-McGinn et al., 2015; Shprintzen, 2000, 2008; Sullivan, 2004).

Nevroutviklingsforstyrrelser er også prevalente i 22q11DS (Chawner et al., 2017; Cunningham et al., 2018; Schneider et al., 2014). Dette inkluderer økt risiko for psykisk utviklingshemming, hyperkinetisk forstyrrelse (ADHD; Schneider et al., 2014), autismespekterforstyrrelse (ASD; Schneider et al., 2014), epilepsi (Zinkstok et al., 2019) og tidlig debut av Parkinsons syndrom (Zinkstok et al., 2019). Motoriske koordinasjonsvansker er også vanlig blant unge med 22q11DS, og forekommer hos over 80% (Cunningham et al., 2018). Diagnosen 22q11DS står for omtrent 2% av personer med utviklingshemming og er den nest vanligste genetiske årsaken til utviklingsforsinkelser etter Downs syndrom (McDonald-McGinn et al., 2015).

Når det gjelder psykiske problemer, er syndromet assosiert med en økt risiko for flere psykiske diagnoser (Fabbro et al., 2012; Shashi et al., 2012). Noen av disse inkluderer økt risiko for utvikling av psykose (Monks et al., 2014; Zinkstok et al., 2019), opposisjonell atferdsforstyrrelse (ODD; Schneider et al., 2014), angstlidelser (Schneider et al., 2014) og stemningslidelser (Armando et al., 2017). Angstlidelser er den mest prevalente diagnosen i 22q11DS, etterfulgt av stemningslidelser og deretter atferdsforstyrrelser (Armando et al., 2017; Lewandowski et al., 2007; Sobin et al., 2009; Woodin et al., 2001).

Videre kjennetegnes syndromet av nedsatt intelligens og spesifikke kognitive svekkelser. Blant annet er gjennomsnittlig intelligens 30 intelligenspoeng lavere enn hos typisk utviklede barn (Fiksinski et al., 2017; Moss et al., 1999; Niarchou et al., 2014; Swillen et al., 1997; Woodin et al., 2001). I tillegg har det blitt rapportert en rekke mangler i spesifikke kognitive funksjoner hos denne gruppen. Dette inkluderer vansker med reaksjonstid, vedvarende oppmerksomhet, prosesseringshastighet, arbeidsminne og eksekutiv funksjon (Gerdes et al., 1999; Niarchou et al., 2014; Simon et al., 2008).

Oppsummert, er 22q11DS et sjeldent genetisk syndrom assosiert med ulike somatiske og nevropsykologiske tilstander, psykiske problemer og nedsatt intelligens. Personer med 22q11DS utviser et bredt spekter av karakteristikk og det er store individuelle forskjeller innad i gruppen for hvordan de er påvirket av delesjonen.

Sosiale vansker

Mange studier har pekt på at unge med 22q11DS opplever mer sosiale vansker enn den øvrige befolkningen (Shashi et al., 2015; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016). Sosiale vansker kan grovt deles inn i tre ulike og noe overlappende fenomener; (1) vansker med sosial kognisjon, (2) sosiale ferdigheter og (3) sosial fungering (Vangkilde, Jepsen, et al., 2016). Det mest

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

spesifikke og snevre aspektet ved sosiale vansker er sosial kognisjon. Sosial kognisjon involverer prosessering av sosiale stimuli, teori om sinnet (TOS) og ansiktsgjenkjenning (May et al., 2017). Sosiale ferdigheter kan anses som evnen til å kommunisere nonverbalt og verbalt, for eksempel å begynne en samtale (Riggio, 1987). Det bredeste begrepet er sosial fungering, som kan defineres på ulike måter. Sosial fungering kan betraktes som sammenhengen mellom kognitive og sosiale aspekter ved atferd. Dette kan for eksempel være hvordan et individ mestrer hverdagens krav og aktiviteter på tvers av ulike områder, som arbeid, interpersonlige relasjoner og boforhold (Baggetta & Alexander, 2016). Mange studier har indikert at unge med 22q11DS ofte har vansker innen både sosial kognisjon (Campbell et al., 2015; Shashi et al., 2015; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016), sosiale ferdigheter (Shashi et al., 2012; Cornblath et al., 2021; McCabe et al., 2016; Sobin et al., 2009; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016; Woodin et al., 2001) og sosial fungering (Armando et al., 2017; Shashi et al., 2012, 2015; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016; Wagner et al., 2017). Det vil si at alle aspektene ved sosiale vansker ofte er påvirket blant barn og ungdom med 22q11DS.

Det foreligger et sprik i forskningsfeltet når det gjelder forklaringen på funnet om nedsatt sosial kognisjon ved 22q11DS. Det har blitt foreslått at både nedsatt intelligens, visuell persepsjon og oppmerksomhet kan være med på å forklare redusert sosiale kognisjon blant unge med 22q11DS (Campbell et al., 2015; Glaser et al., 2010; McCabe et al., 2016). Studiene til Campbell et al. (2015) og Glaser et al. (2010) foreslo at mangler i sosial kognisjon ved 22q11DS kan skyldes nedsatt intelligens. McCabe et al. (2016) mente imidlertid at det kun var noen aspekter ved intelligens som var assosiert med nedsatt sosial kognisjon, visuell persepsjon og oppmerksomhet. Det er dermed ikke klart hva som påvirker nedsatt sosial kognisjon ved 22q11DS, men studier har pekt på at aspekter ved intelligens kan være mulige faktorer. Det trengs imidlertid mer forskning for å gi mer innsikt i sammenhengene mellom sosial kognisjon og andre variabler hos unge i 22q11DS.

Sammenhengene mellom sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering har blitt undersøkt av flere studier for å øke forståelsen om hvorvidt disse begrepene kan forstås som avhengig av hverandre (Glaser et al., 2010; Shashi et al., 2012). Shashi et al. (2012) fant ingen sammenheng mellom sosial kognisjon og sosiale ferdigheter i sitt 22q11DS utvalg (Shashi et al., 2012), noe som tydet på at disse to begrepene kan opptre uavhengig av hverandre. Videre fant de også at sosiale ferdigheter ikke var assosiert med intelligens, noe som skiller seg fra sosial kognisjon, hvor flere studier har tydet på en sammenheng med intelligens i 22q11DS (Glaser et al., 2010). Dette underbygger altså at begrepene omfatter ulike aspekter ved sosiale vansker i 22q11DS. Shashi et al. (2015) har videre foreslått at nedsatt sosial fungering kan være

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

et resultat av at barn med 22q11DS ofte har vansker med sosial kognisjon og sosiale ferdigheter. Slik sett kan altså sosial kognisjon og sosiale ferdigheter forstås som uavhengige av hverandre, men begge kan påvirke det mer brede begrepet sosial fungering (Shashi et al., 2015).

Oppsummert, foreligger det altså empirisk dokumentasjon på at barn og ungdom med 22q11DS har vansker med sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering. Det er ikke fullstendig kartlagt hva som påvirker nedsatt sosial kognisjon i denne gruppen. Flere studier har funnet at sosial kognisjon og sosiale ferdigheter opptrer uavhengige av hverandre, men at sosial fungering blir påvirket av begge begrepene.

Psykiske problemer blant unge med 22q11DS

Barn og ungdom med 22q11DS utviser høyere risiko for emosjonelle og psykiske problemer enn sammenliknbare aldersgrupper i normalbefolkningen (Jansen et al., 2007; Woodin et al., 2001). En studie fant at 84% av unge med 22q11DS hadde minst én psykisk lidelse (Serur et al., 2019). Young et al. (2011) fant i sin rapport noe lavere prevalensrater. Han fant at 67% av unge med 22q11DS oppfylte diagnostiske kriterier for minst én psykisk lidelse, med ADHD og angstlidelser som de vanligste (Young et al., 2011). Prevalenstillene på psykiske lidelser er altså noe varierende på tvers av studier, likevel har unge med 22q11DS en betydelig økt risiko for å utvikle emosjonelle og psykiske problemer.

Psykiske problemer hos barn og ungdom med 22q11DS har i flere studier blitt delt inn i internaliserende og eksternaliserende problemer (Fiksinski et al., 2017; Jansen et al., 2007; Shashi et al., 2012; Swillen et al., 2000). Internaliserende problemer referer til angst- og depresjonssymptomer, samt andre emosjonelle problemer (Achenbach et al., 2016). Eksternaliserende problemer innebærer på den andre siden, ulike atferdsvansker og oppmerksomhetsproblemer/hyperaktivitet (Achenbach et al., 2016).

Flere studier har rapportert at forekomsten av internaliserende og eksternaliserende problemer varierer ofte gjennom livsløpet blant personer med 22q11DS. I tidlig barndom har studier vist at gruppen gjerne utviser både eksternaliserende og internaliserende symptomer, men at de eksternaliserende symptomene avtar med alderen (Fiksinski et al., 2017; Swillen et al., 2000). Barn i førskolealder har ofte eksternaliserende symptomer, som kan sees i sammenheng med den økte prevalensen av ADHD, ASD og ODD i tidlig barndom (Jolin et al., 2009; Schneider et al., 2014; Swillen et al., 2000). I skolealder har barn og ungdom med 22q11DS en tendens til å vise mer internaliserende symptomer, som angst og depresjon (Jolin et al., 2009; Schneider et al., 2014; Swillen et al., 2000). De internaliserende problemene forblir gjerne forhøyet gjennom hele livsløpet (Jansen et al., 2007; Shashi et al., 2012; Woodin et al., 2001; Wray et al., 2013). Høye nivåer av angst har også blitt rapportert gjennom hele livet, men

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

forekommer hyppigst i ungdomsårene (Jolin et al., 2009; Shashi et al., 2012). Prevalensratene på angst blant ungdom med 22q11DS har vist seg å være rundt 50% (Jolin et al., 2009; Shashi et al., 2012), sammenlignet med 16% hos jevnaldrende kontroller (Shashi et al., 2012). Studier har altså pekt på at unge med 22q11DS utviser et mønster av psykiske problemer gjennom livsløpet, fra internaliserende og eksterneiserende i tidlig barndom, til internaliserende problemer i ungdomstiden og voksenalder.

Søvnproblemer forekommer også hyppig blant unge med 22q11DS, og det har blitt foreslått en mulig sammenheng med psykiske og emosjonelle vansker. Moulding et al. (2020) fant mer enn dobbelt så høy forekomst av søvnproblemer blant unge med 22q11DS, sammenlignet med søskenkontroller. To mønstre av søvnproblemer ble funnet ved 22q11DS, urolig søvn og insomni, med forekomst på 43% og 30% (Moulding et al., 2020). Begge typene av søvnproblemer var assosiert med forhøyede symptomer på angst. Det urolige søvnmønsteret var også assosiert med økte symptomer på ADHD og ASD. Studien fant også at insomni hos unge med 22q11DS var assosiert med symptomer på atferdsforstyrrelser (Moulding et al., 2020). Samlet sett pekte resultatene fra studien på at søvnvansker kan være assosiert med den høye forekomsten av angst, ADHD, ASD og atferdsforstyrrelser.

Selv om det er økt risiko for psykiske problemer i 22q11DS, er det noen lidelser hvor prevalensen ikke er forhøyet sammenlignet med den jevnaldrende kontroller. Studier har rapportert at unge med 22q11DS ikke ser ut til å ha økt risiko for bipolar lidelse, rusforstyrrelser og alvorlig atferdsforstyrrelse (Schneider et al., 2014; Vingerhoets et al., 2019). Resultatene fra studien til Vingerhoets et al. (2019) tydet på at unge med 22q11DS hadde redusert risiko for rusmiddelbruk og ruslidelser, til tross for økt risiko for psykose og andre psykiske lidelser. Sammenlignet med barn og ungdom med 22q11DS var det 20 ganger større sannsynlighet for at friske kontroller brukte rus generelt (Vingerhoets et al., 2019). Unge med 22q11DS har altså ikke en forhøyet risiko for å utvikle rusforstyrrelser, bipolar lidelse og alvorlig atferdsforstyrrelse, noe som kan anses som en ressurs i denne gruppen.

Barn og ungdom med 22q11DS har altså en økt risiko for psykiske problemer, med varierende prevalensrater mellom 67% til 84% for minst en psykisk diagnose. Eksterneiserende problemer avtar med alderen i 22q11DS, mens internaliserende problemer ofte er prevalent gjennom hele livsløpet. Det har blitt funnet sammenhenger mellom søvnvansker, angst, ADHD, ASD og atferdsforstyrrelser i 22q11DS, noe som tyder på at søvnvansker kan spille en viktig rolle i utviklingen og opprettholdelsen av psykiske problemer i denne gruppen. Selv om flere studier fant at unge med 22q11DS ikke har økt risiko for bipolar

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

lidelse, rusforstyrrelser og alvorlig atferdsforstyrrelse, har de betydelig økt risiko for andre psykiske lidelser, spesielt angstlidelser.

Psykoselidelser ved 22q11DS

Diagnosen 22q11DS er anerkjent som den høyeste genetiske risikofaktoren for psykose (Fiksinski et al., 2021). Det er funnet 20% til 25% økt risiko for psykose blant ungdom med 22q11DS (Fung et al., 2010; Thompson et al., 2020; Vorstman et al., 2015). Dette er en svært forhøyet risiko for psykose sammenlignet med prevalensen i den generelle befolkningen på 0.3% til 0.6% i alderen 13 til 18 år (Folkehelseinstituttet, 2016; Kessler et al., 2005).

Det er flere forslag til hvilke faktorer som bidrar til den økte risikoen for psykose blant personer med 22q11DS. Stress er en risikofaktor for psykose i den generelle befolkningen, som også virker å gjelde for 22q11DS (Fiksinski et al., 2018). Fiksinski et al. (2018) har foreslått at denne gruppen opplever mye stress, fordi krav overgår deres begrensede kognitive og sosiale evner. Stress i kombinasjon med høy genetisk risiko for utvikling av psykoselidelser, kan være en forklaring på den høye forekomsten av psykose i 22q11DS. Etersom det er en sterk sammenheng mellom psykose og stress, er det viktig å opprettholde en balanse mellom individuelle evner og forventninger fra miljøet, for å forebygge psykose i 22q11DS (Fiksinski et al., 2018).

Psykose blant personer med 22q11DS debuterer gjerne i slutten av ungdomsårene eller i tidlig voksen alder (Shashi et al., 2012), og før debut er det ofte blitt observert nedgang i intelligens og sosial fungering (Vorstman et al., 2015; Yuen et al., 2013). Disse sammenhengene samsvarer med litteraturen på idiopatisk psykose, det vil si psykose uten kjent årsak (Shashi et al., 2012; Vorstman et al., 2015). For eksempel viste en andel barn med 22q11DS en betydelig nedgang i intelligens fra ung alder (Fiksinski et al., 2018; Vorstman et al., 2015). Denne nedgangen betydelig brattere hos de som utviklet psykose, og virket å være en sterk indikator for senere risiko for psykose (Vorstman et al., 2015). Yuen et al. (2013) fant videre at svekkelser i sosial fungering utviklet seg før debut av psykose hos personer med 22q11DS (Yuen et al., 2013). Disse resultatene indikerte altså en nedgang i intelligens og sosial fungering før debut av psykose, noe som gjør det viktig å overvåke potensielle funksjonsfall i denne gruppen, for tidligere å kunne oppdage og forebygge psykose.

Viktigheten av grundige psykiske evalueringer og god oppfølging ble videre understreket av studien til Vangkilde, Olsen et al. (2016). Studien fant lavere risiko for psykoselidelser hos de med 22q11DS som utviste tidlige tegn på somatiske plager og utviklingshemming. Dette kan skyldes patogene forskjeller eller at disse mottar bedre klinisk omsorg og behandling (Vangkilde, Olsen, et al., 2016). Uavhengig av hva som best kan forklare

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

den reduserte risikoen for psykose, er det viktig med tidlig og jevnlig oppfølging og evaluering av barn og ungdom med 22q11DS for å best mulig forebygge for psykoselidelser.

Sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer

Det er flere studier som har undersøkt sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS (Glaser et al., 2010; Shashi et al., 2012). Glaser et al. (2010) postulerte at sosial kognisjon var assosiert med psykiske problemer, særlig angst. En studie som støttet dette funnet ble gjort av Shashi et al. (2015). Han fant at en intervensjonsgruppe med 22q11DS som fikk behandling for sine psykiske vansker, viste bedring av sosial kognisjon. Imidlertid, ble det ikke funnet noen signifikante forskjeller mellom gruppene på sosiale ferdigheter eller sosial fungering i studien. Shashi et al. (2012) har likevel funnet en sammenheng mellom psykiske problemer og sosiale ferdigheter i en tidligere studie, selv om denne sammenhengen ikke ble styrket av intervensjonsstudien. Disse resultatene indikerte at sosiale vansker har sammenheng med psykiske problemer blant unge med 22q11DS, men at sammenhengen var noe større med sosial kognisjon, fremfor sosiale ferdigheter og sosial fungering.

Noen studier har undersøkt hva som ble svekket først, av nedsatte sosiale ferdigheter og psykiske problemer (Ginsburg et al., 1998; Segrin, 2000; Shashi et al., 2012). Studier på barn og ungdom i den øvrige befolkningen har funnet at angst og ADHD kan føre til mangler i sosiale ferdigheter (Ginsburg et al., 1998; Segrin, 2000). Dette funnet støttet Shashi et al. (2012) sin argumentasjon om at psykiske problemer som ADHD og angst kan føre til dårlige sosiale ferdigheter i senere alder hos barn og unge med 22q11DS. Dersom disse psykiske lidelsene førte til lavere sosiale ferdigheter, kan det tenkes at behandling av psykiske problemer vil kunne bedre sosiale ferdigheter i denne gruppen. Studier som undersøker hva som oppsto først av sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS vil ha viktige implikasjoner for hvordan en kan skreddersy behandlingen for denne gruppen.

Selv om Shashi et al. (2015) ikke fant en bedring i sosial fungering ved behandling av psykiske problemer, har andre studier indikert en sammenheng mellom sosial fungering og psykiske problemer (Armando et al., 2017; Wagner et al., 2017). En longitudinell studie fant at mer internaliserende symptomer i barndommen predikerte lavere sosial fungering i senere alder i 22q11DS (Wagner et al., 2017). Armando et al. (2017) fant videre at barn og ungdom med 22q11DS og minst en psykisk diagnose hadde signifikant lavere sosial fungering sammenlignet med gruppen uten en psykisk diagnose. Samme studie fant også at spesielt angstlidelser korrelerte med lavere og mer langvarig nedsatt sosial fungering (Armando et al., 2017). Disse studiene pekte altså mot at psykiske lidelser og internaliserende symptomer i barndommen,

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

spesielt symptomer på angst, kan predikere dårligere sosial fungering i senere alder blant unge med 22q11DS.

Flere studier har funnet en sammenheng mellom sosial fungering, angst og symptomer på psykose (Armando et al., 2017; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016). Tilstedeværelsen av lav sosial fungering, sammen med angstlidelser ser ut til å øke risikoen for negative og positive symptomer på psykose (Armando et al., 2017). Studien til Vangkilde, Jepsen, et al. (2016) fant videre at lav sosial fungering og dårlige sosiale ferdigheter, hadde en sterk assosiasjon til subkliniske negative og positive symptomer på psykose, spesielt høy var assosiasjonen til de negative symptomene. Flere funn tydet altså på at lav sosial fungering korrelerer med negative og positive symptomer på psykose, spesielt dersom det opptrer parallelt med en angstlidelse.

Avslutningsvis, har flere studier rapportert at sosiale vansker har en sterk sammenheng med psykiske problemer, og det er viktig at unge med 22q11DS får hjelp med disse utfordringene. Armando et al. (2017) har fremhevet at spesielt unge med nedsatt sosial fungering og angstproblematikk kan ha nytte av tidlig intervensjon og tett oppfølging for å forebygge mot blant annet psykose i senere alder. Videre har Vangkilde, Jepsen et al. (2016) postulert nødvendigheten av psykososial trening for å forbedre sosial fungering og forebygge symptomer på senere psykose. Likevel er det nødvendig med flere longitudinelle studier som undersøker hvorvidt tidlig intervensjon på sosial fungering og sosial trening kan forebygge mot psykiske lidelser.

Autismespekterforstyrrelser ved 22q11DS

Autismespekterforstyrrelser (ASD) kjennetegnes av vedvarende vansker med sosial kommunikasjon og sosialt samspill på tvers av ulike omstendigheter, samt repeterende og stereotypisk atferd (Center of Disease Control, 2020). En norsk studie fant at forekomsten av diagnostiserte barn med ASD i Norge var 0.6% i alderen 6 til 12 år (Surén et al., 2013). En internasjonal studie fant en forekomst av ASD på 1.5% blant åtteåringer i den generelle befolkningen i USA (Christensen et al., 2016).

Studier har vist forskjellige resultater når det gjelder prevalensen av ASD blant barn og ungdom med 22q11DS. En metaanalyse rapporterte at fire av ni studier fant økt prevalens av ASD mellom 10% til 40% blant barn og ungdom med 22q11DS (Pontillo et al., 2018). Serur et al. (2019) fant at 16% av unge med 22q11DS oppfylte kriteriene for ASD, ved bruk av Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) og klinisk undersøkelse med barnepsykiater. Disse resultatene ligner på funnene i en annen studie som også brukte ADI-R og ADOS, som fant ASD rater blant unge med 22q11DS på 18% (Ousley et al., 2017). Angkustsiri et al. (2014) fant i sin studie også at 18% av utvalget skåret

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

over terskelverdien for ASD på ADOS, noe som samsvarer med ovennevnte studier. Angkustsiri et al. (2014) benyttet også Social Communication Questionnaire (SCQ) for diagnostisering av mulig ASD og fant med dette måleinstrumentet lavere rater enn tidligere rapportert. Studien fant kun at 7% skåret over terskelverdi for ASD med SCQ. Angkustsiri et al. (2014) har argumentert for at deres funn med SCQ skiller seg fra litteraturen fordi ADI-R og ADOS overestimerer prevalensen av ASD i denne gruppen.

Flere studier har pekt på nødvendigheten av å kombinere klinisk observasjon med spørreskjemaer for å generere mest valide prevalensrater for ASD i denne gruppen (Angkustsiri et al., 2014; Pontillo et al., 2018). Forekomsten av ASD hos unge med 22q11DS er altså uklart, med rapporterte rater mellom 7% til 40% (Angkustsiri et al., 2014; Ousley et al., 2017; Pontillo et al., 2018; Serur et al., 2019). Dette spriket i litteraturen kan skyldes bruken av ulike typer verktøy for diagnostisering. Selv om litteraturen mangler eksakte tall på prevalensen av ASD i 22q11DS, er den likevel betydelig høyere enn i normalbefolkningen, noe som tyder på en forhøyet risiko for ASD hos unge med 22q11DS.

Serur et al. (2019) har foreslått en annen forklaring på spriket i prevalensratene for ASD i 22q11DS, nemlig høye frekvenser av ADHD blant unge med 22q11DS (Schneider et al., 2014), som kan maskere for identifisering og diagnostisering av ASD. En studie fant at unge med 22q11DS og ADHD hadde 50% høyere forekomst av ASD, sammenlignet med gruppen med 22q11DS alene (Antshel et al., 2007). Den diagnostiske overlappingen mellom ASD og ADHD kan øke muligheten for at enkelte diagnostisert med ADHD som barn, også kan ha uoppdaget komorbid ASD (Serur et al., 2019). På den måten kan diagnoser som ADHD overskygge identifiseringen av ASD blant unge med 22q11DS, noe som kan bidra til å forklare spriket i prevalensratene. Imidlertid er det nødvendig med longitudinelle studier for å støtte hypotesen til Serur et al. (2019).

Flere studier har undersøkt komorbiditet mellom ASD og psykiske lidelser i 22q11DS. Antshel et al. (2007) fant at 94% av unge med 22q11DS og ASD hadde en komorbid psykisk lidelse, sammenlignet med 60% blant unge med kun 22q11DS. Flere studier har også undersøkt sammenhengen mellom ASD i barndommen og senere utvikling av psykose, da symptomene på lidelsene er noe overlappende, og fordi prevalensratene for begge lidelsene er høye i 22q11DS (Fiksinski et al., 2017; Vorstman et al., 2015). En metaanalyse på emnet fant at symptomer på ASD i tidlig barndom ikke kunne predikere senere utvikling av psykotiske symptomer (Pontillo et al., 2018). Vorstman et al. (2015) fant heller ingen sammenheng mellom tidlige ASD symptomer og senere utvikling av psykose. Han foreslo derfor at ASD må anses som et uavhengig fenomen, og ikke en markør for økt risiko for psykose i voksen alder. Disse

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

resultatene indikerte at ASD og psykose kan opptre uavhengig av hverandre blant unge med 22q11DS (Fiksinski et al., 2017; Vorstman et al., 2015), likevel vil en symptomer på ASD i 22q11DS øke risikoen for annen psykisk komorbiditet (Antshel et al., 2007).

ASD ved 22q11DS skiller seg noe fra idiopatisk ASD (iASD), det vil si ASD uten kjent årsak. Dette ved at symptomene ofte er mindre alvorlige i 22q11DS, særlig for symptomer på sosial affekt og non-verbal kommunikasjon (Serur et al., 2019). En studie fant imidlertid at unge med 22q11DS og ASD skåret like høyt på restriktiv og repeterende atferd som barn med iASD. Interessant nok, fant studien til Serur et al. (2019) at barn med 22q11DS som ikke oppfylte kriteriene for ASD, også var preget av repeterende og restriktiv atferd (Serur et al., 2019). Disse symptomene kan altså være et kjennetegn ved 22q11DS i seg selv, og ikke kun hos unge med 22q11DS og komorbid ASD. ASD hos unge med 22q11DS, skiller seg altså noe fra iASD ved at gruppen utviser lavere symptomtrykk innen enkelte domener, samt at barn og ungdom med 22q11DS uavhengig av ASD diagnose, utviser mønstre av restriktiv og repeterende atferd. Dette gir utvidet kunnskap om ASD symptomer som er spesifikke for unge med 22q11DS, noe som kan bidra til å skreddersy intervensjoner for ASD i denne gruppen.

Barn og ungdom med 22q11DS har altså en økt risiko for ASD, med varierende prevalensrater mellom 10% til 40%. Dette spriket kan forklares ved bruken av ulike diagnostiske verktøy og andre lidelser som maskerer for identifisering av ASD. Blant unge med 22q11DS og ASD er det ikke funnet sammenheng med psykotiske lidelser og nedsatt intelligens, men det er funnet komorbiditet med andre emosjonelle og psykiske problemer. ASD i 22q11DS har mindre svekkelser i sosial affekt og non-verbal kommunikasjon, men like høye nivåer av restriktiv og repeterende atferd som unge med iASD og unge med 22q11DS uten ASD. Samlet sett er ASD en viktig del av sykdomsbildet i 22q11DS, og det er nødvendig med videre utforskning av fenomenet for å bedre kunne fange opp ASD og skreddersy intervensjoner rettet mot måten ASD uttrykker seg i 22q11DS.

Oppsummering av eksisterende forskning

Resultater fra flere studier har indikert at unge med 22q11DS opplever sosiale vansker innenfor de tre områdene av sosiale vansker, det vil si sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering (Shashi et al., 2015; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016).

Barn og ungdom med 22q11DS har videre en betydelig økt risiko for å utvikle psykiske problemer (Jansen et al., 2007; Woodin et al., 2001). Det har blitt funnet høy forekomst av internaliserende vansker gjennom hele livsløpet, hvilket ser ut til å øke risikoen for psykose i ung voksen alder (Schneider et al., 2014; Swillen et al., 2000). Videre har studier pekt på et mønster av psykiske problemer gjennom livsløpet, hvor eksternaliserende problemer avtar med

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

alderen, mens internaliserende problemer blir forhøyet gjennom hele livsløpet (Jansen et al., 2007; Shashi et al., 2012; Woodin et al., 2001; Wray et al., 2013).

Flere studier har funnet en sammenheng mellom sosiale vansker og psykiske problemer (Armando et al., 2017; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016). Tilstedeværelsen av lav sosial fungering, sammen med angstlidelser har vist seg å øke risikoen for psykose (Armando et al., 2017).

Barn og ungdom med 22q11DS har videre en økt risiko for ASD, med varierende prevalens på tvers av studier og måleinstrumenter (Pontillo et al., 2018). En studie fant at unge med 22q11DS og ASD har høyere risiko for komorbide psykiske lidelser, sammenlignet med unge med 22q11DS uten ASD (Antshel et al., 2007). Nivåene av restriktiv og repeterende atferd har imidlertid vist seg å være høye i 22q11DS, uavhengig av ASD diagnose (Serur et al., 2019).

Samlet sett har det blitt rapportert om høye nivåer av både sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS, og flere studier har rapportert om en sammenheng mellom disse. Videre har studier vist en høyere forekomst av psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS og komorbid ASD, sammenlignet med unge uten ASD.

Behov for mer kunnskap

Sosiale vansker blant barn og ungdom med 22q11DS har ikke blitt like godt undersøkt som andre kjennetegn ved 22q11DS, slik som for eksempel nevrokognisjon og fysiske aspekter ved syndromet (Shashi et al., 2012). Det er som nevnt heller ingen norske studier som har undersøkt nivået av sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS. Basert på tidligere internasjonale studier er det nærliggende å anta at nivåene av sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS vil være høyere enn i normalbefolkningen, også i et norsk utvalg. På bakgrunn av disse hypotesene om at barn og ungdom med 22q11DS er mer utsatt for sosiale vansker og psykiske problemer, vil vi i denne studien undersøke hvorvidt nivåene av sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS i Norge samsvarer med den høye prevalensen en finner i internasjonale studier.

Videre vet vi relativt lite om sosiale vansker blant barn og ungdom med 22q11DS, i sammenheng med den økte risikoen for psykiske problemer i denne gruppen. Dersom det foreligger sammenheng mellom sosiale vansker og psykiske problemer i denne gruppen, er det grunn til å anta at intervensjoner som tar sikte på å bedre en av konstruktene vil kunne bedre det andre. Vi har hypotetisert, i tråd med studien til Shashi et al. (2012) at det vil være en sammenheng mellom sosiale vansker og psykiske problemer.

Det er ingen norske studier som har undersøkt hvorvidt unge med 22q11DS og mulig ASD opplever mer psykiske problemer enn unge uten mulig ASD. I samsvar med studien til

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Antshel et al. (2007), tror vi at barn og ungdom med 22q11DS og mulig ASD vil ha høye nivåer av psykiske problemer, samt at disse vil være høyere sammenlignet med unge uten mulig ASD.

Med denne studien ønsket vi å bidra med videre kunnskap inn mot psykososiale vansker og ASD blant barn og ungdom med 22q11DS i forskningsfeltet, særlig i Norge. Dette vil kunne bidra til videre utvikling av intervensjoner tilpasset norske barn med 22q11DS.

Formål og hypoteser

Formålet med denne studien var å (1) undersøke nivået av sosiale vansker og (2) psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS, (3) undersøke sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS, og (4) identifisere hvorvidt unge med 22q11DS og mulig ASD hadde mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten mulig ASD.

Forskningsspørsmål og hypoteser i denne studien

På bakgrunn av den internasjonale litteraturen som foreligger, har vi i denne studien undersøkt følgende tre forskningsspørsmål:

1. Hvor store sosiale vansker har barn og ungdom med 22q11DS?
2. Hvor store psykiske problemer har barn og ungdom med 22q11DS?
3. Hva er sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS?
4. Har barn og ungdom med 22q11DS og mulig ASD mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten ASD vansker?

Vi operasjonaliserte disse spørsmålene i følgende forskningshypoteser:

1. En betydelig andel av barn og ungdom med 22q11DS vil utvise klinisk nivå av sosiale vansker og en høy andel av unge med 22q11DS vil skåre over terskelverdi for mulig ASD.
2. En betydelig andel barn og ungdom med 22q11DS vil utvise klinisk nivå av psykiske problemer. Barn og ungdom med 22q11DS vil skåre signifikant høyere på psykiske problemer sammenlignet med et norsk normutvalg. Gjennomsnittsskåren for utvalget på skalaen internaliserende problemer vil havne i klinisk område.
3. Det vil være en moderat til sterk korrelasjon mellom sosiale vansker og psykiske problemer.
4. Barn og ungdom som skårer over terskelverdi for mulig ASD vil rapportere mer psykiske problemer, sammenlignet med unge som skårer under terskelverdi for ASD.

Metode

Setting

Hovedoppgaven var knyttet til prosjektet Rare Track. Prosjektet ledes av professor Krister Fjermestad, og er et samarbeid mellom Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, NevSom og Psykologisk Institutt ved Universitetet i Oslo. Spørreundersøkelsen i denne hovedoppgaven vil benyttes til å trekke ut et mindre utvalg, som skal delta i en labbasert pilotstudie. Formålet med Rare Track prosjektet er å forstå mer om hvordan ungdom med sjeldne diagnoser reagerer i sosiale situasjoner. Videre skal forskjeller i fysiologiske reaksjoner i sosiale situasjoner på tvers av de ulike sjeldne diagnosene undersøkes. Søsken av barn med sjeldne diagnoser skal også ta del i Rare Track prosjektet for å undersøke hvorvidt de blir utsatt for mer sosialt stress enn kontroller.

Design

Hensikten med denne kohortstudien var å undersøke forekomsten av sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS. I tillegg ble sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer i denne kohorten undersøkt. Vi identifiserte også hvorvidt unge med 22q11DS og mulig ASD hadde mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten mulig ASD. Det ble benyttet tre standardiserte psykologiske screeningverktøy, og informasjonen ble innhentet fra barnas foresatte. Det ble ikke gjennomført intervensjon eller randomisering av informanter.

Prosedyre

Datainnsamlingen foregikk i perioden januar til mars 2022. Foresatte til barn og ungdom mellom 10 til 17 år med enten 22q11.2, Turner Syndrom, 16p11.2, Fragilt X-syndrom, Trippel X-syndrom og Klinefelter Syndrom ble oppfordret til å delta i en spørreundersøkelse gjennom et online spørreskjemasystem. Nettskjemaet inneholdt informasjon om studien og samtykkeskjema som måtte undertegnes via BANKID. Etter at de foresatte samtykket til å bli med i studien, ble deltakerne videreført til de tre kartleggingsskjemaene. Foresatte ble rekruttert gjennom pasient-brukerforeninger for Fragilt X-syndrom, Klinefelter, Turner Syndrom, 16p11.2, 22q11.2 og VCFS, registrene til Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, annonser på Helsenorger og annonser i sosiale medier (f.eks. Facebook og Instagram).

Utvalg

Rekrutteringen resulterte i at 141 foresatte samtykket til å delta i studien. Av disse sendte 92 foresatte inn ferdig utfylte skjemaer. Denne oppgaven hadde som inklusjonskriterier at (1) de foresatte hadde ett eller flere barn med 22q11DS og (2) at barnet var mellom 10 til 17

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

år. Av de 92 foresatte som sendte ferdig utfylte spørreskjemaer, møtte 31 foresatte disse inklusjonskriteriene.

Det endelige utvalget besto dermed av 31 foresatte til barn med 22q11DS (\bar{x} alder = 13.2, rekkevidde = 10–17 år, SD = 0.4). Av barna var 12 (39%) gutter og 19 (61%) jenter. Antall barn i familien varierte fra to (42%), til tre (48%) og fire (10%). De fleste barn og ungdom i utvalget var av europeisk etnisitet (94%), bortsett fra to deltakere (6%) som var av annen eller blandet etnisitet. De foresatte rapporterte om dårlig økonomi (32%), hverken god eller dårlig økonomi (58%) og god økonomi (10%). På spørsmålet om høyeste fullførte utdanning, besvarte de foresatte grunnskoleutdanning (34%), videregående utdanning (31%), utdanning ved universitet/høyskole inntil 4 år (32%) eller besvarte spørsmålet med “ikke aktuelt” (3%).

Instrumenter

Child Behavior Checklist

Child Behavior Checklist 6-18 (CBCL) er en av tre tester i Achenbach System of Empirically Based Assessment (ASEBA; Achenbach & Rescorla, 2001). CBCL blir besvart av foresatte til barn og ungdom. Spørreskjemaet består av 113 utsagn som skal besvares enten 0 (stemmer ikke), 1 (stemmer delvis eller noen ganger), eller 2 (stemmer veldig bra eller ofte). Skjemaet blir brukt til å kartlegge kompetanseområder og atferdsmessige og emosjonelle problemer de siste to til seks månedene. Problemdelen generer en Total problemskåre, subskalaer for problemområder (Sosiale problemer, Oppmerksomhetsproblemer og Tankeproblemer), samt en Eksternaliserende og Internaliserende problemskala. Den Internaliserende skalaen består igjen av syndromskalaene; Engstelig/deprimert, Tilbaketrukket/deprimert og Somatiske problemer. Den Eksternaliserende problemskalaen består av to syndromskalaer; Aggressiv atferd og Regelbrytende atferd (Kornør & Jozefiak, 2012).

Kornør & Jozefiak (2012) gjennomførte et systematisk litteratursøk angående de psykometriske egenskapene til CBCL i norske utvalg. De fant et begrenset nasjonalt normgrunnlag grunnet varierende størrelser på utvalget og lav til moderat svarandel (Kornør & Jozefiak, 2012). Samme studie fant at begrepsvaliditeten og den indre konsistensen ($\alpha \geq 0.80$) til hovedskalaene var god. Kornør & Jozefiak (2012) fant ingen andre mål på reliabilitet, men Achenbach & Ruffle (2000) fant at test-retest reliabiliteten var utmerket ($r = 0.95$; Achenbach & Ruffle, 2000). Likevel påpekte de at en bør bruke instrumentet med forsiktighet grunnet at forskningen på norske utvalg er begrenset (Kornør & Jozefiak, 2012).

I vår studie fant vi at den indre konsistensen for alle skalaene i CBCL var utmerket ($\alpha = 0.96$). Når det gjelder hver enkelt skala fant vi indre konsistens for skalaene Internaliserende

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

problemer ($\alpha = 0.92$), Eksternaliserende problemer ($\alpha = 0.90$), Tilbaketrukket/deprimert ($\alpha = 0.82$), Somatiske problemer ($\alpha = 0.85$), Sosiale problemer ($\alpha = 0.62$), Tankeproblemer ($\alpha = 0.82$), Oppmerksomhetsproblemer ($\alpha = 0.85$), Regelbrytende atferd ($\alpha = 0.67$), Aggressiv atferd ($\alpha = 0.89$) og Engstelig/deprimert ($\alpha = 0.86$).

Social Communication Questionnaire

Social Communication Questionnaire (SCQ; Rutter et al., 2003) brukes for barn ved mistanke om ASD og fylles ut av foresatte. Spørreskjemaet består av 40 binære utsagn som skal besvares med enten “ja” eller “nei” om barnets nåværende og tidligere kommunikasjonsmåter og sosial fungering (Kaasbøll et al., 2021). Skåringen gjennomføres ved å summere svarene i et skåringsark og vurderes ut fra en terskelverdi på ≥ 15 , som antyder høy sannsynlighet for ASD (Rutter et al., 2003). SCQ kan deles inn tre subskalaer: Sosial interaksjon, Sosial kommunikasjon og Repeterende eller stereotypisk atferd.

Et litteratursøk av Kaasbøll et al. (2021) resulterte i kun 13 skandinaviske studier som undersøkte psykometriske egenskaper ved SCQ. Gjennomgående hadde studiene små utvalg og flere var målt på spesifikke syndromer, som gjorde generaliserbarheten for populasjonen noe svak. Videre eksisterer det ingen norske manualer eller normer for SCQ.

Det finnes få skandinaviske studier på indre konsistens, sensitivitet og spesifisitet for SCQ. Weidle et al. (2012) er den eneste norske studien som har rapportert indre konsistens ($\alpha \geq 0.72$; Weidle et al., 2012), som var tilfredsstillende. Surén et al. (2019) er den eneste norske studien som har undersøkt sensitivitet, spesifisitet og prediktiv validitet ved SCQ. I studien brukte de den anbefalte terskelverdien på 15, som resulterte i sensitivitet på 20% for ASD og spesifisitet på 99%. Da de senket terskelverdien fra 15 til 11, økte sensitiviteten til 42%, mens spesifisiteten minket til 89%. Det har blitt diskutert hvorvidt terskelverdien bør reduseres i skandinaviske utvalg ettersom flere studier har funnet færre falske negative og høyere sensitivitet ved å sette ned terskelverdien (Oxelgren et al., 2017; Surén et al., 2019). I tillegg skiller sensitiviteten og spesifisiteten i disse skandinaviske studiene seg fra den første rapporterte valideringsstudien av SCQ på et britisk utvalg (Berument et al., 1999). De fant at sensitiviteten var på 96% og spesifisiteten på 80% med terskelverdi på 15 (Berument et al., 1999). Det kan altså være hensiktsmessig å senke terskelverdien (Oxelgren et al., 2017) til for eksempel 11 (Surén et al., 2019), for å redusere falske negative og øke sensitiviteten i skandinaviske utvalg.

Oppsummert viste litteratursøket til Kaasbøll et al. (2021) et varierende forskningsgrunnlag for de psykometriske egenskapene til SCQ i norske utvalg. I vår studie valgte vi å senke terskelverdien til 11 grunnet poenger nevnt ovenfor. I Tabell 2 brukte vi også terskelverdi

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

på 15 for å illustrere forskjellene mellom anbefalt terskelverdi i SCQ manualen og anbefalt terskelverdi for norske utvalg.

I vår studie fant vi at den indre konsistensen for alle skalaene i SCQ var god ($\alpha = 0.83$). Når det gjelder hver enkelt skala fant vi indre konsistens for skalaene Sosial interaksjon ($\alpha = 0.68$), Sosial kommunikasjon ($\alpha = 0.68$) og Repeterende og/eller stereotypisk atferd ($\alpha = 0.74$).

Social Responsiveness Scale

Social Responsiveness Scale (SRS) brukes for å vurdere sosiale ferdigheter, sosial fungering og for å indikere en mulig ASD diagnose (Constantino & Gruber, 2005). SRS fylles ut av foresatte til barn og ungdom. Spørreskjemaet består av 65 utsagn om barnets sosiale og kommunikative fungering de siste 6 månedene og skal besvares på en likert skala med fire ledd: 1 (stemmer ikke), 2 (stemmer noen ganger), 3 (stemmer ofte) og 4 (stemmer nesten alltid). Ifølge manualen indikerer en Total T-skåre på eller over 60 en mulig ASD diagnose (Constantino & Gruber, 2005). SRS generer en skåre på sosial fungering hos barn langs et kontinuum, heller enn kategorisering, slik som SCQ. På denne måten kan skåren si noe om alvorlighetsgraden på både symptomene på ASD og mangler i sosial fungering og sosiale ferdigheter, samtidig blir den mer sensitiv for forandringer i ASD trekk. SRS generer både en Totalskåre og skårer for fem subskalaer. Disse subskalaene er Sosial bevissthet (evnen til å oppfatte sosiale signaler), Sosial kognisjon (evnen til å tolke de sosiale signalene som oppfattes), Sosial kommunikasjon (evnen til å uttrykke seg gjennom sosial kommunikasjon), Sosial motivasjon (graden av motivasjon for sosialt samspill), Begrensede interesser og repetitiv atferd (tydelig begrensede interesser og stereotypisk repetitiv atferd; Constantino & Gruber, 2005). T-skårer på 59 eller mindre er innenfor normalområdet, hvor barn som ikke er påvirket av ASD gjerne skårer. T-skårer i området 60 til 75 er i den milde til moderate enden av skalaen. Resultater i denne delen kan tyde på vansker med gjensidig sosial atferd som fører til en mild til moderat innflytelse på sosialt samspill i hverdagen. Et slikt resultat er typisk for barn med mild eller høytfungerende ASD. T-skårer på 76 eller mer havner innenfor den alvorlige enden av skalaen. Skårer i dette området er sterkt knyttet til klinisk ASD og antyder en sterk påvirkning på sosialt samspill i hverdagen (Constantino & Gruber, 2005).

Når det gjelder de psykometriske egenskapene til SRS, finnes det hittil ingen norske metastudier på dette. En studie som undersøkte psykometriske egenskaper ved SRS i et tysk utvalg fant en Cronbachs alfa over eller lik 0.96 i en gruppe med ASD (Bölte et al., 2011), noe som var utmerket. Samme studie fant en sensitivitet på 74% til 80% og spesifisitet på 69% til 100% for ASD ved bruk av SRS (Bölte et al., 2011). Denne studien viste altså utmerket indre

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

konsistens, god sensitivitet og spesifisitet (Bölte et al., 2011). Grunnet manglende forskningsgrunnlag i norske utvalg, bør en tolke resultatene med varsomhet.

I vår studie fant vi at den indre konsistensen for alle skalaene i SRS var god ($\alpha = 0.89$). Når det gjelder hver enkelt skala fant vi indre konsistens for skalaene Sosial bevissthet ($\alpha \geq 0.18$), Sosial kognisjon ($\alpha = 0.53$), Sosial motivasjon ($\alpha = 0.70$), Sosial kommunikasjon ($\alpha = 0.71$) og Begrensede interesser og repetitiv atferd ($\alpha = 0.85$).

Statistiske analyser

I denne studien ble sosiale vansker og psykiske problemer hos unge med 22q11DS undersøkt. Vi utførte dataanalysene med SPSS, versjon 28. Deskriptiv statistikk for nivået av sosiale vansker og psykiske problemer ble analysert for SCQ, SRS og CBCL i utvalget. Vi brukte uavhengige t-tester for å undersøke hvorvidt barn og ungdom som skåret over terskelverdi på ASD på SCQ rapporterte mer psykiske problemer på CBCL. Det ble utført en bivariat korrelasjonsanalyse (Pearson's korrelasjonskoeffisient) mellom de ulike kartleggingsverktøyene for hele utvalget (Cumming & Calin-Jageman, 2017). Dette for å utforske sammenhengen mellom psykiske problemer og sosiale vansker. Signifikansnivå for testene ble satt til $< .05$ og $< .01$.

Etikk

Forskningsprosjektet ble godkjent som etisk forsvarlig av Regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk Sør-Øst (#74785, REK Sør-Øst; se Appendiks A). Informasjon om studien, samt fordeler og ulemper ved deltakelse ble samtykket via innlogging med BANKID og kartleggingsverktøyene ble besvart i nettskjema. Sensitive data ble lagret i Tjenester for sensitive data (TSD). Anonymiserte data ble hentet ut av TSD og brukt til å lage tabeller. Alle foresatte måtte signere på samtykkeskjema via BANKID.

Resultater

Hvor store sosiale vansker har barn og ungdom med 22q11DS?

Resultatene viste generelt høye nivåer av sosiale vansker både på SCQ og SRS i 22q11DS. På SCQ viste resultatene at utvalget skåret høyest på Sosial kommunikasjon, etterfulgt av Sosial interaksjon og Repeterende eller stereotypisk atferd. Det vil si at de foresatte rapporterte mest sosiale vansker innenfor Sosial kommunikasjon.

Når det gjelder SRS skåret utvalget i den alvorlige enden av skalaen, på subskalaene Begrensede interesser eller stereotypisk atferd og Sosial kognisjon. Skårer i dette området antyder en sterk innvirkning på sosialt samspill i hverdagen (Constantino & Gruber, 2005). Imidlertid indikerte standardavvikene for disse skalaene stor spredning i utvalget.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Gjennomsnittsskårene for subskalaene Sosial kommunikasjon og Sosial motivasjon, samt Totalskåren for SRS var i den milde til moderate enden av SRS. Dette indikerer en mild til moderat innvirkning på sosialt samspill i hverdagen og kan antydes som “høytfungerende” ASD (Constantino & Gruber, 2005). Totalskåren på SRS for utvalget lå rett under terskelverdien på 76 eller mer, som tilsvarer den alvorlige enden av skalaen. De foresatte rapporterte færrest problemer innenfor subskalaen Sosial bevissthet, og denne skåren falt innenfor normalområdet. Se Tabell 1 for oversikt.

Tabell 1

Gjennomsnittsskårer for SCQ og SRS i 22q11DS utvalget

Gjennomsnitt			
	<i>Rekkevidde</i>	<i>M</i>	<i>(SD)</i>
SCQ			
Sosial interaksjon	0-10	3.71	2.61
Sosial kommunikasjon	0-11	4.84	2.84
Repeterende atferd	0-8	1.94	2.03
SCQ Totalskåre	1-25	10.61	6.13
SRS			
Sosial bevisst	39-81	59.23	9.90
Sosial kognisjon	57-96	78.52	11.14
Sosial kommunikasjon	53-99	71.06	10.51
Sosial motivasjon	41-94	66.48	13.68
Stereotypisk atferd	46-111	80.29	18.13
SRS Totalskåre	52-94	75.26	11.37

Merknader. SCQ = Social Communication Questionnaire, Repeterende atferd = Repeterende eller stereotypisk atferd; SRS = Social Responsiveness Scale, Stereotypisk atferd = Begrensede interesser eller stereotypisk atferd. *M* = gjennomsnitt (mean); *(SD)* = standardavvik (standard deviation).

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Hvor store psykiske problemer har barn og ungdom med 22q11DS?

Tabell 2 viser gjennomsnittlige T-skårer på CBCL og hvordan andelen av utvalget skåret på ulike grenseverdier. På fire skalaer var gjennomsnittsskåren for utvalget innenfor klinisk område, dette gjaldt for Internaliserende problemer, Engstelig/deprimert, Sosiale problemer og Total problemskåre. Av disse fire skalaene var Internaliserende problemer skalaen med høyest andel over terskelverdi.

De subskalaene som fikk lavest gjennomsnittsskårer var skalaene Eksternaliserende problemer, Regelbrytende atferd og Aggressiv atferd, som alle var innenfor normalområdet.

Majoriteten av utvalget skåret i klinisk område for Internaliserende problemer, Engstelig/deprimert, Sosiale problemer, Tankeproblemer og Total problemskåre. Blant disse skalaene var det flest som skåret i klinisk område på Internaliserende problemer og Total problemskåre.

De fleste deltakerne skåret i normalområdet på subskalaene Tilbaketrukket/deprimert, Somatiske problemer, Eksternaliserende problemer, Aggressiv atferd og Regelbrytende atferd. Nesten 90% av utvalget skåret i normalområdet på Regelbrytende atferd, og det var kun to deltakere som skåret i klinisk område på denne skalaen.

Det var kun på subskalaen Oppmerksomhetsproblemer at majoriteten av 22q11DS utvalget skåret i det kliniske grenseområdet. Det var videre relativt jevnt fordelt på denne skalaen hvorvidt deltakerne skåret innenfor normalområdet, klinisk grenseområde og klinisk område.

Tabell 2

Gjennomsnittlige T-skårer for syndromskalaer, subskalaer, Internaliserende problemer, Eksternaliserende problemer og Total problemskåre på CBCL, samt andelen som skåret i normalområdet, klinisk grenseområde og klinisk område på tilsvarende skalaer

CBCL	Normalområde		Grenseområde		Klinisk område		
	(T < 65) ^a		(T = 65-69) ^b		(T > 69) ^c		
	<i>M (SD)</i>	<i>n</i>	(%)	<i>n</i>	(%)	<i>n</i>	(%)
Internaliserende p.	71.48 (13.47)	6	19.4	3	9.7	22	71.0
Engstelig/deprimert	69.84 (12.57)	10	32.3	6	19.4	15	48.4
Tilbaketrukket/deprimert	65.42 (9.99)	14	45.2	6	19.4	11	35.5
Somatiske problemer	66.10 (10.93)	15	48.4	4	12.9	12	38.7
Sosiale problemer	70.26 (7.42)	5	16.1	11	35.5	15	48.4
Tankeproblemer	68.97 (10.69)	8	25.8	4	12.9	19	61.3
Oppmerksomhetsp.	68.16 (10.06)	9	29.0	12	38.7	10	32.3
Eksternaliserende p.	57.48 (12.04)	16	51.6	3	9.7	12	38.7
Aggressiv atferd	60.74 (10.90)	19	61.3	6	19.4	6	19.4
Regelbrytende atferd	56.16 (6.68)	27	87.1	2	6.5	2	6.5
Total problemskåre	69.87 (11.04)	7	22.6	3	9.7	21	67.7

Merknader. ^a= Normalområde for skalaene Internaliserende problemer, Eksternaliserende problemer og Totale problemer er T < 60; ^b= Klinisk grenseområdet for skalaene Internaliserende problemer, Eksternaliserende problemer og Totale problemer er T = 60-63; ^c= Klinisk område for skalaene Internaliserende problemer, Eksternaliserende problemer og Totale problemer er T > 63. CBCL = Child Behavior Checklist, Internaliserende p. = Internaliserende problemer, Oppmerksomhetsp. = Oppmerksomhetsproblemer, Eksternaliserende p. = Eksternaliserende problemer. *M* = gjennomsnitt (mean); (*SD*) = standardavvik (standard deviation).

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Tabell 3 viser gjennomsnittlige T-skårer på de ni DSM diagnostiske skalaene på CBCL og hvordan andelen av utvalget skåret på ulike grenseverdier for T-skårer på DSM diagnostiske skalaer.

På fire skalaer var gjennomsnittsskåren innenfor klinisk område, altså $T > 69$. Dette gjaldt for skalaene Affektive problemer, Angstproblematikk, Tvangsproblematikk og Posttraumatiske stressproblemer. Blant disse fire skalaene var gjennomsnittlig skåre for utvalget høyest på Tvangsproblematikk, etterfulgt av Posttraumatiske stressproblemer og Angstproblematikk.

De subskalaene som fikk lavest gjennomsnittsskåre var skalaene Alvorlige atferdsproblemer, Opposisjonelle atferdsproblemer, Oppmerksomhetsproblemer/ hyperaktivitet og Somatiske problemer, som alle var innenfor normalområdet. De to sistnevnte skalaene hadde en gjennomsnittsskåre i øvre sjikt av normalområdet.

Majoriteten av 22q11DS utvalget skåret i klinisk område for Affektive problemer, Angstproblematikk, Tvangsproblematikk og Posttraumatiske stressproblemer. Blant disse skalaene var det flest som skåret i klinisk område på Tvangsproblematikk, etterfulgt av Posttraumatiske stressproblemer.

De fleste deltakerne skåret i normalområdet på subskalaene Somatiske problemer, Oppmerksomhetsproblemer/hyperaktivitet, Opposisjonelle atferdsproblemer og alvorlige atferdsproblemer. Nesten 80% av utvalget skåret i normalområdet på Alvorlige atferdsproblemer, og det var kun fire unge som ble skåret i klinisk område på denne skalaen.

Det var kun på subskalaen Tregt kognitivt tempo at majoriteten av utvalget skåret i det kliniske grenseområdet. Det var videre relativt jevnt fordelt på denne skalaen hvorvidt deltakerne skåret innenfor normalområdet, klinisk grenseområde og kliniske område.

Tabell 3

Gjennomsnittlige T-skårer for DSM diagnostiske skalaer samt andelen som skåret i normalområdet, klinisk grenseområde og klinisk område på DSM diagnostiske skalaer på CBCL

CBCL DSM skalaer	<i>M (SD)</i>	Normalområde (<i>T</i> < 65)		Grenseområde (<i>T</i> = 65-69)		Klinisk område (<i>T</i> > 69)	
		<i>n</i>	(%)	<i>n</i>	(%)	<i>n</i>	(%)
Affektive problemer	69.42 (9.45)	8	25.8	7	22.6	16	51.6
Angstproblematikk	70.10 (11.43)	11	35.5	5	16.1	15	48.4
Somatiske problemer	63.55 (11.77)	15	48.4	6	19.4	10	32.3
Oppm./hyperaktivitet	63.03 (7.57)	19	61.3	6	19.4	6	19.4
Opposisjonelle at.p.	58.45 (9.94)	22	71.0	1	3.2	8	25.8
Alvorlige at.p.	57.23 (8.55)	24	77.49	3	9.7	4	12.9
Tregt kognitivt tempo	65.32 (8.56)	9	29.0	12	38.7	10	32.3
Tvangsproblematikk	71.42 (13.21)	10	32.3	2	6.5	19	61.3
PTSD	71.06 (12.81)	10	32.3	3	9.7	18	58.1

Merknader. CBCL = Child Behavior Checklist, Oppm./hyperaktivitet = Oppmerksomhetsproblemer/hyperaktivitet, Opposisjonelle at.p. = Opposisjonelle atferdsproblemer, Alvorlige at.p. = Alvorlige atferdsproblemer, PTSD = Posttraumatiske stressproblemer. *M* = gjennomsnitt (mean); (*SD*) = standardavvik (standard deviation).

I Figur 1 sammenlignes utvalgets råskårer på CBCL med råskårer for et norsk normutvalg (alder 9 til 16 år; Kornør & Jozefiak, 2012) i et søylediagram. Totalskåren på CBCL for 22q11DS utvalget ($M = 61.7$, $SD = 33.2$) var signifikant ($p > .001$) høyere enn Totalskåren for det norske normutvalget ($M = 13.9$, $SD = 14.4$), med en stor effektstørrelse ($d = 1.44$). På Internaliserende problemer ble det også rapportert signifikant ($p > .001$) flere psykiske problemer i 22q11DS utvalget ($M = 21.0$, $SD = 12.9$) sammenlignet med det norske normutvalget ($M = 3.6$, $SD = 4.7$), med stor effektstørrelse ($d = 1.35$). Det norske normutvalget ($M = 4.4$, $SD = 5.3$) hadde også signifikant ($p > .001$) færre psykiske problemer på

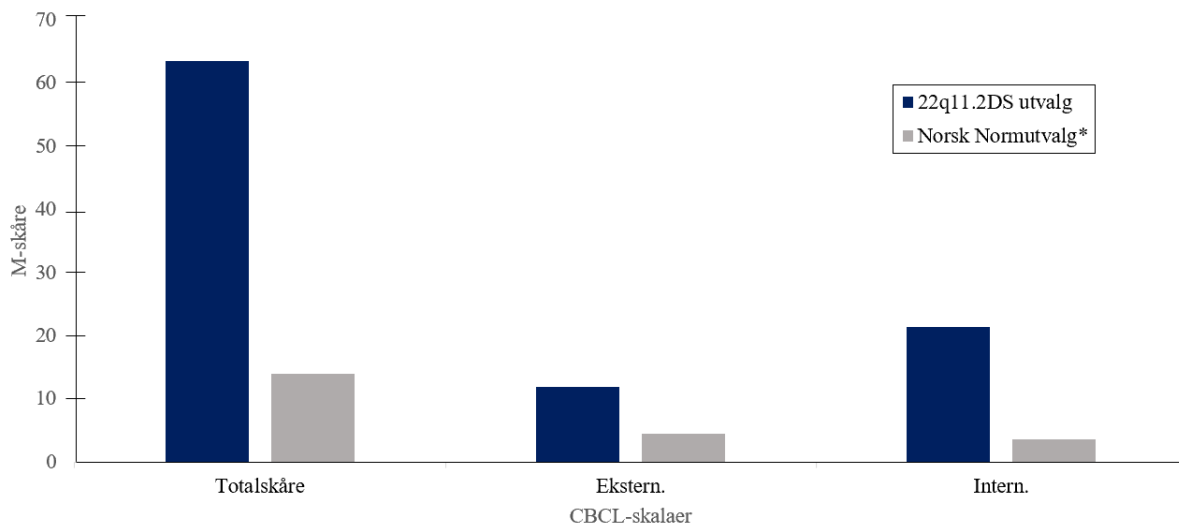
Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Eksternaliserende problemer ($M = 11.2$, $SD = 9.8$) sammenlignet med 22q11DS utvalget, med moderat effektstørrelse ($d = .69$). Innad i 22q11DS utvalget ble det rapportert høyere forekomst av Internaliserende problemer sammenlignet med Eksternaliserende problemer. Innad i det norske normutvalget viste resultatene det motsatte, med høyest skåre for Eksternaliserende problemer.

Figuren viser generelt at 22q11DS skåret høyere på Totalskåre, Eksternaliserende problemer og Internaliserende problemer på CBCL enn det norske normutvalget. Videre viser figuren at Internaliserende problemer hadde høyere forekomst enn Eksternaliserende problemer i 22q11DS utvalget. Forskjellen mellom gruppene var størst på Totalskåren for CBCL, og minst på den Eksternaliserende problemskalaen.

Figur 1

Psykiske problemer blant unge med 22q11.2DS opp mot et norsk normutvalg



Merknader. *Normutvalget gir et sammenligningsgrunnlag. CBCL = Child Behavior Checklist, Ekstern. = Eksternaliserende problemer, Intern. = Internaliserende problemer. M-skåre = gjennomsnittsskåre (mean).

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Hva er sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS?

Tabell 4 viser korrelasjonen mellom sosiale vansker på SCQ og SRS og psykiske problemer på CBCL. Tabellen inkluderer Totalskårene og subskalaene på SCQ og SRS, samt Internaliserende problemer, Eksternaliserende problemer og syndromskalaene på CBCL.

Den Internaliserende problemskalaen på CBCL korrelerte positivt og signifikant med Totalskårene og alle subskalaene på både SCQ og SRS, med unntak av subskalaen Sosial bevissthet. Det var gjennomgående moderat til høy positiv sammenheng mellom sosiale vansker og Internaliserende problemer i utvalget.

Syndromskalaene som er innenfor den Internaliserende problemskalaen på CBCL korrelerte overordnet positivt og signifikant med SCQ og SRS. Syndromskalaene Engstelig/deprimert og Tilbaketrukket/deprimert korrelerte positivt med alle subskalaene på SCQ og SRS, med moderate til høye korrelasjoner. Det var altså gjennomgående slik at foreldre som rapporterte høy grad av sosiale vansker også rapporterte høy grad av engstelige, tilbaketrukne og/eller depressive symptomer. Den siste syndromskalaen innenfor Internaliserende problemer, Somatiske problemer, korrelerte moderat positivt og signifikant med Totalskårene på SCQ og SRS. På denne skalaen viste resultatene noe færre signifikante korrelasjoner med SCQ, hvor Somatiske problemer ikke korrelerte signifikant med hverken Sosial kommunikasjon eller Repeterende eller stereotypisk atferd.

Den Eksternaliserende problemskalaen korrelerte svakt til moderat med sosiale vansker. Når det gjelder SCQ, var det kun subskalaen Repeterende eller stereotypisk atferd som korrelerte signifikant med Eksternaliserende problemer på CBCL. På SRS korrelerte den Eksternaliserende problemskalaen positivt med alle subskalaene, utenom Sosial bevissthet.

Av syndromskalaene som representerer Eksternaliserende problemer, ble det rapportert flest positive signifikante korrelasjoner med SCQ og SRS på skalaen Aggressiv atferd. Regelbrytende atferd hadde på den andre siden, færre signifikante korrelasjoner. Aggressiv atferd hadde signifikant korrelasjon med kun Repeterende eller stereotypisk atferd på SCQ, med moderat korrelasjon. Med SRS hadde Aggressiv atferd signifikante korrelasjoner med Sosial kognisjon, Sosial kommunikasjon, Sosial motivasjon, Begrensede interesser eller stereotypisk atferd og Totalskåren på SRS. Disse korrelasjonene var moderate til høye. Alle korrelasjonene mellom Aggressiv atferd og subskalaene på SCQ og SRS var positive, med unntak av Sosial bevissthet.

Regelbrytende atferd viste ingen signifikante korrelasjoner med SCQ. Videre viste alle subskalaene på SCQ en negativ korrelasjon med Regelbrytende atferd, med unntak av

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Repeterende eller stereotypisk atferd. På subskalaene for SRS var det kun korrelasjonen med Begrensede interesser eller stereotypisk atferd som var statistisk signifikant med Regelbrytende atferd. Denne korrelasjonen var moderat. Alle korrelasjonene mellom subskalaene på SRS og Regelbrytende atferd var positive, med unntak av Sosial bevissthet.

Tabell 4

Korrelasjoner mellom sosiale vansker, internaliserende problemer, eksterne problemer og syndromskalaene på CBCL

	CBCL	Int. p.	Eng./de.	Til./de.	Som. p.	Eks. p.	Agr. at.	Reg. at.
SCQ								
Sosial interaksjon		.48**	.40*	.45*	.40*	.05	.11	-.17
Sosial kommunikasjon		.53**	.59**	.44*	.27	.10	.18	-.14
Repeterende atferd		.50**	.39**	.68**	.28	.49**	.51**	.32
SCQ total		.63**	.58**	.63**	.41*	.25	.32	-.20
SRS								
Sosial bevissthet		-.21	-.26	-.18	-.09	-.26	-.26	-.22
Sosial kognisjon		.61**	.57**	.46**	.51**	.41**	.43*	.25
Sosial kommunikasjon		.61**	.54**	.62**	.42*	.40*	.42**	.26
Sosial motivasjon		.66**	.48**	.71**	.56**	.46*	.48**	.29
Stereotypisk atferd		.63**	.55**	.70**	.41*	.54**	.55**	.38*
SRS total		.68**	.57**	.70**	.52**	.48**	.50**	.31

Merknader. * $p < .05$. ** $p < .01$. CBCL = Child Behavior Checklist, Int. p. =

Internaliserende problemer, Eng/de. = Engstelig/deprimert, Til/de. =

Tilbaketrukket/deprimert, Ekst. p. = Eksterne problemer, Agr. at. = Aggressiv atferd,

Reg. at. = Regelbrytende atferd; SCQ = Social Communication Questionnaire, Repeterende

atferd = Repeterende eller Stereotypisk atferd, SCQ total = SCQ Totalskåre; SRS = Social

Responsiveness Scale, Stereotypisk atferd = Begrensede interesser eller stereotypisk atferd,

SRS total = SRS Totalskåre. Tallene tilsvarer Pearsons korrelasjonskoeffisient.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Korrelasjonene mellom sosiale vansker på SCQ og SRS og psykiske problemer på CBCL kan ses i Tabell 5. Den Totale problemskåren på CBCL korrelerte gjennomgående moderat til høyt med sosiale vansker på både SCQ og SRS. Høyest korrelasjon fant vi mellom Totalskåren på CBCL opp mot Totalskåren på SRS og subskalaen Begrensede interesser eller stereotypisk atferd, med høye og positive korrelasjoner. Total problemskåre på CBCL korrelerte høyest på hvert av instrumentene med subskalaene Repeterende eller stereotypisk atferd på SCQ og Begrensede interesser eller stereotypisk atferd på SRS. Resultatene viste altså at subskalaene som omhandlet typiske trekk for ASD på hvert av instrumentene korrelerte høyest med psykiske problemer på CBCL.

På subskalaene Sosiale problemer, Tankeproblemer og Oppmerksomhetsproblemer på CBCL var det flere positivt signifikante korrelasjoner med SCQ og SRS. Alle subskalaene korrelerte også positivt med Totalskåren på både SCQ og SRS. De signifikante korrelasjonskoeffisientene var moderate til høye på disse skalaene. Blant de tre subskalaene på CBCL hadde Oppmerksomhetsproblemer lavest korrelasjonskoeffisienter og færrest signifikante korrelasjoner med SCQ og SRS. Oppmerksomhetsproblemer korrelerte kun signifikant med Totalskåren på SCQ, og ikke med noen av subskalaene. Med SRS korrelerte subskalaen Oppmerksomhetsproblemer med alle subskalaer og Totalskåren på SRS, bortsett fra Sosial bevissthet.

Resultatene viste at Sosial bevissthet på SRS ikke hadde statistisk signifikans med noen av subskalaene eller syndromskalaene på CBCL. Dette var den eneste subskalaen på SCQ og SRS som ikke korrelerte signifikant med noen av underskalaene på CBCL. Videre var Sosial Bevissthet den eneste subskalaen som korrelerte negativt med alle skalaene på CBCL.

Tabell 5

Sammenhengen mellom sosiale vansker, Total problemskåre og subskalaene på CBCL

	CBCL	CBCL total	Sosiale p.	Tanke p.	Oppmerks. p.
SCQ					
Sosial interaksjon		.33	.49**	.26	.14
Sosial kommunik.		.43*	.52**	.40**	.34
Repeterende atferd		.54**	.42*	.49**	.35
SCQ total		.54**	.61**	.47**	.36**
SRS					
Sosial bevissthet		-.21	-.04	-.10	-.13
Sosial kognisjon		.67**	.60**	.66**	.64**
Sosial kommunik.		.64**	.67**	.52**	.59**
Sosial motivasjon		.64**	.53**	.41*	.56**
Stereotypisk atferd		.73**	.65**	.62**	.69**
SRS total		.73**	.70**	.61**	.66**

Merknader. * $p < .05$. ** $p < .01$. CBCL = Child Behavior Checklist, CBCL total = CBCL total problemskåre, Sosiale p. = Sosiale problemer, Tanke p. = Tankeproblemer, Oppmerks. p. = Oppmerksomhetsproblemer; SCQ = Social Communication Questionnaire, Sosial kommunik. = Sosial kommunikasjon, Repeterende atferd = Repeterende eller stereotypisk atferd, SCQ total = SCQ Totalskåre; SRS = Social Responsiveness Scale, Sosial kommunik. = Sosial kommunikasjon, Stereotypisk atferd = Begrensede interesser eller stereotypisk atferd, SRS total = SRS Totalskåre. Tallene tilsvarende korrelasjonskoeffisienten (Pearsons).

Har barn og ungdom med 22q11DS og mulig ASD mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten mulig ASD?

Tabell 6 gir en oversikt over andelen av utvalget som skåret over terskelverdien for mulig ASD på SCQ og SRS. Terskelverdi på både 15 og 11 ble inkludert for råskårer på SCQ. Det var langt flere som skåret over terskelverdien for ASD på SRS sammenlignet med SCQ, uavhengig av hvilken terskelverdi som ble satt for SCQ. Det var flere i utvalget som skåret over terskelverdien på 15 enn terskelverdien på 11 i SCQ. Som vist i Tabell 2, skåret 36% av barn

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

og ungdom i utvalget for mulig ASD dersom en kombinerte både SRS og SCQ med en terskelverdi på 11.

Tabell 6

Andelen som skåret over terskelverdien for mulig autismespekterforstyrrelser

Utvalg med sannsynlig ASD	<i>n</i>	(%)
SCQ råskåre terskelverdi 15	8	25.8
SCQ råskåre terskelverdi 11	12	38.7
SRS T-skåre terskelverdi 60	29	93.5
SRS > 60 + SCQ > 11*	11	35.5

Merknader. *Barn og ungdom som både skåret over terskelverdien på SCQ og over terskelverdien på SRS T-skåre. SCQ = Social Communication Questionnaire; SRS = Social Responsiveness Scale. (%) = prosent av utvalget.

En bivariat analyse av psykiske problemer blant unge med 22q11DS som skåret over og under terskelverdi for ASD på SCQ kan ses i Tabell 7. Det ble brukt uavhengige t-tester for utvalget. For alle skalaene på CBCL viste resultatene at barn og ungdom med 22q11DS som skåret over terskelverdi for ASD på SCQ rapporterte mer psykiske problemer på CBCL, hvorav disse forskjellene var signifikante på seks av elleve skalaer på CBCL. Skalaene Internaliserende problemer og Tilbaketrukket/deprimert viste signifikante forskjeller mellom gruppene. Skalaene hvor gruppene viste signifikante forskjeller var Sosiale problemer, Engstelig/deprimert, Somatiske problemer og CBCL Totalskåre. For skalaene Eksternaliserende problemer, Tankeproblemer, Oppmerksomhetsproblemer, Regelbrytende atferd og Aggressiv atferd var ikke forskjellene signifikante mellom gruppene, men gruppen med mulig ASD hadde likevel en høyere gjennomsnittsskåre på disse skalaene.

Tabell 7

Bivariat analyse ved bruk av en uavhengig t-test (tosidig). Psykiske problemer blant unge som skåret over og under terskelverdi for autismspekterforstyrrelser på SCQ.

CBCL	Over terskelverdi SCQ ^a (n = 12)		Under terskelverdi SCQ ^a (n = 19)		d	t	p
	M	(SD)	M	(SD)			
Internaliserende problemer	79.4	12.4	66.5	11.8	1.08	2.91	.007**
Engstelig/deprimert	75.8	11.5	66.1	11.9	.83	2.25	.032*
Tilbaketrukket/deprimert	71.7	10.0	61.5	7.9	1.10	3.15	.004*
Somatiske problemer	71.9	10.5	62.4	9.7	.85	2.57	.016*
Sosiale problemer	73.8	10.2	68.1	3.9	1.14	2.22	.035*
Tankeproblemer	73.5	7.7	66.1	11.5	.74	1.96	.059
Oppmerksomhetsproblemer	70.0	8.7	67.0	10.9	.61	.80	.428
Eksternaliserende problemer	61.0	12.8	55.3	11.3	.48	1.31	.201
Aggressiv atferd	64.8	11.2	58.2	10.1	.81	1.71	.097
Regelbrytende atferd	56.8	7.1	55.7	6.6	.08	.44	.664
Total problemskåre	74.9	11.2	66.7	11.8	.79	2.14	.041*

Merknader. * p < .05. ** p < .01. SCQ^a = Social Communication Questionnaire med terskelverdi på 11; CBCL = Child Behavior Checklist. M = gjennomsnitt (mean); (SD) = standardavvik (standard deviation); d = Effektstørrelse (Cohen's d); t = t-verdi (equal variance assumed); p = p-verdi (two sided p; equal variance assumed).

Tabell 8 viser hvordan andelen av 22q11DS utvalget skåret på ulike grenseverdier for T-skårer på CBCL fordelt på unge som skåret over og under terskelverdien for mulig ASD på SCQ. Majoriteten av de med 22q11DS og mulig ASD skåret i klinisk område på åtte av elleve skalaer. Blant disse åtte skalaene var det flest som skåret i klinisk område på Internaliserende problemer, Total problemskåre og Tankeproblemer.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Det var kun på tre skalaer at majoriteten av 22q11DS utvalget uten mulig ASD skåret i klinisk område. Dette gjaldt for skalaene Internaliserende problemer, Tankeproblemer og Total problemskåre.

Gjennomgående var det flere i gruppen med mulig ASD som skåret i klinisk område på ulike skalaer på CBCL. Samtidig skåret generelt gruppen uten mulig ASD oftere i normalområdet. De store forskjellene mellom gruppene gjaldt for alle skalaer med unntak av Eksternaliserende problemer, og tilhørende syndromskalaer. På skalaene Regelbrytende atferd og Aggressiv atferd skåret majoriteten av begge gruppene innenfor normalområdet.

Tabell 8

Andelen som skåret i normalområdet, klinisk grenseområde og klinisk område på CBCL fordelt på unge som skåret over og under terskelverdi for autismspekterforstyrrelser på SCQ.

CBCL	Over terskelverdi SCQ (n = 12)						Under terskelverdi SCQ (n=19)					
	Normal		Grense		Klinisk		Normal		Grense		Klinisk	
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)
Int. p.	1	8	0	0	11	92	5	26	3	16	11	58
Eng/dep.	2	17	2	17	8	66	8	42	4	21	7	37
Til/dep.	2	17	2	17	8	66	12	63	4	21	3	16
Som. p.	3	25	2	17	7	58	12	63	2	11	5	26
Sos. p.	0	0	3	25	9	75	5	26	8	42	6	32
Tanke. p.	1	8	1	8	10	84	7	37	3	16	9	47
Oppm. p.	1	8	6	50	5	42	8	42	6	32	5	26
Ekst. p.	4	33	2	17	6	50	12	63	1	5	6	32
Agr. at.	6	50	3	25	3	25	13	68	3	16	3	16
Reg. at.	10	84	1	8	1	8	17	90	1	5	1	5
Total	1	8	0	0	11	92	6	32	3	16	10	54

Merknader. SCQ^a = Social Communication Questionnaire med terskelverdi på 11.

Normalområde for skalaene Internaliserende problemer, Eksternaliserende problemer og Totale problemer er $T < 60$, og $T < 65$ på de resterende skalaene; Klinisk grenseområdet for skalaene Internaliserende problemer, Eksternaliserende problemer og Totale problemer er $T =$

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

60-63 og T = 60-69 på de resterende skalaene; Klinisk område for skalaene Internaliserende problemer, Eksternaliserende problemer og Totale problemer er $T > 63$, og $T > 69$ på de resterende skalaene. CBCL = Child Behavior Checklist, Int. p. = Internaliserende problemer, Eng/dep. = Engstelig/deprimert, Til/dep. = Tilbaketrukket/deprimert, Som. p. = Somatiske problemer, Sos. p. = Sosiale problemer, Tan. p. = Tankeproblemer, Oppm. p. = Oppmerksomhetsproblemer, Ekst. p. = Eksternaliserende problemer, Agr. at. = Aggressiv atferd, Reg. at. = Regelbrytende atferd.

Oppsummering av hovedfunn

Resultatene støttet vår første hypotese om at nivået av sosiale vansker var høyt blant barn og ungdom med 22q11DS. Eksempelvis havnet gjennomsnittsskårene til utvalget i den alvorlige enden av skalaen på to av fem subskalaer på SRS. Dette var for subskalaene Begrensede interesser eller stereotypisk atferd og Sosial kognisjon. Totalskåren på SRS for utvalget var mellom den moderate og alvorlige enden av skalaen, noe som indikerte sosiale vansker med moderat til sterk innvirkning på sosialt samspill i hverdagen til utvalget. Videre var resultatene delvis i samsvar med vår hypotese om at en tredjedel av utvalget ville skåre over terskelverdien for ASD på SCQ og SRS. Når det gjelder SCQ var det 26% som skåret over en terskelverdi på 15 og 39% som skåret over terskelverdien på 11, noe som tilsvarte at omtrent en tredjedel av utvalget hadde mulig ASD. På SRS viste resultatene at 94% skåret over terskelverdien på 60 for ASD, noe som er en betydelig større andel av deltakere enn vi hypotetiserte for mulig ASD på SRS. Videre var det en av deltakerne i studien som skåret over terskelverdien for ASD på SRS, men ikke over terskelverdien for ASD på SCQ. Dette er interessant fordi resultatene viste at SCQ var mye strengere enn SRS når det gjelder kriterier for å indikere mulig ASD.

Vår andre hypotese om at barn og ungdom med 22q11DS ville utvise høy grad av psykiske problemer på CBCL, stemte overens med resultatene i studien. Majoriteten av utvalget skåret i klinisk område for Internaliserende problemer, Engstelig/deprimert, Sosiale problemer, Tankeproblemer og Total problemskåre. Blant disse skalaene var det flest som skåret i klinisk område på Internaliserende problemer og Total problemskåre, noe som også samsvarte med vår hypotese om at gjennomsnittsskåren for utvalget på skalaen Internaliserende problemer ville havne i klinisk område på CBCL. For skalaene Eksternaliserende problemer, Regelbrytende atferd og Aggressiv atferd havnet gjennomsnittsskårene for utvalget innenfor normalområdet, hvilket ikke støttet vår hypotese om at utvalget ville utvise høy grad av psykiske problemer på

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

CBCL. Når det gjelder hypotesen om at barn og ungdom med 22q11DS ville skåre signifikant høyere på psykiske problemer på CBCL sammenlignet med et norsk normutvalg, stemte dette overens med resultatene i studien. Forskjellene mellom utvalgene var statistisk signifikante på Totalskalaen, Eksternaliserende problemer og Internaliserende problemer på CBCL. I tillegg var effektstørrelsene for Totalskalaen og Internaliserende problemer høye, og effektstørrelsen for Eksternaliserende problemer var moderat. Totalskalaen for psykiske problemer var fire ganger høyere blant unge med 22q11DS sammenlignet med det norske normutvalget. Særlig skilte den internaliserende skalaen seg ut, hvor 22q11DS utvalget skåret mer enn fem ganger høyere enn det norske normutvalget. Dermed viste resultatene at forskjellene mellom 22q11DS utvalget og normutvalget var større for den Internaliserende skalaen fremfor de to andre. Dette var således også i samsvar med vår hypotese om at skalaen Internaliserende problemer ville være spesielt høy sammenlignet med norske normer på CBCL.

Funnet om at det var en positiv og signifikant sammenheng mellom sosiale vansker på SCQ og SRS og psykiske problemer på CBCL, stemte overens med vår tredje hypotese om en positiv korrelasjon mellom sosiale vansker og psykiske problemer. Den Internaliserende problemskalaen var den skalaen på CBCL som korrelerte høyest med sosiale vansker. Det vil si at deltakerne som skåret høyt på Internaliserende problemer, også skåret høyt på nivået av sosiale vansker. Eksternaliserende problemer korrelerte også positivt med sosiale vansker, men denne korrelasjonen var ikke like sterk som for Internaliserende problemer.

Når det gjelder barn og ungdom som skåret over terskelverdien på ASD på SCQ, ble det rapportert, i samsvar med vår fjerde hypotese, mer psykiske problemer på CBCL sammenlignet med gruppen av utvalget som skåret under terskelverdien. På alle skalaene på CBCL viste resultatene at barn og ungdom med 22q11DS og mulig ASD rapporterte mer psykiske problemer, og på seks av elleve skalaer var resultatene signifikant forskjellige. Disse signifikante forskjellene var på skalaene Total problemskåre, Internaliserende problemer, Engstelig/deprimert, Tilbaketrukket/deprimert, Somatiske problemer og Sosiale problemer. Gruppen som skåret over terskelverdi for ASD hadde også høyere grad av Aggressiv atferd, Eksternaliserende problemer, Tankeproblemer, Oppmerksomhetsproblemer og Regelbrytende atferd, men disse forskjellene var ikke signifikante.

Oppsummert indikerte resultatene i studien høy forekomst av sosiale vansker og psykiske problemer i 22q11DS utvalget. Videre viste resultatene at sosiale vansker var høyt assosiert med psykiske problemer, særlig internaliserende problemer. Unge med 22q11DS og mulig ASD hadde også mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten mulig ASD. Forskjellen mellom gruppene var særlig uttalt på Internaliserende problemer.

Diskusjon

Dette er den første studien som har undersøkt sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS i Norge. Ulike mål på sosiale vansker og psykiske problemer ble benyttet på 31 barn og ungdom med 22q11DS. Formålet med studien var å (1) undersøke nivået av sosiale vansker og (2) psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS i Norge, (3) undersøke sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant unge med 22q11DS, og (4) identifisere hvorvidt unge med 22q11DS og mulig ASD hadde mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten mulig ASD i et norsk utvalg.

Tolking av funn

Nivået av sosiale vansker

Resultatene viste generelt at utvalget skåret høyt på alle kategorier av sosiale vansker, det vil si sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering. Graden av de sosiale vanskene stemte overens med sammenlignbare aldersgrupper (Shashi et al., 2012; Sobin et al., 2009; Vangkilde, Jepsen et al., 2016). Studien til Vangkilde, Jepsen et al. (2016) fant at barn og ungdom med 22q11DS hadde vansker med sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering. Våre resultater indikerte dermed samme nivåer av sosiale vansker som andre studier.

Basert på vår kartlegging av den eksisterende forskningslitteraturen, var det få andre studier som muliggjorde sammenligning av skårer på SCQ og SRS. En årsak til dette var at de fleste studier ikke rapporterte skårene på subskalaene for SCQ og SRS for unge med 22q11DS. De fleste studier rapporterte altså kun Totalskårene for spørreskjemaene. En annen grunn til at det var utfordrende å sammenligne funn med andre studier var at flere studier har brukt andre kartleggingsverktøy for å måle sosiale vansker. Dette var for eksempel ABASsocial og Social Skills Rating System, som ble brukt for å måle sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering. Samlet sett var det altså vanskelig å sammenligne spesifikke skårer på SCQ og SRS i vår studie med andre studier, grunnet internasjonale studiers rapportering av kun Totalskårer og bruken av andre kartleggingsverktøy.

Sosial kognisjon. Sosial kognisjon blant barn og ungdom med 22q11DS har blitt undersøkt i flere internasjonale studier (Campbell et al., 2015; Cornblath et al., 2021; McCabe et al., 2016; Shashi et al., 2015; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016). I denne studien ble det ikke inkludert noen spesifikke kartleggingsverktøy for sosial kognisjon. Likevel kan subskalaene Sosial kognisjon og Sosial motivasjon på SRS gi en indikasjon på nivået av vansker med sosial kognisjon ved vårt utvalg (Constantino & Gruber, 2005). Gjennomsnittskåren på subskalaen Sosial kognisjon havnet innenfor den alvorlige enden av skalaen i vårt utvalg, og

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

gjennomsnittskåren på Sosial motivasjon falt innenfor den milde til moderate enden av skalaen. Disse resultatene tydet altså på at barn og ungdom med 22q11DS hadde vansker med sosial kognisjon, da begge gjennomsnittskårene havnet utenfor normalområdet. Flere internasjonale studier har også pekt på at barn og ungdom med 22q11DS har vansker med sosial kognisjon (Campbell et al., 2015; Cornblath et al., 2021; McCabe et al., 2016; Shashi et al., 2015; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016). Disse studiene har benyttet andre måleinstrumenter for sosial kognisjon enn det som har blitt brukt i denne studien, noe som gjør sammenligningsgrunnlaget mellom studiene noe begrenset. Likevel antydet vår studie, i samsvar med internasjonale funn, at barn og ungdom med 22q11DS har vansker med sosial kognisjon.

Det har blitt foreslått at både nedsatt intelligens (Campbell et al., 2015; Glaser et al., 2010), visuell persepsjon (McCabe et al., 2016) og oppmerksomhet (McCabe et al., 2016) kan være med på å forklare mangler i sosial kognisjon hos unge med 22q11DS. Denne studien kan ikke gi noen videre kunnskap inn mot sammenhengen mellom sosial kognisjon og de ovennevnte vanskene, da vi ikke har inkludert spesifikke kartleggingsverktøy for hverken sosial kognisjon eller nevrokognitiv funksjon. Mangler i sosial kognisjon virker likevel å være sentralt blant unge med 22q11DS, men hva som påvirker denne nedsatte sosiale kognisjonen gjenstår fremdeles uklart. Det er altså nødvendig med mer forskning på sosial kognisjon og andre variabler hos barn og ungdom med 22q11DS, for å kunne si noe om årsaken til mangler i sosial kognisjon i denne gruppen.

Sosiale ferdigheter og sosial fungering. I denne studien har vi inkludert kartleggingsverktøyet SRS, som måler nivået av sosiale ferdigheter og sosial fungering (Constantino & Gruber, 2005). En annen studie som brukte SRS for å måle sosiale ferdigheter og sosial fungering ved 22q11DS har rapportert lignende gjennomsnittskårer for utvalget som i denne studien (Vangkilde, Jepsen et al., 2016). Den gjennomsnittlige Totalskåren på SRS i vårt utvalg havnet i mild til moderat ende av skalaen, noe som indikerte mangler i sosiale ferdigheter og sosial fungering med moderat til sterk innvirkning på sosialt samspill i hverdagen (Constantino & Gruber, 2005). Vangkilde, Jepsen et al. (2016) rapporterte også i sin studie at utvalget med 22q11DS skåret på mild til moderat ende av skalaen for SRS Totalskåre, hvilket pekte i samme retning som resultatene i denne studien.

Resultatene fra vår studie viste altså at unge med 22q11DS hadde vansker med sosiale ferdigheter og sosial fungering som strakk seg utenfor normalområdet. Dette samsvarte også med funn fra flere internasjonale studier som har funnet at unge med 22q11DS har lavere sosiale ferdigheter enn jevnaldrende kontroller (Shashi et al., 2012; Sobin et al., 2009; Woodin et al., 2001) og at unge med 22q11DS har vansker med sosial fungering (Armando et al., 2017;

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Shashi et al., 2012, 2015; Wagner et al., 2017). De ovennevnte studiene har benyttet andre spørreskjemaer for å måle sosiale ferdigheter og sosial fungering enn det som har blitt brukt i denne studien, noe som gjør det utfordrende å tolke resultatene på tvers av disse studiene. Likevel antydte vår studie, i samsvar med internasjonale funn, at barn og ungdom med 22q11DS har vansker med sosiale ferdigheter og sosial fungering.

Oppsummert, viste resultatene i samsvar med internasjonale funn, at barn og ungdom med 22q11DS utviste høye nivåer av sosiale vansker. Dette gjaldt både innenfor sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering. Det har vært noe utfordrende å sammenligne funnene i denne studien med andre resultater vedrørende sosiale vansker blant barn og ungdom med 22q11DS. Dette skyldes at flere studier har unngått å rapportere subskalaer på SCQ og SRS, samt at andre spørreskjemaer har blitt brukt i studiene. Likevel indikerte vår studie at norske barn og ungdom med 22q11DS har vansker med sosial kognisjon, sosiale ferdigheter og sosial fungering utenfor normalområdet, noe som samsvarte med den internasjonale litteraturen på feltet.

Nivået av psykiske problemer

I vårt 22q11DS utvalg fant vi høye nivåer av psykiske problemer, noe som samsvarte med internasjonale funn (Jansen et al., 2007; Schneider et al., 2014; Woodin et al., 2001). Nivået av psykiske problemer på CBCL i vårt utvalg sammenlignet med et norsk normutvalg (Kornør & Jozefiak, 2012), viste at Totalskåren for CBCL var fire ganger så høyt i 22q11DS gruppen rapporterte altså om svært mye høyere psykiske problemer enn det norske normutvalget. Ettersom det var sammenlignbare aldersgrupper, kan ikke forskjellene i prevalensen av psykiske problemer forklares av aldersforskjell i utvalgene. Dermed kan det tenkes at det høye nivået av psykiske problemer i 22q11DS er knyttet til syndromet i seg selv eller andre variabler som ikke har blitt inkludert i denne studien.

Når det gjelder andelen av utvalget, hadde godt over halvparten av barn og unge med 22q11DS i denne studien en Total problemskåre innenfor klinisk område på CBCL. En metaanalyse som undersøkte gjennomsnittet av seks internasjonale studier viste at rett under halvparten av deltakerne i utvalgene skåret i klinisk område på CBCL (Glasson et al., 2020). Denne metaanalysen viste altså at en noe lavere andel av barn og ungdom med 22q11DS skåret innenfor klinisk område på CBCL, sammenliknet med denne studien på et norsk utvalg. Likevel pekte metaanalysen og resultatene fra denne studien på at det er en høy prevalens av psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS, og at disse funnene også kan være gjeldende for norske populasjoner med 22q11DS.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Nivået av internaliserende problemer. Utvalget i denne studien viste særlig høye nivåer av Internaliserende problemer, sammenlignet med Eksternaliserende problemer på CBCL. Det at skåren for Internaliserende problemer var høyere enn for Eksternaliserende problemer, samsvarte med funn fra tidligere internasjonale studier (Glasson et al., 2020; Woodin et al., 2001). Studien til Woodin et al. (2001) fant for eksempel en signifikant høyere andel av Internaliserende problemer sammenlignet med Eksternaliserende problemer i sitt 22q11DS utvalg. Resultatene fra det norske normutvalget uten 22q11DS viste det motsatte (Kornør & Jozefiak, 2012), nemlig at Eksternaliserende problemer var mer prevalente enn Internaliserende. Indikasjonen som vist i denne studien, svarer altså til funnene i internasjonale studier om at internaliserende problemer er mer prevalente hos barn og ungdom med 22q11DS, sammenlignet med eksternaliserende problemer. Funnene ved 22q11DS skiller seg videre fra resultater om den øvrige befolkningen av barn og ungdom i Norge, som rapporterte høyere nivåer av eksternaliserende problemer fremfor internaliserende problemer.

Overordnet har litteraturen vist forhøyede internaliserende problemer blant unge med 22q11DS, som strekker seg utenfor normalområdet (Jolin et al., 2009; Schneider et al., 2014; Swillen et al., 2000). Resultatene fra denne studien viste at gjennomsnittsskåren i utvalget for Internaliserende problemer på CBCL havnet innenfor klinisk område ($M = 73$), det vil si T-skåre > 63 . Våre resultater samsvarte altså med andre studiers rapportering av forhøyet nivå av internaliserende problemer ved 22q11DS.

Videre er det noen studier som har rapportert lavere gjennomsnittsskårer på CBCL enn det vi har funnet (Sobin et al., 2009; Woodin et al., 2001). Interessant nok, fant Sobin et al. (2009) en gjennomsnittsskåre innenfor normalområdet på Internaliserende problemer, med en gjennomsnittsskåre på 55 i sitt 22q11DS utvalg. Denne lave skåren kan skyldes at utvalget til Sobin et al. (2009) var av yngre alder enn vårt, med gjennomsnittlig alder på ni år. Flere studier har funnet at Internaliserende problemer er mer prevalente i ungdomstiden ved 22q11DS (Jansen et al., 2007; Shashi et al., 2012; Wray et al., 2013), og dermed kan den unge alderen i utvalget til Sobin et al. (2009) være med på å forklare diskrepansen med våre funn. Resultatene i studien til Woodin et al. (2001) viste også en lavere gjennomsnittlig skåre enn rapportert i vår studie. Studien fant en skåre på 63 for Internaliserende problemer, noe som ligger innenfor klinisk grenseområde. Det at denne skåren var lavere enn skåren for vårt utvalg kan også skyldes at utvalget i studien til Woodin et al. (2001) var yngre. Gjennomsnittlig alder i utvalget var på ti år, og det kan tenkes at resultatene for utvalget hadde vært mer likt vårt, dersom utvalgene var nærmere i alder. En forklaring på at våre resultater indikerte høyere nivåer av Internaliserende problemer ved 22q11DS, kan altså være at denne studien hadde et eldre utvalg

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

med en gjennomsnittlig alder på 13 år. Videre kan det tenkes at andre egenskaper ved utvalgene som ikke har blitt undersøkt i disse studiene, kan ha bidratt til å forklare diskrepansen.

På skalaen Engstelig/deprimert, som er en syndromskala innenfor Internaliserende problemer, var våre resultater nokså samstemte med internasjonale funn. Våre funn indikerte at 48% av utvalget skåret innenfor klinisk område på Engstelig/deprimert. Til sammenligning, skåret 43% av barn og ungdom med 22q11DS innenfor klinisk område på samme skala, i en metaanalyse som brukte CBCL (Glasson et al. 2020). Våre resultater samsvarte altså med internasjonale funn på skalaen Engstelig/deprimert.

Våre funn var noe sprikende sammenlignet med internasjonale funn på de resterende syndromskalaene innenfor Internaliserende problemer. På Tilbaketrukket/deprimert ($M = 65$) og Somatiske problemer ($M = 66$), havnet gjennomsnittskåren for vårt utvalg innenfor klinisk grenseområde. Våre gjennomsnittskårer var høyere enn de som har blitt rapportert av Jansen et al. (2007; $M = 62$ og $M = 61$) og Woodin et al. (2001; $M = 62$ og $M = 61$). Resultatene fra disse to studiene viste gjennomsnittskårer i øvre sjikt av normalområdet, til forskjell fra våre gjennomsnittskårer i klinisk grenseområde. Selv om skårene havnet i ulike områder på CBCL, var ikke forskjellene mellom gjennomsnittskårene i vårt utvalg sammenlignet med de to ovennevnte studiene så store.

Nivået av ulike psykiske problemer. Når det gjelder nivået av ulike psykiske problemer, var gjennomsnittskåren for utvalget innenfor klinisk område på flere DSM diagnostiske skalaer. Dette pekte i samme retning som litteraturen på feltet, da det har blitt rapportert at over halvparten av barn med 22q11DS oppfylte de diagnostiske kriteriene for en eller flere psykiske lidelser (Armando et al., 2017; Niarchou et al., 2014; Young et al., 2011). Det er verdt å merke seg at CBCL ikke er tilstrekkelig for å sette en diagnose alene, men det trengs supplement fra kliniske vurderinger. Likevel gir CBCL en god indikasjon for hvilke psykiske lidelser som har høyere forekomst enn andre lidelser, og kan dermed benyttes som en pekepinn for hvilke områder som bør utredes og monitoreres nærmere (Woodin et al., 2001).

Når det gjelder Angstproblematikk, viste resultatene i denne studien at halvparten av utvalget skåret i klinisk område. Interessant nok, viste resultatene også at 36% av utvalget skåret innenfor normalområdet for Angstproblematikk, noe som tydet på stor diskrepans og begrenset normalfordeling innad i utvalget. Resultatene viste altså at noen hadde store angstproblemer, mens andre hadde fravær av klinisk nivå av angst. I litteraturen er prevalensen av angstlidelser blant unge med 22q11DS sprikende, med rater mellom 5% til 56%, uavhengig av alder i utvalgene (Sobin et al., 2009). Likevel er det bred enighet om at angstlidelser er de mest prevalente diagnosene blant barn og ungdom med 22q11DS (Armando et al., 2017;

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Glasson et al., 2020; Lewandowski et al., 2007; Sobin et al., 2009, Woodin et al., 2001). Det er altså rapportert om høye nivåer av angstproblematikk i vårt utvalg og i tidligere studier, noe som tydet på en økt risiko for angst blant barn og ungdom med 22q11DS. Videre er prevalensen av angst sprikende på tvers av studier, og det er derfor vanskelig å gi eksakte tall på forekomst av angstproblematikk ved 22q11DS.

Resultatene i denne studien viste at 38% av utvalget skåret innenfor klinisk område på skalaen Oppmerksomhetsproblemer/hyperaktivitet. Denne andelen svarte til resultatene fra andre studier som undersøkte prevalens av ADHD i 22q11DS (Schneider et al., 2014). Sobin et al. (2009) rapporterte for eksempel at 37% av deres utvalg med 22q11DS skåret over grenseområdet på samme skala, noe som ligner våre funn. Oppmerksomhetsproblemer/hyperaktivitet har vist seg å være den mest stabile DSM diagnostiske skalaen på tvers av studier (Young et al., 2011), noe som også støttes av våre resultater, da vi fant at våre funn lignet de som tidligere har blitt rapportert. Symptomene på diagnosen ADHD har flere likheter med leddene på skalaen Oppmerksomhetsproblemer/hyperaktivitet, likevel kan skalaen Oppmerksomhetsproblemer/hyperaktivitet kun gi en indikasjon på nivået av ADHD i denne gruppen (Achenbach & Rescorla, 2001). Den høye prevalensen av Oppmerksomhetsproblemer/hyperaktivitet i vårt utvalg støttet altså indikasjonen om at ADHD er prevalent, samt blant de mest konsistente diagnosene blant barn og unge med 22q11DS (Sobin et al., 2009).

Når det gjelder skalaene Tvangsproblematikk og Posttraumatiske stressproblemer var det dobbelt så mange unge som skåret i klinisk område, sammenlignet med normalområdet. Disse to skalaene hadde også de høyeste gjennomsnittskårene blant DSM diagnostiske skalaer i utvalget. Dette er ikke veldig overraskende resultater, da disse skalaene er assosiert med internaliserende problemer. Internaliserende problemer er videre sett i sammenheng med økt risiko for psykose (Armando et al., 2017; Vangkilde, Jepsen, et al., 2016), en hyppig forekommende diagnose blant unge med 22q11DS (Fung et al., 2010; Thompson et al., 2020; Vorstman et al., 2015). Slik sett kan man hypotisere hvorvidt Tvangsproblematikk og Posttraumatiske stressproblemer også kan gi økt risiko for psykose i 22q11DS. Forhøyninger på Tvangsproblematikk og Posttraumatiske stressproblemer var slik sett ikke uforventet, ettersom disse skalaene er særlig assosiert med psykose.

Psykiske problemer i normalområdet. I vår studie havnet gjennomsnittskårene for skalaene Eksternaliserende problemer, Regelbrytende atferd og Aggressiv atferd innenfor normalområdet. De foresatte rapporterte altså om lite vansker på disse skalaene. Dette samsvarte med funn fra internasjonale studier, hvor andre studier også har rapportert at gjennomsnittskårene for disse skalaene var innenfor normalområdet blant unge med 22q11DS

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

(Jansen et al., 2007; Shashi et al., 2012; Sobin et al., 2009; Woodin et al., 2001). Gjennomsnittskårene for Eksternaliserende problemer og tilhørende syndromskalaer havnet altså innenfor normalområdet, i samsvar med tidligere forskning på psykiske problemer i 22q11DS.

Det var videre en svært lav prosentandel i vårt utvalg som hadde kliniske nivåer av Regelbrytende atferd og Aggressiv atferd. På skalaen Regelbrytende atferd skåret kun 7% i klinisk område, og på skalaen Aggressiv atferd var andelen 19%. En metaanalyse på 22q11DS og CBCL fant også lav prosentandel i klinisk område på disse skalaene, hvor 17% og 22% skåret i klinisk område for Regelbrytende atferd og Aggressiv atferd (Glasson et al., 2020). Glasson et al. (2020) fant altså flere klinisk forhøyede skårer i sitt utvalg på skalaen Regelbrytende atferd, men færre klinisk forhøyede skårer på skalaen Aggressiv atferd sammenlignet med resultatene i denne studien. Samlet sett ligner resultatene for det norske 22q11DS utvalget, resultatene funnet i internasjonale studier, hvor skårene for Eksternaliserende problemer, Regelbrytende atferd og Aggressiv atferd ligger innenfor normalområdet.

Samlet sett, viste resultatene i denne studien høye nivåer av psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS. Videre viste funnene i denne studien særlig høye nivåer av Internaliserende problemer sammenlignet med Eksternaliserende problemer blant barn og ungdom med 22q11DS. Dette samsvarte med internasjonale funn. Flere studier har også vist at barn og ungdom med 22q11DS ofte skåret utenfor normalområdet på skalaen internaliserende problemer, noe som stemte med våre resultater hvor gjennomsnittskåren for utvalget havnet i klinisk område. Noen studier har rapportert lavere gjennomsnittskårer på den Internaliserende problemskalaen, hvilket kan skyldes lavere alder i disse utvalgene og andre variabler som ikke har blitt undersøkt. Når det gjelder nivået av ulike psykiske lidelser i utvalget, viste resultatene forhøyede skårer innen angstproblematikk, ADHD, tvangsproblemer og posttraumatiske stressproblemer. På tre skalaer havnet gjennomsnittskårene for utvalget innenfor normalområdet, dette gjaldt for Eksternaliserende problemer, Aggressiv atferd og Regelbrytende atferd, noe som samsvarte med tidligere forskning. Likevel indikerte resultatene fra vår studie at norske barn og ungdom med 22q11DS har høye nivåer av psykiske problemer, noe samsvarte med internasjonale funn.

Sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer

I vårt utvalg viste deltakere med høye nivåer av psykiske problemer, også signifikant høye nivåer av sosiale vansker. Det vil si at det var en sterk sammenheng mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS i denne studien. Videre viste utvalget høyere sammenheng mellom sosiale vansker og internaliserende problemer,

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

fremfor eksternaliserende problemer. Skalaene som målte typiske karakteristikk ved ASD på SCQ og SRS hadde også en høy positiv sammenheng med sosiale vansker.

Sammenhengen mellom sosiale vansker og internaliserende problemer. Flere studier har sett på sammenhengen mellom sosiale vansker og internaliserende problemer blant barn og ungdom med 22q11DS. Deltakerne i denne studien som rapporterte høyt nivå av internaliserende problemer oppga et høyere nivå av sosiale vansker sammenlignet med de som skåret høyt på eksternaliserende problemer. Sammenhengen mellom internaliserende problemer og sosiale vansker blant unge med 22q11DS er tidligere undersøkt av Angkustsiri et al. (2012), Armando et al. (2017) og Shashi et al. (2012). Felles for disse tre studiene var at de fant at høyere nivåer av sosiale vansker var sterkt assosiert med mer internaliserende problemer, særlig angstlidelser. Særlig de som skåret høyt på syndromskalaene Engstelig/deprimert og Tilbaketrukket/deprimert, hadde mest sosiale vansker. Felles for disse skalaene er at de gir en indikasjon på nivået av angst og depresjon, noe som ofte forekommer hos barn og ungdom med 22q11DS. Overordnet sett støttet våre resultater på et norsk utvalg den samme korrelasjonen mellom sosiale vansker og internaliserende problemer som internasjonale studier har funnet, selv om de har brukt andre måleinstrumenter.

Forskningsfeltet har vist at internaliserende problemer sammen med sosiale vansker blant unge med 22q11DS, øker risikoen for psykose i denne gruppen. Internasjonale funn har pekt mot at risikoen for psykose er betydelig høyere hos barn og ungdom med 22q11DS og komorbide internaliserende problemer (Schneider et al., 2014; Swillen et al., 2000). Videre har studier vist en økning av sosiale vansker før debut av psykose i denne gruppen (Shashi et al., 2012; Vorstman et al., 2015). Gitt disse funnene kan tilstedeværelsen av sosiale vansker sammen med internaliserende problemer hos unge med 22q11DS indikere økt risiko for senere psykoselidelser. Denne gruppen av barn og ungdom med 22q11DS, med høy grad av sosiale vansker og høy grad av internaliserende problemer kan ha nytte av tidlig intervensjon og tett oppfølging for å forsinke eller forebygge mot psykose.

Sammenhengen mellom sosiale vansker og eksternaliserende problemer. Funnet om at eksternaliserende problemer korrelerte mer moderat med sosiale vansker sammenlignet med internaliserende problemer i vårt utvalg, er ikke overraskende. Tidligere forskning med CBCL har også vist en lavere sammenheng mellom den Eksternaliserende problemskalaen og sosiale vansker, enn den Internaliserende problemskalaen (Shashi et al., 2012). En moderat sammenheng mellom Eksternaliserende problemer og sosiale vansker i vårt utvalg, samsvarte altså med internasjonale funn. Videre har barn og ungdom med 22q11DS gjerne mer internaliserende problemer enn eksternaliserende problemer, og dette gjelder særlig for sen

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

barndom og i ungdomstiden (Fiksinski et al., 2017; Swillen et al., 2000). Eksternaliserende problemer er gjerne mer hyppig i tidlig barndom ved 22q11DS, men avtar med alderen. Ettersom gjennomsnittsalderen for vårt utvalg var tilnærmet 13 år, var det ikke overraskende at internaliserende problemer korrelerte høyere med sosiale vansker enn eksternaliserende problemer. Den moderate sammenhengen mellom Eksternaliserende problemer og sosiale vansker i vårt utvalg kan muligens skyldes at utvalget har lavere nivåer av Eksternaliserende problemer, fordi mange av deltakerne i denne studien er i tenårene.

Basert på vår kartlegging av den eksisterende forskningslitteraturen, er det per dags dato ingen studier som har undersøkt sammenhengen mellom eksternaliserende problemer i tidlig barndom opp mot senere sosiale vansker. Mangelen på forskningsfeltet indikerer viktigheten av å gjennomføre longitudinelle studier på sammenhengen mellom tidlige eksternaliserende problemer og senere sosiale vansker. Dersom det skulle vise seg å være en sammenheng mellom eksternaliserende problemer i tidlig barndom og senere sosiale vansker, ville dette hatt implikasjoner for både overvåkning og behandling av barn med 22q11DS. Eksternaliserende problemer er gjerne enklere å oppdage enn de internaliserende, og kunne i så tilfelle sørget for tidligere oppdagelse og tidligere innsats.

Funnet om en signifikant positiv sammenheng mellom eksternaliserende problemer og sosiale vansker i vårt utvalg, skyldes sannsynligvis at psykiske problemer som helhet har en sterk positiv sammenheng med sosiale vansker. Muligens ville korrelasjonen mellom sosiale vansker og eksternaliserende problemer vært høyere, dersom utvalget hadde vært av en yngre alder, som for eksempel hvis en hadde undersøkt førskolebarn. Ytterligere forskning på sosiale vansker og eksternaliserende problemer vil kunne gi viktig informasjon i den forbindelse.

Sammenhengen mellom psykiske problemer og karakteristikk ved ASD. Våre analyser på sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer viste at Totalskåren for psykiske problemer korrelerte høyest med subskalaene på SCQ og SRS som måler Begrensede interesser og Repeterende og/eller stereotypisk atferd. Disse skalaene inneholder typiske karakteristikk ved ASD, som repeterende og/eller stereotypisk atferd, samt begrensede interesser. Resultatene fra denne studien viste altså at deltakere med høye nivåer av psykiske problemer, også hadde høye nivåer av typiske karakteristikk ved ASD. Studien til Serur et al. (2019) viste at restriktiv og/eller repeterende atferd var like hyppig blant alle barn og ungdom med 22q11DS, uavhengig om de hadde ASD eller ikke. Restriktiv og/eller repeterende atferd virker altså å være et kjennetegn ved 22q11DS kohorten som helhet, og ikke kun de med 22q11DS og komorbid ASD. Våre resultater kan altså peke mot at det er en høy sammenheng mellom psykiske problemer og Restriktiv og/eller repeterende atferd. Likevel

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

styrker ikke dette sammenhengen mellom ASD og psykiske problemer, da Restriktiv og/eller repeterende atferd er et kjennetegn ved 22q11DS som helhet. Vi tolker derfor denne høye korrelasjonen mellom typiske karakteristikk ved ASD og psykiske problemer som et resultat av den generelt høye sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer i utvalget.

Oppsummert fant vi en sterk sammenheng mellom sosiale vansker og psykiske problemer i vår norske 22q11DS kohort, noe som samsvarer med internasjonale funn. Størst var sammenhengen mellom sosiale vansker og internaliserende problemer. Barn og ungdom med 22q11DS har en betydelig økt risiko for å utvikle psykose, og denne risikoen er særlig forhøyet hos unge med 22q11DS og komorbide sosiale vansker og internaliserende problemer. Korrelasjonen mellom psykiske problemer og subskalaer på SCQ og SRS som svarer til karakteristikk ved ASD var særlig høy, hvilket støtter den generelt høye sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer i utvalget. Viktigheten av grundige psykiske evalueringer og god oppfølging understrekes dermed av våre funn, og virker også til å gjelde for 22q11DS populasjonen i Norge.

Nivået av ASD og sammenhengen mellom ASD og psykiske problemer

Nivået av ASD. Andelen av utvalget som skåret over terskelverdien for mulig ASD var forskjellig ut fra hvilket spørreskjema som ble brukt. Ved bruk av SCQ var det 26% til 39% (med terskelverdi på 11 og 15) som skåret over terskelverdien for mulig ASD, mens andelen var 94% ved bruk av SRS. Vår studie viste altså et stort sprik i prevalensen av mulig ASD som varierte på bakgrunn av spørreskjema. Internasjonale studier har også rapportert om ulike prevalensrater for ASD blant barn og ungdom med 22q11DS (Pontillo et al., 2018). En metaanalyse rapporterte at fire av ni studier hadde økte rater på mellom 10% til 40% av ASD hos barn og ungdom med 22q11DS, ved bruk av ulike målemetoder (Pontillo et al., 2018). Disse tallene stemte overens med våre funn på 26% til 39% med SCQ, men resultatene med SRS i vår studie viste svært mye høyere andel med mulig ASD i utvalget. Gjennomgående har forskning på feltet og vår studie gitt indikasjon for at andelen som rapporterte mulig ASD er lavere på SCQ enn ved bruk av andre spørreskjemaer (Pontillo et al., 2018). SCQ har altså strengere kriterier for mulig ASD enn SRS og andre spørreskjemaer, noe som også ble gjenspeilet i vår studie.

Angkustsiri et al. (2014) har rapportert om lavere rater av mulig ASD ved bruk av SCQ, enn hva som ble rapportert i denne studien, noe som kan skyldes ulike faktorer. Angkustsiri et al. (2014) fant at 7% av barn mellom 7 til 14 år skåret over terskelverdi for ASD på SCQ. Dette er mye lavere enn det som er funnet i vår studie. Årsaken til diskrepansen mellom denne studien og studien til Angkustsiri et al. (2014) kan være aldersforskjell i utvalgene, da vårt utvalg har

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

noe høyere gjennomsnittsalder. Yngre barn med 22q11DS har ofte mer eksternaliserende problemer og ADHD, som kan maskere for tidlig identifisering av ASD (Serur et al., 2019). På den måten kan det tenkes at den lave prevalensen av ASD i utvalget til Angkustsiri et al. (2014) skyldes at ASD lettere identifiseres i senere alder og at utvalget har mer eksternaliserende problemer i yngre alder, hvilket kan maskere oppdagelsen av ASD. Studien til Serur et al. (2019) har foreslått at ulike prevalensrater på mulig ASD også kan skyldes kjønnsfordelingen i utvalgene. Ettersom tidligere studier har rapportert høyere forekomst av ASD blant gutter (Serur et al., 2019), kunne en forventet lavere andel av ASD i vårt utvalg enn i studien til Angkustsiri et al. (2014). Dette fordi utvalget til Angkustsiri et al. (2014) besto av en større andel gutter enn vårt utvalg. Slik sett kan man argumentere for at spriket i funnene mellom vår studie og studien til Angkustsiri et al. (2014) kan skyldes alder- eller kjønnsfordeling i utvalgene. Diskrepansen i funnene kan også skyldes andre variabler som ikke har blitt målt i hverken denne studien eller studien til Angkustsiri et al. (2014).

Få studier har brukt SRS for vurderingen av mulig ASD blant unge med 22q11DS. Ut fra våre resultater kan det virke som at dette verktøyet overrapporterer mulig ASD blant barn og ungdom med 22q11DS. Pontillo et al. (2018) har argumentert for at verktøy som måler sosiale ferdigheter kan føre til overrapportering av ASD ved 22q11DS, fordi høye skårer på slike spørreskjemaer kan skyldes svakheter i sosiale ferdigheter, heller enn ASD. Siden SRS måler sosiale ferdigheter og sosial fungering, kan den høye skåren på SRS i vårt utvalg skyldes at gruppen hadde store vansker med sosiale ferdigheter og sosial fungering, heller enn ASD. Videre kan det også tenkes at også den høye skåren for mulig ASD på SRS i vårt utvalg, også kan skyldes andre variabler som ikke har blitt målt i denne studien.

Sammenhengen mellom mulig ASD og psykiske problemer. Resultatene i denne studien viste en sterk sammenheng mellom mulig ASD på SCQ og psykiske vansker på CBCL blant barn og ungdom med 22q11DS. Unge med 22q11DS og mulig ASD hadde signifikant høyere skårer på Total problemskala, Internaliserende problemer, Engstelig/deprimert, Tilbaketrukket deprimert, Sosiale problemer og Somatiske problemer. På åtte av elleve skalaer var gjennomsnittlige skårer til gruppen med mulig ASD i klinisk område, noe som tilsa at gruppen hadde mye psykiske problemer.

Det at unge med 22q11DS og mulig komorbid ASD rapporterte mer psykiske problemer, samsvarte med funn fra internasjonale studier. Eksempelvis fant Antshel et al. (2007) at 94% av unge med 22q11DS og ASD hadde en komorbid psykisk lidelse, sammenliknet med 60% blant unge med kun 22q11DS. I vår studie fant vi at 92% med mulig ASD skåret i klinisk område for Internaliserende problemer, sammenliknet med 58% som ikke hadde

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

mulig ASD. Sammenligningsgrunnlaget mellom vår studie og studien til Antshel et al. (2007) er noe begrenset, siden CBCL ikke kan angi nivået av psykiske lidelser. Likevel gir resultatene i denne studien indikasjon på forhøyede nivåer av psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS og mulig komorbid ASD. Dermed kan våre resultater sees i sammenheng med studien til Antshel et al. (2007), som også rapporterte forhøyede på skalaer som representerer psykiske problemer blant unge med 22q11DS og mulig ASD.

Sammenhengen mellom iASD og psykiske problemer. Basert på vår kartlegging av den eksisterende forskningslitteraturen, har ingen andre studier undersøkt hvorvidt unge med 22q11DS og mulig ASD rapporterer om flere psykiske problemer på CBCL sammenlignet med unge uten mulig ASD. Grunnet denne mangelen på feltet, har vi valgt å sammenligne våre funn med studier som har undersøkt nivået av psykiske problemer på CBCL blant barn og ungdom med iASD, det vil si ASD uten kjent årsak.

At gruppen med mulig ASD skåret i klinisk område for Sosiale problemer, Tankeproblemer og Tilbaketrukket/deprimert samsvarte med litteraturen på unge med iASD (Mazefsky et al., 2011). Studien til Mazefsky et al. (2011) pekte på at den høye skåren hos unge med iASD på Sosiale vansker på CBCL indikerte at denne skalaen også favner de sosiale problemene som er typisk ved ASD. Dersom dette er tilfellet, var det ikke overraskende at unge med 22q11DS og mulig ASD i vår studie hadde signifikant høyere skårer på Sosiale problemer sammenlignet med 22q11DS gruppen uten mulig ASD.

Videre viste studien til Mazefsky et al. (2011) høye nivåer av Tankeproblemer i iASD utvalget sitt. Han forklarte denne høye skåren med at skalaen Tankeproblemer på CBCL inneholder mange ledd som er typiske for ASD, som rykninger, gjentatte handlinger, tankevandring og merkelig oppførsel. Overraskende nok, viste resultatene fra vår studie at det var ingen signifikant forskjell mellom gruppene med og uten mulig ASD. Dette kan skyldes at det har blitt rapportert at karakteristikkene nevnt ovenfor er vanlig ved 22q11DS i seg selv, uavhengig av komorbid ASD (Serur et al., 2019). I vårt utvalg ble det rapportert høye nivåer av Tankeproblemer i både gruppen med 22q11DS og mulig ASD, samt gruppen med 22q11DS uten mulig ASD. Dermed var det ikke overraskende at forskjellen mellom gruppene ikke var signifikant. Vår studie støttet altså funnene til Serur et al. (2019) om at repeterende og stereotypisk atferd er vanlig hos alle unge med 22q11DS, og ikke kun de med komorbid ASD, da begge gruppene skåret høyt på skalaen Tankeproblemer.

Subskalaen Tilbaketrukket/deprimert var også forhøyet i iASD utvalget til Mazefsky et al. (2011), noe som kan skyldes at denne skalaen favner sosiale vansker som er tilstede i ASD, som å være sjenert, tilbaketrukket og å ha ønsker om å være alene. I denne studien var det en

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

signifikant forskjell mellom gruppene på denne skalaen. Dette pekte mot at tilbaketrukne trekk er mer prevalente hos unge med 22q11DS og ASD, sammenliknet med unge med 22q11DS uten ASD.

Subskalaen Oppmerksomhetsproblemer på CBCL har også vist forhøyede skårer blant barn og ungdom med iASD (Mazefsky et al., 2011). I denne studien havnet også gjennomsnittskåren innenfor klinisk område på denne skalaen hos unge med mulig ASD. Imidlertid, var også skalaen Oppmerksomhetsproblemer forhøyet blant barn og ungdom med 22q11DS uten mulig ASD i vårt utvalg. Dette pekte i retning av at vansker med oppmerksomhet kan være et generelt kjennetegn ved 22q11DS i seg selv, heller enn typisk for unge med 22q11DS og mulig ASD.

Denne studien gir altså ytterligere støtte for ulik prevalens av mulig ASD på tvers av studier og måleinstrumenter. Det kan virke som om SRS overrapporterer mulig ASD blant unge med 22q11DS grunnet at våre resultater på dette verktøyet skilte seg fra den øvrige litteraturen på feltet, som har brukt andre spørreskjemaer. Likevel støttet denne studien, sammen med tidligere funn, at det er en betydelig høyere andel med mulig ASD blant barn og ungdom med 22q11DS sammenliknet med unge i den øvrige befolkningen. Resultatene i denne studien viste videre høyere nivåer av psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS og mulig ASD, sammenliknet med gruppen som skåret under terskelverdi for mulig ASD.

Begrensninger ved studien

Studien har viktige metodiske begrensninger som bør nevnes. Disse begrensningene er relatert til representativitet, årsaksforhold, spørreskjema, informanter og potensielle variabler som kunne vært inkludert i studien.

Representativitet

Vår studie var begrenset av den lille utvalgsstørrelsen ($N = 29$). En liten utvalgsstørrelse kan føre til at en må tolke resultatene med varsomhet, da det er vanskelig å generalisere funn og sammenligne resultatene med andre studier. Samtidig kan en liten utvalgsstørrelse føre til at studien har begrenset reell representativitet.

Grunnen til den lille utvalgsstørrelsen i vår studie kan forklares av at det er få barn i denne aldersgruppen i Norge og derfor vanskelig å få tak i foresatte til barn og ungdom med 22q11DS. Ettersom det fødes ca. 15 barn i Norge årlig med 22q11DS (22q11.2 duplikasjon - Frambu, 2019), kan en anslå en omtrentlig forekomst på 120 barn og ungdom i Norge mellom 10 til 17 år med syndromet i dag. Dermed kan en utvalgsstørrelse på 31 bli ansett som en tilfredsstillende størrelse på utvalget, sett i sammenheng med den sjeldne forekomsten av

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

syndromet i Norge. Dette gjorde at utvalget i denne studien kan anses som noe representativt for 22q11DS populasjonen i Norge, selv om utvalget er lite.

Alle deltakerne med diagnosen ble inkludert i spørreundersøkelsen, og vi ekskluderte ikke unge hvor det var mistanke om en psykiatrisk lidelse. Dette reduserte risikoen for seleksjonsbias som kan forekomme i andre studier om psykososiale vansker til individer med 22q11DS (Vorstman et al., 2012). Da vi delte utvalget i to, basert på skårer over og under terskelverdi på SCQ, ble gruppene svært små. Det kan tenkes at denne delingen av utvalget har ført til forskjell i funn mellom denne studien og de reelle vanskene.

Årsaksforhold

Det er ikke grunnlag for å trekke noen konklusjoner om årsaksforhold ettersom denne studien undersøkte korrelasjoner. Resultatene i denne studien viste at det var en høy grad av sammenheng mellom sosiale vansker og psykiske problemer. Hvorvidt sosiale vansker var årsaken til at psykiske problemer oppsto, eller motsatt, kan ikke besvares basert på resultatene fra denne studien. Det kan tenkes at en tredjevariabel utenfor det vi har målt i denne studien også påvirket forholdet mellom sosiale vansker og psykiske problemer i denne gruppen. Dette kan for eksempel være intelligens, kognisjon, søvnvansker, fysiske manifestasjoner og sosioøkonomisk status. Fremtidige studier, som for eksempel longitudinelle studier eller intervensjonsstudier, kan gi ny innsikt angående årsaksforholdet mellom sosiale vansker og psykiske problemer.

Spørreskjema

De sosiale og psykologiske kartleggingsverktøyene som ble brukt i vår studie er ikke spesifikt tilpasset til å bruke på en 22q11DS kohort. Det finnes ingen tilgjengelige tester som er designet for denne populasjonen per dags dato. Videre finnes det ikke noen normgrunnlag for personer med 22q11DS, hverken internasjonalt eller nasjonalt (Shashi et al., 2012). Likevel er alle kartleggingsverktøyene vi har brukt i studien standardiserte instrumenter, som er godt validerte og brukt i mange studier med ulike utvalg på forskjellige lidelser og syndromer (Shashi et al., 2012). Selv om den totale dokumentasjonen på spørreskjemaene fremstår tilfredsstillende, må resultatene tolkes med en viss forsiktighet.

Når det gjelder de ulike spørreskjemaene brukt i denne studien, er det også noen potensielle begrensninger som er verdt å trekke frem. For eksempel foreligger det få norske studier som har undersøkt de psykometriske egenskapene til SCQ og det finnes i dag ingen norske manualer eller normer for SCQ. Spørreskjemaet har likevel blitt godt validert internasjonalt med god sensitivitet og spesifisitet for å fange opp mulig ASD (Norris & Lecavalier, 2010). Videre var ikke psykometriske egenskaper ved den norske versjonen av SRS

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

publisert, noe som gjør at en ikke har kunnskap om måleinstrumentets psykometriske egenskaper på norske utvalg. SRS er derimot godt validert internasjonalt. Grunnet begrenset litteratur på de psykometriske egenskapene ved SRS og SCQ, kan det tenkes at utvalget i realiteten har større eller mindre grad av sosiale vansker enn det som ble rapportert i denne studien. Videre kan den begrensede vurderingen av psykometriske egenskaper ved spørreskjemaene potensielt ha ført til underrapportering eller overrapportering av mulig ASD i dette utvalget. Det er derfor behov for flere norske studier som rapporterer psykometriske egenskaper ved disse to kartleggingsverktøyene, slik at resultatene blir mer reelle.

Prevalensen av ASD i vårt utvalg var noe høyere enn tidligere rapportert i 22q11DS. SRS og SCQ er ment som kartleggingsverktøy, ikke som diagnostiske verktøy og kan derfor ikke gi innsikt i reell prevalens av klinisk ASD blant unge med 22q11DS. Dette fremhever viktigheten av å tolke resultatene fra denne studien med forsiktighet. For å gjøre en nøyaktig diagnostisk vurdering er det viktig å integrere flere informasjonskilder, som observasjon, klinisk samtale og ulike kartleggingsverktøy. Forhøyede skårer på SCQ og SRS er dermed ikke tilstrekkelig for en klinisk diagnose av ASD, og denne studien har kun brukt spørreskjema i evalueringen av mulig ASD i 22q11DS.

Videre er det verdt å nevne at skårer for hvert ledd ble manuelt skrevet inn i ASEBA-skåringsprogrammet for hver enkelt deltaker. Dette kan potensielt ha ført til at noen ledd har blitt skåret ut feil. Likevel har ASEBA-skåringsprogrammet en automatisk funksjon hvor alle leddene må skåres ut to ganger per deltaker. Denne funksjonen bidro til å redusere skårer som kunne ha blitt plottet inn feil.

Informanter

En svakhet ved studien er at vi kun har inkludert en informant, altså en foresatt, i rapporteringen av sosiale vansker og psykiske problemer i utvalget. Fraværet av komparent-opplysninger kan potensielt resultere i en svært subjektiv oppfatning av barnets vansker, som ikke stemmer overens med vanskene til barnet på tvers av settinger og relasjoner. Flere studier har funnet diskrepans i rapportering av sosiale vansker (Schanding et al., 2012) og psykiske problemer (Wray et al., 2013) på tvers av kliniske, pedagogiske og hjemmesituasjoner.

En studie fant en sterkere korrelasjon mellom lærervurderingene enn foreldre-vurderingene med SRS og SCQ opp mot klinikers vurdering med ADOS (Schanding et al., 2012). Resultatene til studien tydet altså på at lærerrapporteringen samsvarte mer med klinisk observasjon. Likevel er det verdt å merke seg at SCQ foreldrevurderingen inkluderer spørsmål om barnets atferd i tidlig alder, og er derfor ikke kun en nåtidsvurdering av barnets atferd. Derfor kan sterkere assosiasjoner mellom lærerrapporteringen på SCQ og klinikers

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

observasjoner på ADOS delvis skyldes det faktum at disse instrumentene fokuserte på nåværende atferd. Likevel kan ikke dette alene forklare den store diskrepansen mellom foreldre og læreres vurderinger på SRS, ettersom begge versjoner vurderer nåværende atferd. Resultatene i denne studien gir støtte for at sosiale vansker i denne gruppen er kontekstuell betinget og kan være mer samsvarende på tvers av pedagogiske og kliniske miljøer eller at lærere og klinikere ser og rapporterer sosiale vansker på samme måte (Schanding et al., 2012).

En annen studie fant lite samsvar mellom rapporteringen av psykiske problemer mellom foreldre og lærere på CBCL blant unge med 22q11DS og en kontrollgruppe (Wray et al., 2013). Resultatene fra studien viste at lærerne rapporterte få signifikante forskjeller på CBCL mellom unge med 22q11DS og deres normalt utviklede klassekamerater. Barn med 22q11DS skåret kun signifikant høyere på skalaene Sosiale problemer og Tilbaketrukket/deprimert av lærerne, men ikke signifikant annerledes enn klassekameratene på skalaene Tankeforstyrrelser og Internaliserende problemer, ifølge lærerutfyllingen (Wray et al., 2013). Dette skilte seg fra resultatene på foreldreskåringen, hvor foresatte av barn med 22q11DS var signifikant mer sannsynlig i å rapportere Internaliserende problemer enn foreldrene til kontrollbarna. Barna med 22q11DS skilte seg spesielt fra kontrollgruppen på skalaene Tilbaketrukket/deprimert, Sosiale problemer og Tankeproblemer ut fra foreldreskåringen. Foreløpig er det ingen andre studier som har sett på sammenhengen mellom lærer- og foreldreskåringer på CBCL på et 22q11DS utvalg. Det at studien til Wray et al. (2013) viste lite samsvar mellom rapporteringen fra lærere og foreldre i 22q11DS gruppen, sammenlignet med kontrollgruppen, fører til at vi må tolke resultatene fra denne studien med forbehold om at noen psykiske problemer kan ha blitt overvurdert av den foresatte. Dette gjelder særlig for den Internaliserende problemskalaen, Tilbaketrukket/deprimert, Sosiale problemer og Tankeproblemer. Utvalget i vår studie skåret høyt på alle disse skalaene, og det er mulig at det var en overrapportering blant foreldrenes skårer på disse skalaene. Det er altså en svakhet ved vår studie at vi ikke har inkludert flere komparentopplysninger av sosiale vansker og psykiske problemer på tvers av ulike settinger og informanter.

Andre begrensninger

De fleste studier på diagnosen 22q11DS inkluderer mål på intelligens, da nedsatt intelligens ofte er et kjennetegn ved 22q11DS og kan være en potensiell tredjevariabel. En begrensning ved vår studie er at vi ikke har inkludert noen mål på dette, som for eksempel Wechslers Intelligens Skala for barn og ungdom. Dette måleverktøyet har blitt benyttet av flere studier på relasjon mellom intelligens og psykologiske problemer ved 22q11DS utvalg (Jansen et al., 2007). Grunnen til at vi ikke valgte å inkludere mål på intelligens var fordi vår studie

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

først og fremst undersøkte sosiale vansker og psykiske problemer. Videre fant flere studier ingen korrelasjon mellom intelligens og psykososiale problemer på CBCL (Fiksinski et al., 2017; Gerdes et al., 1999; Moss et al., 1999; Niarchou et al., 2014; Simon et al., 2008; Swillen et al., 1997; Woodin et al., 2001; Jansen et al., 2007). Jansen et al. (2007) fant for eksempel ingen signifikant korrelasjon mellom intelligens og Internaliserende og Eksternaliserende problemer på CBCL blant et ungt 22q11DS utvalg. Shashi et al. (2012) fant at det ikke var noen korrelasjon mellom sosiale vansker og intelligens. Videre har det også blitt foreslått at kognitiv trening ikke påvirker utviklingen av psykiske problemer (Niarchou et al., 2014). Blant unge med 22q11DS har intelligens altså allerede blitt godt undersøkt i mange studier.

Vi har i denne studien heller ingen mål på psykose eller søvnvansker, selv om dette ofte forekommer hyppig i denne populasjonen. Det er for eksempel funnet høye korrelasjoner mellom skalaer på CBCL og utvikling av psykose (Fiksinski et al., 2018). Ettersom CBCL kan gi en indikasjon på risikoen for psykose, kan studien vår gi et grunnlag for å kunne undersøke relasjonen mellom sosiale vansker, internaliserende problemer og senere utvikling av psykose i en eventuell longitudinell studie. Vi hadde heller ingen spesifikke mål på søvnvansker i vårt utvalg. Dette kan være interessant å undersøke i videre studier, da noen studier har funnet en sammenheng mellom sosiale vansker, psykiske problemer og søvnvansker i 22q11DS (Moulding et al., 2020). Denne studien er en del av et større og mer omfattende prosjekt på ulike sjeldne diagnoser, og det kan tenkes at 22q11DS gruppen blir innkalt til en oppfølgingsstudie ved en senere anledning hvor en kunne undersøkt sammenhengen mellom skårer på CBCL, søvnvansker og debut av psykose.

Dette er den første studien som har undersøkt sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS i Norge. Siden ingen tidligere norske studier har undersøkt denne sammenhengen, er det nødvendig med replikasjoner for å gi støtte til hvorvidt funnene i denne studien er reelle for barn og ungdom med 22q11DS i Norge. Fremtidige studier som liknende måleverktøy og aldersgruppe er viktige for å underbygge resultatene i denne studien.

Implikasjoner

Det er flere implikasjoner en kan trekke ut fra denne studien. Dette gjelder særlig for behandling av psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS i Norge, sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer og ASD i denne gruppen.

Implikasjoner for behandling av psykiske problemer

Utvalget i denne studien viste høye nivåer av Internaliserende problemer og høye skårer på flere av de DSM diagnostiske skalaene blant barn og ungdom med 22q11DS. Dette

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

samsvarer med de høye prevalensratene av psykiske problemer i denne gruppen rapportert av internasjonale studier, og vil kunne gi retning for hvilke symptomer som bør monitoreres og forebygges i tidlig alder.

På tross av at flere studier har rapportert høye prevalensrater av psykisk problemer i 22q11DS, har mange studier rapportert om at det er få i denne gruppen som blir behandlet for sine psykiske lidelser. Omtrent 67% av barn og unge med 22q11DS har minst en psykisk diagnose (Young et al., 2011), og Armando et al. (2017) fant at kun 27% av et utvalg med 22q11DS mottok behandling for sin psykiske lidelse. Videre viste studien til Young et al. (2011) at kun 38% av de med ADHD og 19% av de med angstlidelser mottok behandling, noe som er betydelig lavere rater enn de som mottar behandling i den generelle befolkningen med tilsvarende lidelser. Paradoksalt nok fant også Young et al. (2011) at barn med en diagnose fikk mer farmakologisk behandling enn de som hadde to komorbide psykiske lidelser. Et slikt funn antyder en inkonsekvent behandling og manglende retningslinjer for behandling av psykiske lidelser i 22q11DS. Det er også funnet at unge med 22q11DS og somatiske plager har større sannsynlighet for å bli fanget opp av helsevesenet og dermed får tettere oppfølging, hvilket kan være grunnen til at disse ofte rapporterer lavere internaliserende problemer (Vangkilde, Olsen, et al., 2016). I Norge er det ingen studier som har undersøkt hyppigheten av behandling for de psykiske lidelsene i 22q11DS, men en kan anta at behandlingshyppigheten kan ligne resultater fra internasjonale studier. Ettersom ubehandlet psykisk sykdom er assosiert med andre vansker i senere alder, som psykose, vil tidlig forebygging kunne redusere risikoen for utvikling av psykiske lidelser i senere alder, og ikke minst forbedre enkeltmenneskets og familiens livskvalitet. En økt ressursbruk og et kompetanseløft om 22q11DS i psykiske helsetjenester vil kunne potensielt redusere mengden psykiske vansker i denne gruppen.

Noe som har vist seg å være karakteristisk ved mange studier som inkluderte barn og ungdom med 22q11DS er den høye rapporteringen av spredning og bred variabilitet blant karakteristikkene i denne gruppen. Denne variabiliteten er generelt større enn den som finnes blant andre studier gjort på barn og ungdom. Mer forskning på 22q11DS kan bidra til høyere spesifisitet og gi mer innsikt i hvilke ressurser og svakheter en kan forvente i møte med unge i denne gruppen, hvilket vil være viktig for utformingen av intervensjoner og behandlingssituasjoner (Woodin et al., 2001). Flere studier som kan rapportere om hyppigheten av både sosiale vansker og psykiske problemer blant yngre og eldre med 22q11DS i Norge vil være nyttig, for å undersøke om våre resultater vil være gjeldende også for andre aldersgrupper.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Implikasjoner for sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer

Funnet om at det er en høy grad av sammenheng mellom sosiale vansker og psykiske problemer i utvalget, gjør at en kan anta at disse to vanskene påvirker hverandre, heller enn at de oppstår uavhengig av hverandre. Hvorvidt en av vanskene oppstår før det andre, og hvordan vanskene påvirker hverandre er enda ikke undersøkt. Vår studie kan heller ikke tilføre noe nytt til diskusjonen om årsakssammenhenger mellom sosiale vansker og psykiske problemer. Shashi et al. (2012) har argumentert for at psykiske problemer mest sannsynlig førte til mer sosiale vansker i deres 22q11DS utvalg, heller enn motsatt. Funnet samsvarte med at studier på angst og ADHD i barndommen fører til sosiale vansker hos gjennomsnittspopulasjonen (Shashi et al., 2012). En longitudinell studie fant videre at internaliserende problemer i barndommen predikerte mer sosiale vansker i ung voksenalder i 22q11DS (Wagner et al., 2017). Studien til Wagner et al. (2017) kan ikke si noe om det motsatte, altså hvorvidt sosiale vansker i tidlig barndom kan predikere mer internaliserende problemer i ung voksenalder. På den måten kan man ikke konkludere om årsaksforholdet mellom sosiale vansker og psykiske problemer basert på tidligere litteratur. Likevel støtter både vår studie og tidligere funn at konstruktene påvirker hverandre, og det kan videre antas at dersom en arbeider for å bedre det ene problemet, vil dette også føre til bedring av det andre.

Etttersom det er generelt lite behandling av sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS, er det svært få studier som har undersøkt hvilken behandling som vil være mest hensiktsmessig for disse problemene hos barn og ungdom i denne gruppen. Dersom en postulerer at psykiske problemer i barndom kan predikere sosiale vansker i senere alder, kan en av Shashi et al. (2012) sine tilnærminger til intervensjon være interessante å undersøke videre. Første tilnærming handlet om å behandle psykopatologi og forbedre tilbudene til familier med lavere sosioøkonomisk status. Den andre handlet om å intervensjon ved å tilby trening i sosiale ferdigheter, og den tredje tilnærmingen brukte er en kombinasjon av de to første. Ved å redusere psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS, vil også sosiale vansker kunne reduseres og global funksjon øke (Shashi, 2012).

Flere studier på årsakssammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer blant og unge med 22q11DS vil kunne ha indikasjoner for hvordan en kan skreddersy behandling og tidlig forebygging i denne gruppen. Det er svært få studier som har undersøkt effekten av behandling av enten de psykiske problemene eller de sosiale vanskene i 22q11DS. Vi trenger altså flere studier som undersøker sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer, gjerne longitudinelle studier som kan si noe om retningen til påvirkningen.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Videre ser vi et stort behov for intervensjonsstudier som tar sikte på å bedre en av vanskene, og som måler eventuelle effekter på både sosiale vansker og psykiske problemer.

Implikasjoner for sammenhengen mellom psykiske problemer og mulig ASD

Ettersom våre resultater indikerte mer psykiske problemer blant unge med 22q11DS og mulig ASD, er det viktig å overvåke denne gruppen nøye. Da dette kan tyde på høy komorbiditet mellom mulig ASD og psykiske vansker, bør en sørge for en grundig utredning for å ikke overse psykiske lidelser som kan være maskert av ASD eller motsatt. På denne måten bør behandling også skreddersys mot både ASD og komorbide psykiske problemer i 22q11DS.

En mulighet som vi ikke fikk undersøkt i denne studien var hvorvidt noen av de signifikante forskjellene i de forhøyede skårene på CBCL mellom gruppen med mulig ASD og gruppen uten mulig ASD, kan ha skyldtes andre komorbide lidelser heller enn ASD. Dette er sannsynlig siden rater av psykisk komorbiditet er svært vanlig i ASD og blant unge med 22q11DS (Antshel et al., 2007; Mazefsky et al., 2011). Det vil altså være nyttig hvis en oppfølgingsstudie inkluderer mål på psykisk komorbiditet, samt en kontrollgruppe med psykiske vansker, for bedre å kunne forstå disse sammenhengene. Det er imidlertid grunn til å tro at forhøyningene oppdaget i denne studien hovedsakelig er på grunn av ASD, siden flere av funnene samsvarer med forskning gjort på iASD. Funnene i denne studien pekte på et mønster av forhøyninger på CBCL, i samsvar med tidligere forskning, som kan tolkes som mulige indikasjoner for ASD. Det kan være nyttig for klinikere å bruke denne informasjonen som en indikasjon for videre utredning av ASD i 22q11DS.

Konklusjon

Avslutningsvis gir funnene våre ytterligere støtte for den høye forekomsten av sosiale vansker og psykiske problemer blant barn og ungdom med 22q11DS. Den høye forekomsten rapportert i internasjonale studier ser også ut til å gjelde for unge med 22q11DS i Norge. Videre gir studien støtte for at sosiale vansker er sterkt assosiert med psykiske problemer, særlig internaliserende problemer. Gruppen med 22q11DS og mulig ASD rapporterte mer psykiske problemer enn unge med 22q11DS uten mulig ASD. Dette gjaldt også særlig for internaliserende problemer. Til tross for disse funnene behandles ikke sosiale vansker og psykiske problemer hos unge med 22q11DS tilstrekkelig, og det bør rettes spesiell oppmerksomhet mot denne mangelen. Utvikling av målrettede intervensjoner skreddersydd for å møte sosiale problemer og psykiske vansker som rapporteres blant unge med 22q11DS er viktig for å forebygge alvorlige psykiske lidelser og forbedre sosial fungering i denne gruppen. Det er videre behov for flere longitudinelle studier som kan undersøke hvorvidt en

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

tredjevariabel påvirker sammenhengen mellom sosiale vansker og psykiske problemer i denne gruppen, som intelligens, kognisjon, søvnvansker eller andre variabler. Funnene i denne studien belyser altså de sosiale vanskene og psykiske problemene unge med 22q11DS ofte erfarer, og viktigheten av tidlig innsats og et kompetanseløft i systemene som møter denne gruppen.

Referanser

- Achenbach, T. M., Ivanova, M. Y., Rescorla, L. A., Turner, L. V., & Althoff, R. R. (2016). Internalizing/Externalizing Problems: Review and Recommendations for Clinical and Research Applications. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 55(8), 647–656. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2016.05.012>
- Achenbach, T. M., & Rescorla, L. A. (2001). *Manual for the ASEBA School-Age Forms & Profiles*.
- Achenbach, T. M., & Ruffle, T. M. (2000). The Child Behavior Checklist and Related Forms for Assessing Behavioral/Emotional Problems and Competencies. *Pediatrics In Review*, 21(8), 265–271. <https://doi.org/10.1542/pir.21.8.265>
- Angkustsiri, K., Goodlin-Jones, B., Deprey, L., Brahmhatt, K., Harris, S., & Simon, T. J. (2014). Social Impairments in Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome (22q11.2DS): Autism Spectrum Disorder or a Different Endophenotype? *Journal of autism and developmental disorders*, 44(4), 739–746. <https://doi.org/10.1007/s10803-013-1920-x>
- Antshel, K. M., Aneja, A., Strunge, L., Peebles, J., Fremont, W. P., Stallone, K., AbdulSabur, N., Higgins, A. M., Shprintzen, R. J., & Kates, W. R. (2007). Autistic Spectrum Disorders in Velo-cardio Facial Syndrome (22q11.2 Deletion). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(9), 1776–1786. <https://doi.org/10.1007/s10803-006-0308-6>
- Armando, M., Lin, A., Pontillo, M., & Vicari, S. (2017). Prevalence and treatment of psychiatric disorders other than psychosis in children and adolescents with 22q11DS: Examining associations with social and role functioning. *Psychiatry Research*, 254, 238–243. <https://doi.org/10.1016/j.psychres.2017.04.019>

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Baggetta, P., & Alexander, P. A. (2016). Conceptualization and Operationalization of Executive Function. *Mind, Brain, and Education*, *10*(1), 10–33.

<https://doi.org/10.1111/mbe.12100>

Berument, S. K., Rutter, M., Lord, C., Pickles, A., & Bailey, A. (1999). Autism screening questionnaire: Diagnostic validity. *The British Journal of Psychiatry: The Journal of Mental Science*, *175*, 444–451. <https://doi.org/10.1192/bjp.175.5.444>

Bölte, S., Westerwald, E., Holtmann, M., Freitag, C., & Poustka, F. (2011). Autistic Traits and Autism Spectrum Disorders: The Clinical Validity of Two Measures Presuming a Continuum of Social Communication Skills. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *41*(1), 66–72. <https://doi.org/10.1007/s10803-010-1024-9>

Campbell, L. E., McCabe, K. L., Melville, J. L., Strutt, P. A., & Schall, U. (2015). Social cognition dysfunction in adolescents with 22q11.2 deletion syndrome (velo-cardio-facial syndrome): Relationship with executive functioning and social competence/functioning. *Journal of Intellectual Disability Research : JIDR*, *59*(9), 845–859. <https://doi.org/10.1111/jir.12183>

Center of Disease Control. (2020, juni 29). *Diagnostic Criteria | Autism Spectrum Disorder (ASD) | NCBDDD | CDC*. Centers for Disease Control and Prevention.

<https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/hcp-dsm.html>

Chawner, S. J. R. A., Doherty, J. L., Moss, H., Niarchou, M., Walters, J. T. R., Owen, M. J., & van den Bree, M. B. M. (2017). Childhood cognitive development in 22q11.2 deletion syndrome: Case–control study. *The British Journal of Psychiatry*, *211*(4), 223–230. <https://doi.org/10.1192/bjp.bp.116.195651>

Christensen, D. L., Baio, J., Van Naarden Braun, K., Bilder, D., Charles, J., Constantino, J. N., Daniels, J., Durkin, M. S., Fitzgerald, R. T., Kurzius-Spencer, M., Lee, L.-C., Pettygrove, S., Robinson, C., Schulz, E., Wells, C., Wingate, M. S., Zahorodny, W.,

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

- Yeargin-Allsopp, M., & Centers for Disease Control and Prevention (CDC). (2016). Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years—Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2012. *Morbidity and Mortality Weekly Report. Surveillance Summaries (Washington, D.C.: 2002)*, 65(3), 1–23. <https://doi.org/10.15585/mmwr.ss6503a1>
- Constantino, J. N., & Gruber, C. P. (2005). *Social Responsiveness Scale (SRS)*. Western Psychological Services.
- Cornblath, E. J., Mahadevan, A., He, X., Ruparel, K., Lydon-Staley, D. M., Moore, T. M., Gur, R. C., Zackai, E. H., Emanuel, B., McDonald-McGinn, D. M., Wolf, D. H., Satterthwaite, T. D., Roalf, D. R., Gur, R. E., & Bassett, D. S. (2021). Altered functional brain dynamics in chromosome 22q11.2 deletion syndrome during facial affect processing. *Molecular Psychiatry*. <https://doi.org/10.1038/s41380-021-01302-y>
- Cumming, G. & Calin-Jageman, R. (2017). *Introduction to the new statistics : estimation, open science, and beyond*. Routledge.
- Cunningham, A. C., Delport, S., Cumines, W., Busse, M., Linden, D. E. J., Hall, J., Owen, M. J., & Bree, M. B. M. van den. (2018). Developmental coordination disorder, psychopathology and IQ in 22q11.2 deletion syndrome. *The British Journal of Psychiatry*, 212(1), 27–33. <https://doi.org/10.1192/bjp.2017.6>
- Fabbro, A., Rizzi, E., Schneider, M., Debbane, M., & Eliez, S. (2012). Depression and anxiety disorders in children and adolescents with velo-cardio-facial syndrome (VCFS). *European Child & Adolescent Psychiatry*, 21(7), 379–385. <https://doi.org/10.1007/s00787-012-0273-x>
- Fiksinski, A. M., Breetvelt, E. J., Duijff, S. N., Bassett, A. S., Kahn, R. S., & Vorstman, J. A. S. (2017). Autism Spectrum and psychosis risk in the 22q11.2 deletion syndrome. Findings from a prospective longitudinal study. *Schizophrenia Research*, 188, 59–62.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

<https://doi.org/10.1016/j.schres.2017.01.032>

Fiksinski, A. M., Schneider, M., Murphy, C. M., Armando, M., Vicari, S., Canyelles, J. M.,

Gothelf, D., Eliez, S., Breetvelt, E. J., Arango, C., & Vorstman, J. A. S. (2018).

Understanding the pediatric psychiatric phenotype of 22q11.2 deletion syndrome.

American Journal of Medical Genetics. Part A, 176(10), 2182–2191.

<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.40387>

Fiksinski, A. M., Schneider, M., Zinkstok, J., Baribeau, D., Chawner, S. J. R. A., &

Vorstman, J. A. S. (2021). Neurodevelopmental Trajectories and Psychiatric

Morbidity: Lessons Learned From the 22q11.2 Deletion Syndrome. *Current*

Psychiatry Reports, 23(3), 13. <https://doi.org/10.1007/s11920-021-01225-z>

Folkehelseinstituttet. (2016, april 12). *Psykiske lidelser i Norge: Et folkehelseperspektiv*.

Folkehelseinstituttet. [https://www.fhi.no/publ/eldre/psykiske-lidelser-i-norge-et-](https://www.fhi.no/publ/eldre/psykiske-lidelser-i-norge-et-folkeh/)

folkeh/

Fung, W. L. A., McEvelly, R., Fong, J., Silversides, C., Chow, E., & Bassett, A. (2010).

Elevated Prevalence of Generalized Anxiety Disorder in Adults With 22q11.2

Deletion Syndrome. *American Journal of Psychiatry*, 167(8), 998–998.

<https://doi.org/10.1176/appi.ajp.2010.09101463>

Gerdes, M., Solot, C., Wang, P. P., Moss, E., LaRossa, D., Randall, P., Goldmuntz, E., Clark

III, B. J., Driscoll, D. A., Jawad, A., Emanuel, B. S., McDonald-McGinn, D. M.,

Batshaw, M. L., & Zackai, E. H. (1999). Cognitive and behavior profile of preschool

children with chromosome 22q11.2 deletion. *American Journal of Medical Genetics*,

85(2), 127–133. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19990716\)85:2<127::AID-](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990716)85:2<127::AID-AJMG6>3.0.CO;2-F)

AJMG6>3.0.CO;2-F

Ginsburg, G. S., La Greca, A. M., & Silverman, W. K. (1998). Social anxiety in children with

anxiety disorders: Relation with social and emotional functioning. *Journal of*

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Abnormal Child Psychology, 26(3), 175–185.

<https://doi.org/10.1023/a:1022668101048>

Glaser, B., Debbané, M., Ottet, M.-C., Vuilleumier, P., Zesiger, P., Antonarakis, S. E., & Eliez, S. (2010). Eye Gaze During Face Processing in Children and Adolescents With 22q11.2 Deletion Syndrome. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 49(7), 665–674. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2010.04.004>

Glasson, E. J., Buckley, N., Chen, W., Leonard, H., Epstein, A., Skoss, R., Jacoby, P., Blackmore, A. M., Bourke, J., & Downs, J. (2020). Systematic Review and Meta-analysis: Mental Health in Children With Neurogenetic Disorders Associated With Intellectual Disability. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 59(9), 1036–1048. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2020.01.006>

Howley, S. A., Prasad, S. E., Pender, N. P., & Murphy, K. C. (2012). Relationship between reaction time, fine motor control, and visual–spatial perception on vigilance and visual-motor tasks in 22q11.2 Deletion Syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 33(5), 1495–1502. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.03.023>

Jansen, P. w., Duijff, S. n., Beemer, F. a., Vorstman, J. a. s., Klaassen, P. w. j., Morcus, M. e. j., & Heineman-de Boer, J. a. (2007). Behavioral problems in relation to intelligence in children with 22q11.2 deletion syndrome: A matched control study. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 143A(6), 574–580. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31623>

Jolin, E. M., Weller, R. A., Jessani, N. R., Zackai, E. H., McDonald-McGinn, D. M., & Weller, E. B. (2009). Affective disorders and other psychiatric diagnoses in children and adolescents with 22q11.2 Deletion Syndrome. *Journal of Affective Disorders*, 119(1), 177–180. <https://doi.org/10.1016/j.jad.2009.02.016>

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

- Kaasbøll, J., Jozefiak, T., & Aanondsen, C. M. (2021). *Måleegenskaper ved den norske versjonen av Social Communication Questionnaire (SCQ)*. 14.
- Kessler, R. C., Berglund, P., Demler, O., Jin, R., Merikangas, K. R., & Walters, E. E. (2005). Lifetime Prevalence and Age-of-Onset Distributions of DSM-IV Disorders in the National Comorbidity Survey Replication. *Archives of General Psychiatry*, 62(6), 593–602. <https://doi.org/10.1001/archpsyc.62.6.593>
- Kornør, H., & Jozefiak, T. (2012). *Måleegenskaper ved den norske versjonen av Child Behavior Checklist (CBCL)*. 8.
- Lewandowski, K. E., Shashi, V., Berry, P. M., & Kwapil, T. R. (2007). Schizophrenic-like neurocognitive deficits in children and adolescents with 22q11 deletion syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 144B(1), 27–36. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.30379>
- May, M., Milders, M., Downey, B., Whyte, M., Higgins, V., Wojcik, Z., Amin, S., & O'Rourke, S. (2017). Social Behavior and Impairments in Social Cognition Following Traumatic Brain Injury. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 23(5), 400–411. <https://doi.org/10.1017/S1355617717000182>
- Mazefsky, C. A., Anderson, R., Conner, C. M., & Minshew, N. (2011). Child Behavior Checklist Scores for School-Aged Children with Autism: Preliminary Evidence of Patterns Suggesting the Need for Referral. *Journal of Psychopathology and Behavioral Assessment*, 33(1), 31–37. <https://doi.org/10.1007/s10862-010-9198-1>
- McCabe, K. L., Marlin, S., Cooper, G., Morris, R., Schall, U., Murphy, D. G., Murphy, K. C., & Campbell, L. E. (2016). Visual perception and processing in children with 22q11.2 deletion syndrome: Associations with social cognition measures of face identity and emotion recognition. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 8, 30. <https://doi.org/10.1186/s11689-016-9164-7>

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

- McDonald-McGinn, D. M., Sullivan, K. E., Marino, B., Philip, N., Swillen, A., Vorstman, J. A. S., Zackai, E. H., Emanuel, B. S., Vermeesch, J. R., Morrow, B. E., Scambler, P. J., & Bassett, A. S. (2015). 22q11.2 deletion syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*, 1(1), 1–19. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2015.71>
- McDonald-McGinn, D. M., Tonnesen, M. K., Laufer-Cahana, A., Finucane, B., Driscoll, D. A., Emanuel, B. S., & Zackai, E. H. (2001). Phenotype of the 22q11.2 deletion in individuals identified through an affected relative: Cast a wide FISHing net! *Genetics in Medicine*, 3(1), 23–29. <https://doi.org/10.1097/00125817-200101000-00006>
- Monks, S., Niarchou, M., Davies, A. R., Walters, J. T. R., Williams, N., Owen, M. J., van den Bree, M. B. M., & Murphy, K. C. (2014). Further evidence for high rates of schizophrenia in 22q11.2 deletion syndrome. *Schizophrenia Research*, 153(1), 231–236. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2014.01.020>
- Moss, E. M., Batshaw, M. L., Solot, C. B., Gerdes, M., McDonald-McGinn, D. M., Driscoll, D. A., Emanuel, B. S., Zackai, E. H., & Wang, P. P. (1999). Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: A complex pattern. *The Journal of Pediatrics*, 134(2), 193–198. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(99\)70415-4](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(99)70415-4)
- Moulding, H. A., Bartsch, U., Hall, J., Jones, M. W., Linden, D. E., Owen, M. J., & van den Bree, M. B. M. (2020). Sleep problems and associations with psychopathology and cognition in young people with 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS). *Psychological Medicine*, 50(7), 1191–1202. <https://doi.org/10.1017/S0033291719001119>
- Niarchou, M., Zammit, S., Goozen, S. H. M. van, Thapar, A., Tierling, H. M., Owen, M. J., & Bree, M. B. M. V. D. (2014). Psychopathology and cognition in children with 22q11.2 deletion syndrome. *The British Journal of Psychiatry*, 204(1), 46–54. <https://doi.org/10.1192/bjp.bp.113.132324>

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Norris, M., & Lecavalier, L. (2010). Screening Accuracy of Level 2 Autism Spectrum

Disorder Rating Scales: A Review of Selected Instruments. *Autism, 14*(4), 263–284.

<https://doi.org/10.1177/1362361309348071>

Ousley, O., Evans, A. N., Fernandez-Carriba, S., Smearman, E. L., Rockers, K., Morrier, M.

J., Evans, D. W., Coleman, K., & Cubells, J. (2017). Examining the Overlap between

Autism Spectrum Disorder and 22q11.2 Deletion Syndrome. *International Journal of*

Molecular Sciences, 18(5), E1071. <https://doi.org/10.3390/ijms18051071>

Oxelgren, U. W., Myreliid, Å., Annerén, G., Ekstam, B., Göransson, C., Holmbom, A.,

Isaksson, A., Åberg, M., Gustafsson, J., & Fernell, E. (2017). Prevalence of autism

and attention-deficit–hyperactivity disorder in Down syndrome: A population-based study. *Developmental Medicine & Child Neurology, 59*(3), 276–283.

<https://doi.org/10.1111/dmcn.13217>

Pontillo, M., Guerrero, S., Averna, R., Demaria, F., Gargiullo, P., Tata, M. C., &

Santonastaso, O. (2018). A Systematic Review of Autism Spectrum in Children and

Adolescents with 22q11.2DS: Prevalence, Clinical Significance and Relationship with Onset of Psychotic Symptoms. *Neuropsychiatry, 08*.

<https://doi.org/10.4172/Neuropsychiatry.1000461>

Riggio, R. E. (1987). Assessment of basic social skills. *Journal of Personality and Social*

Psychology, 51(3), 649. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.51.3.649>

Rutter, M., Bailey, A., & Lord, C. (2003). *The social communication questionnaire*. CA:

Western Psychological Services.

Sanders, A. F. P., Hobbs, D. A., Stephenson, D. D. J., Laird, R. D., & Beaton, E. A. (2017).

Working Memory Impairments in Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome: The

Roles of Anxiety and Stress Physiology. *Journal of Autism and Developmental*

Disorders, 47(4), 992–1005. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-3011-2>

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

- Schanding, G. T., Nowell, K. P., & Goin-Kochel, R. P. (2012). Utility of the Social Communication Questionnaire-Current and Social Responsiveness Scale as Teacher-Report Screening Tools for Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(8), 1705–1716. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1412-9>
- Schneider, M., Debbané, M., Bassett, A. S., Chow, E. W. C., Fung, W. L. A., van den Bree, M. B. M., Owen, M., Murphy, K. C., Niarchou, M., Kates, W. R., Antshel, K. M., Fremont, W., McDonald-McGinn, D. M., Gur, R. E., Zackai, E. H., Vorstman, J., Duijff, S. N., Klaassen, P. W. J., Swillen, A., ... Eliez, S. (2014). Psychiatric Disorders From Childhood to Adulthood in 22q11.2 Deletion Syndrome: Results From the International Consortium on Brain and Behavior in 22q11.2 Deletion Syndrome. *American Journal of Psychiatry*, 171(6), 627–639. <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.2013.13070864>
- Segrin, C. (2000). Social skills deficits associated with depression. *Clinical Psychology Review*, 20(3), 379–403. [https://doi.org/10.1016/s0272-7358\(98\)00104-4](https://doi.org/10.1016/s0272-7358(98)00104-4)
- Serur, Y., Sofrin Frumer, D., Daon, K., Sobol-Havia, D., Weinberger, R., Shulman, C., & Gothelf, D. (2019). Psychiatric disorders and autism in young children with 22q11.2 deletion syndrome compared to children with idiopathic autism. *European Psychiatry : The Journal of the Association of European Psychiatrists*, 55, 116–121. <https://doi.org/10.1016/j.eurpsy.2018.10.007>
- Shashi, V., Harrell, W., Eack, S., Sanders, C., McConkie-Rosell, A., Keshavan, M. S., Bonner, M. J., Schoch, K., & Hooper, S. R. (2015). Social cognitive training in adolescents with chromosome 22q11.2 deletion syndrome: Feasibility and preliminary effects of the intervention. *Journal of Intellectual Disability Research : JIDR*, 59(10), 902–913. <https://doi.org/10.1111/jir.12192>

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Shashi, V., Veerapandiyan, A., Schoch, K., Kwapil, T., Keshavan, M., Ip, E., & Hooper, S.

(2012). Social skills and associated psychopathology in children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome: Implications for interventions. *Journal of Intellectual Disability Research : JIDR*, *56*(9), 865–878. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01477.x>

Shprintzen, R. J. (2000). Velocardiofacial Syndrome. *Otolaryngologic Clinics of North*

America, *33*(6), 1217–1240. [https://doi.org/10.1016/S0030-6665\(05\)70278-4](https://doi.org/10.1016/S0030-6665(05)70278-4)

Shprintzen, R. J. (2008). Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study. *Developmental*

Disabilities Research Reviews, *14*(1), 3–10. <https://doi.org/10.1002/ddrr.2>

Simon, T. J., Takarae, Y., DeBoer, T., McDonald-McGinn, D. M., Zackai, E. H., & Ross, J.

L. (2008). Overlapping numerical cognition impairments in children with chromosome 22q11.2 deletion or Turner syndromes. *Neuropsychologia*, *46*(1), 82–94. <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2007.08.016>

Sobin, C., Kiley-Brabeck, K., Monk, S. H., Khuri, J., & Karayiorgou, M. (2009). Sex

differences in the behavior of children with the 22q11 deletion syndrome. *Psychiatry Research*, *166*(1), 24–34. <https://doi.org/10.1016/j.psychres.2008.03.023>

Sullivan, K. E. (2004). The clinical, immunological, and molecular spectrum of chromosome

22q11.2 deletion syndrome and DiGeorge syndrome. *Current Opinion in Allergy and Clinical Immunology*, *4*(6), 505–512.

Sun, D., Ching, C. R. K., Lin, A., Forsyth, J. K., Kushan, L., Vajdi, A., Jalbrzikowski, M.,

Hansen, L., Villalon-Reina, J. E., Qu, X., Jonas, R. K., van Amelsvoort, T., Bakker, G., Kates, W. R., Antshel, K. M., Fremont, W., Campbell, L. E., McCabe, K. L., Daly, E., ... Bearden, C. E. (2020). Large-scale mapping of cortical alterations in 22q11.2 deletion syndrome: Convergence with idiopathic psychosis and effects of deletion size. *Molecular Psychiatry*, *25*(8), 1822–1834. <https://doi.org/10.1038/s41380-018->

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

0078-5

- Surén, P., Bakken, I. J., Lie, K. K., Schjølberg, S., Aase, H., Reichborn-Kjennerud, T., Magnus, P., Øyen, A.-S., Svendsen, B. K., Aaberg, K. M., Andersen, G. L., & Stoltenberg, C. (2013). Fylkesvise forskjeller i registrert forekomst av autisme, AD/HD, epilepsi og cerebral parese i Norge. *Tidsskrift for Den norske legeförening*. <https://doi.org/10.4045/tidsskr.13.0050>
- Surén, P., Saasen-Havdahl, A., Bresnahan, M., Hirtz, D., Hornig, M., Lord, C., Reichborn-Kjennerud, T., Schjølberg, S., Øyen, A.-S., Magnus, P., Susser, E., Lipkin, W. I., & Stoltenberg, C. (2019). Sensitivity and specificity of early screening for autism. *BJPsych Open*, 5(3). <https://doi.org/10.1192/bjo.2019.34>
- Swillen, A., Devriendt, K., Legius, E., Eyskens, B., Dumoulin, M., Gewillig, M., & Fryns, J. P. (1997). Intelligence and psychosocial adjustment in velocardiofacial syndrome: A study of 37 children and adolescents with VCFS. *Journal of Medical Genetics*, 34(6), 453–458. <https://doi.org/10.1136/jmg.34.6.453>
- Swillen, A., & McDonald-McGinn, D. (2015). Developmental trajectories in 22q11.2 deletion syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 169(2), 172–181. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31435>
- Swillen, A., Vogels, A., Devriendt, K., & Fryns, J. P. (2000). Chromosome 22q11 deletion syndrome: Update and review of the clinical features, cognitive-behavioral spectrum, and psychiatric complications. *American Journal of Medical Genetics*, 97(2), 128–135. [https://doi.org/10.1002/1096-8628\(200022\)97:2<128::AID-AJMG4>3.0.CO;2-Z](https://doi.org/10.1002/1096-8628(200022)97:2<128::AID-AJMG4>3.0.CO;2-Z)
- Thompson, P. M., Jahanshad, N., Ching, C. R. K., Salminen, L. E., Thomopoulos, S. I., Bright, J., Baune, B. T., Bertolín, S., Bralten, J., Bruin, W. B., Bülow, R., Chen, J., Chye, Y., Dannlowski, U., de Kovel, C. G. F., Donohoe, G., Eyler, L. T., Faraone, S. V., Favre, P., ... Zelman, V. (2020). ENIGMA and global neuroscience: A decade of

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

large-scale studies of the brain in health and disease across more than 40 countries.

Translational Psychiatry, 10(1), 100. <https://doi.org/10.1038/s41398-020-0705-1>

Vangkilde, A., Jepsen, J. R. M., Schmock, H., Olesen, C., Arnarsdóttir, S., Baaré, W. F. C.,

Plessen, K. J., Didriksen, M., Siebner, H. R., Werge, T., & Olsen, L. (2016).

Associations between social cognition, skills, and function and subclinical negative and positive symptoms in 22q11.2 deletion syndrome. *Journal of Neurodevelopmental*

Disorders, 8, 42. <https://doi.org/10.1186/s11689-016-9175-4>

Vangkilde, A., Olsen, L., Hoeffding, L. K., Pedersen, C. B., Mortensen, P. B., Werge, T., &

Trabjerg, B. (2016). Schizophrenia Spectrum Disorders in a Danish 22q11.2 Deletion

Syndrome Cohort Compared to the Total Danish Population—A Nationwide Register Study. *Schizophrenia Bulletin*, 42(3), 824–831. <https://doi.org/10.1093/schbul/sbv195>

Vingerhoets, C., van Oudenaren, M. J. F., Bloemen, O. J. N., Boot, E., van Duin, E. D. A.,

Evers, L. J. M., Fiksinski, A. M., Breetvelt, E. J., Palmer, L. D., Vergaelen, E.,

Vogels, A., Meijer, C., Booij, J., de Haan, L., Swillen, A., Vorstman, J. A. S., Bassett,

A. S., & van Amelsvoort, T. A. M. J. (2019). Low prevalence of substance use in people with 22q11.2 deletion syndrome. *The British Journal of Psychiatry : The*

Journal of Mental Science, 215(5), 661–667. <https://doi.org/10.1192/bjp.2018.258>

Vorstman, J. A. S., Breetvelt, E. J., Duijff, S. N., Eliez, S., Schneider, M., Jalbrzikowski, M.,

Armando, M., Vicari, S., Shashi, V., Hooper, S. R., Chow, E. W. C., Fung, W. L. A.,

Butcher, N. J., Young, D. A., McDonald-McGinn, D. M., Vogels, A., van

Amelsvoort, T., Gothelf, D., Weinberger, R., ... Bassett, A. S. (2015). Cognitive

decline preceding the onset of psychosis in patients with 22q11.2 deletion syndrome.

JAMA Psychiatry, 72(4), 377–385. <https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2014.2671>

Wagner, K. E., Kates, W. R., Fremont, W., & Antshel, K. M. (2017). Childhood Predictors of

Young Adult Social Functioning in 22q11.2 Deletion Syndrome. *Journal of Autism*

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

and Developmental Disorders, 47(8), 2480–2501. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3165-6>

Weidle, B., Melin, K., Drotz, E., Jozefiak, T., & Ivarsson, T. (2012). Preschool and current autistic symptoms in children and adolescents with obsessive-compulsive disorder (OCD). *Journal of Obsessive-Compulsive and Related Disorders*, 1(3), 168–174. <https://doi.org/10.1016/j.jocrd.2012.04.002>

Weise, A., Mrasek, K., Klein, E., Mulatinho, M., Llerena, J. C., Hardekopf, D., Pekova, S., Bhatt, S., Kosyakova, N., & Liehr, T. (2012). Microdeletion and Microduplication Syndromes. *Journal of Histochemistry & Cytochemistry*, 60(5), 346–358. <https://doi.org/10.1369/0022155412440001>

Wierzchowski, A., Sablich-Duley, S., & Bordes Edgar, V. (2021). Variability in Neuropsychological Phenotypes in Patients with 22Q11.2 Deletion Syndrome: Case Series. *Developmental Neuropsychology*, 46(5), 381–392. <https://doi.org/10.1080/87565641.2021.1956498>

Woodin, M., Wang, P. P., Aleman, D., McDonald-McGinn, D., Zackai, E., & Moss, E. (2001). Neuropsychological profile of children and adolescents with the 22q11.2 microdeletion. *Genetics in Medicine*, 3(1), 34–39. <https://doi.org/10.1097/00125817-200101000-00008>

Wray, E., Shashi, V., Schoch, K., Curtiss, K., & Hooper, S. R. (2013). Discrepancies in parent and teacher ratings of social-behavioral functioning of children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome: Implications for assessment. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 118(5), 339–352. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-118.5.339>

Young, A. S., Shashi, V., Schoch, K., Kwapil, T., & Hooper, S. R. (2011). Discordance in diagnoses and treatment of psychiatric disorders in children and adolescents with

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

22q11.2 deletion syndrome. *Asian Journal of Psychiatry*, 4(2), 119–124.

<https://doi.org/10.1016/j.ajp.2011.03.002>

Yuen, T., Chow, E. W. C., Silversides, C. K., & Bassett, A. S. (2013). Premorbid adjustment and schizophrenia in individuals with 22q11.2 deletion syndrome. *Schizophrenia Research*, 151(1–3), 221–225. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2013.10.041>

Zinkstok, J. R., Boot, E., Bassett, A. S., Hiroi, N., Butcher, N. J., Vingerhoets, C., Vorstman, J. A. S., & van Amelsvoort, T. A. M. J. (2019). Neurobiological perspective of 22q11.2 deletion syndrome. *The Lancet. Psychiatry*, 6(11), 951–960. [https://doi.org/10.1016/S2215-0366\(19\)30076-8](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(19)30076-8)

Appendix A

Godkjenning fra Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag.

Krister Westlye Fjermestad
Universitetet i Oslo



NEM • Den nasjonale
forskningsetiske komité for
medisin og helsefag

Kongens gate 14
0153 Oslo
Telefon 23 31 83 00

post@forskningsetikk.no
www.forskningsetikk.no

Org.nr. 999 148 603

Vår ref.:2020/151

REKs ref.: 74785

Dato: 15.10.2020

On Track to Improve Social Functioning for Adolescents with Rare Disorders

Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM) viser til klage på REK sør-øst C sitt vedtak datert 28.05.2020. REK tok ikke klagen til følge, og klagen ble oversendt NEM for videre behandling.

NEM tok klagen til behandling i sitt møte den 02.09.2020. Klagen ble behandlet med hjemmel i forskningsetikkloven § 10 (3), forvaltningsloven § 34 og helseforskningsloven § 10 (3).

Kort beskrivelse av prosjektet

Opplysningene er hentet fra søknaden.

Formålet med prosjektet er å gjennomføre en kartleggingsstudie av ungdom med sjeldne diagnoser, med fokus på mental helse og sosial funksjon.

Prosjektet er to-delt. Del I består av et spørreskjema som foreldrene skal svare på for å belyse hvilke sosiale utfordringer ungdom med sjeldne diagnoser opplever, og sammenhengen med psykisk helse. Formålet er å få et kunnskapsgrunnlag som kan brukes for å utvikle gode tiltak for ungdom og familien.

Del II er en pilotstudie som planlegger å undersøke psykologiske og fysiologiske reaksjoner hos tre grupper med ungdom. Hver gruppe vil bestå av 20 ungdommer. Gruppe 1 vil bestå av ungdom med sjeldne genetiske diagnoser, med økt forekomst av autistiske trekk, gruppe 2 består av ungdom som har søsken med diagnoser tilsvarende gruppe 1, og gruppe 3 er en kontrollgruppe som vil bestå av ungdom uten tilknytning til ungdom med sjelden genetisk diagnose. Ungdommene vil bli vist korte videofilmer som de ser på gjennom virtual reality briller. Filmene vil vise ulike typer sosiale situasjoner, og ungdommenes reaksjoner vil bli målt fysiologisk.

Prosjektet er ment å skape mer kunnskap om de sosiale utfordringene ungdom med sjeldne diagnoser og autistiske trekk møter i sosial interaksjon med andre. Denne kunnskapen vil kunne brukes for å utvikle målrettede intervensjoner for å bedre sosiale ferdigheter hos disse

ungdommene. Prosjektet vil og kunne gi en indikasjon på om det er forskjeller mellom hvordan ungdom med en diagnose og andre ungdommer opplever sosiale situasjoner.

Det vil bli tatt en spyttprøve for å undersøke polygenetisk risikoprofil for autisme og ADHD. Spyttprøven vil bli oppbevart i en spesifikk forskningsbiobank knyttet til prosjektet.

Kort sakshistorikk

Søknaden ble første gang behandlet i REK sør-øst C sitt møte den 13.02.2020. REK fant at søknaden ikke var tilstrekkelig opplyst til at de kunne fatte et vedtak, og ba prosjektleder komme med tilbakemeldinger på komiteens merknader. Etter å ha mottatt tilbakemeldingene, ble søknaden igjen behandlet den 30.04.2020. Komiteen fattet et delt vedtak hvor flertallet på fem avsto vedtaket med følgende begrunnelsen, noe forkortet:

- Informasjonsskrivet burde inneholde en noe mer utførlig beskrivelse av VR scenariene.
- Vilkåret i helseforskningsloven § 18 a om at en eventuell risiko eller ulempe ved deltakelse er ubetydelig er ikke oppfylt. Blant annet fordi det er tvil om deltakerne forstår hvorfor de skal gjennomgå intervensjonen, og hva den består i.
- For kontrollgruppen er det tvil om vilkåret i helseforskningsloven § 18c er oppfylt.
- Det er usikkert om barnets rett til å trekke seg fra prosjektet er tilstrekkelig ivaretatt, dette gjelder spesielt deltakere med diagnoser.
- De etiske utfordringene prosjektet reiser er i liten grad adressert i protokollen.

Et mindretall på fire mente at deltagerens ulempe ved å delta i prosjektet var ubetydelig, at samtykkeordningen var akseptabel, og at deltakernes mulighet til å motsette seg deltakelse var ivaretatt. Mindretallet var enig med flertallet i at det var behov for en mer utførlig beskrivelse av VR-scenariene i deltagerinformasjonen.

Vedtaket ble påklaget. REK sør-øst C opprettholdt sitt vedtak, og oversendte klagen til NEM for videre behandling. For en grundigere fremstilling av saken vises det til REK sine vedtak.

NEM tok klagen til behandling den 02.09.2020.

NEMs vurdering

Ingen i komiteen var inhabile, og saken ble behandlet i full komité.

NEM har ingen forskningsetiske innvendinger til studiens del 1. NEM vil i det følgende diskutere prosjektets del II.

Etter helseforskningsloven skal all medisinsk og helsefaglig forskning organiseres og utøves forsvarlig. Det skal foretas en vurdering av den ulempen forskningsdeltaker utsettes for, sett opp imot ev. fordel ved deltagelse. I tillegg er det strengere krav for gjennomføring av forskning hvor barn er forskningsdeltakere, da det anses som at de har et særskilt behov for beskyttelse ved forskningsdeltagelse. Helseforskningsloven setter derfor vilkår om at en ev. risiko eller ulempe skal anses som ubetydelig, og at forskningen skal kunne anses å være til «(...) nytte for den aktuelle personen eller for andre personer med samme aldersspesifikke lidelse, sykdom, skade eller tilstand».

NEM har i sin vurdering vært i tvil om nytteverdien i del II av prosjektet, da det er en liten studie med totalt 60 ungdommer som deltar. Med et så lite antall deltakere mener NEM at det ikke er store muligheter for å avdekke forskjeller, eller trekke konklusjoner. Da del II ifølge søknaden ser ut til å være en pilotstudie, mener NEM at prosjektet er mer å anse som en metodeutprøving.

Slik prosjektet er planlagt, finner NEM at ulempen ved å delta er ubetydelig. Deltakerne er mellom 10-16 år, de fleste vil være vant med å spille spill, og slik ha en forståelse av hva det er som skjer. Prosjektet er utviklet i samarbeid med brukergrupper slik at det vil være mest mulig tilpasset ungdomsgruppen, og foreldre som samtykker vil kunne vurdere om deres barn er egnet for dette prosjektet. Videre mener NEM at deltakerne er ivarettatt ved at stressresponsen de utsettes for er kortvarig, de kan ha foreldrene til stede hele tiden, og fagfolk vil være sammen med dem etter de har sett på videoene. Dersom de reagerer uforholdsmessig sterkt vil forsøket avbrytes, og fagfolk vil være til stede for deltakeren.

Et av vilkårene for at ungdom kan delta i det omsøkte prosjektet, er om forskningen kan sies å være til nytte for den enkelte eller for andre personer med «(...) samme aldersspesifikke lidelse, sykdom, skade eller tilstand.», jf. helseforskningsloven § 18 c. NEM mener at i dette prosjektet dekker «Aldersspesifikk tilstand» alle ungdommene i de tre gruppene. NEM vurderer at den enkelte forskningsdeltager nok ikke vil ha personlig nytte av deltakelse. Derimot vil prosjektet kunne ha betydning som grunnlag for senere utvikling av effektive intervensjoner for å bedre den sosiale funksjonen til ungdom med denne type diagnoser, og for søsken til barn og ungdom med utviklingsforstyrrelse. NEM mener derfor at resultatet av forskningen kan ha betydning for andre med samme aldersspesifikke tilstand, og vilkåret i § 18 c er oppfylt.

I all forskning hvor det foreligger samtykke til deltakelse i forskning, så skal det være mulig å trekke sitt samtykke. Dette gjelder også i de tilfellene hvor det er foreldre som har samtykket på vegne av sine barn. NEM forutsetter at forskerne i prosjektet vil være særlig oppmerksomme på om noen av deltakerne underveis i prosjektet ikke ønsker å delta, og da avbryter forsøket på en skånsom måte. NEM anser samtykket, slik det er vedlagt klagen, til å være tilfredsstillende.

Vedtak

Klagen tas til følge, og REKs vedtak av 28.05.2020 omgjøres.

Prosjektet godkjennes med hjemmel i helseforskningsloven § 10.

Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag godkjenner opprettelse av en spesifikk forskningsbiobank, i tråd med det som er oppgitt i søknaden. Hvis forskningsbiobanken opphører, nedlegges eller overtas av andre, skal det søkes REK om tillatelse, jf. helseforskningsloven § 30.

Godkjenningen er gitt under forutsetning av at prosjektet gjennomføres slik det er beskrevet i søknad og protokoll, og de bestemmelser som følger av helseforskningsloven med forskrift.

Tillatelsen gjelder til 17.12.2021. Av dokumentasjonshensyn skal opplysningene oppbevares inntil 17.12.2026. Forskningsfilen skal oppbevares atskilt i en nøkkel- og opplysningsfil. Opplysningene skal deretter slettes eller anonymiseres, senest et halvt år fra denne dato.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom



Sluttmelding

Søker skal sende sluttmelding til REK sør- øst C på eget skjema, senest seks måneder etter godkjenningsperioden er utløpt, jf. helseforskningsloven § 12.

Søknad om å foreta vesentlige endringer

Dersom man ønsker å foreta vesentlige endringer når det gjelder prosjektets formål, metode, tidsløp eller organisering, skal søknad sendes til REK sør- øst C. Søknaden skal beskrive hvilke endringer som ønskes foretatt, og begrunnelsen for disse, jf. helseforskningsloven § 11.

Vedtaket er endelig, og kan ikke påklages.

Med vennlig hilsen

Grete Dyb
Professor dr.med.
Komitéleder NEM

Camilla Bø Iversen
Sekretariatsleder NEM

Kopi:
UIO
REK



Appendix B

Samtykkeerklæring

Obligatoriske felter er merket med stjerne

Samtykke til deltakelse i forskningsprosjekt om ungdom med sjeldne diagnoser sine sosiale utfordringer

Målgruppen for denne undersøkelsen er deg som er forelder til en ungdom mellom 10 og 17 år med en sjelden diagnose. Formålet er å finne ut mer om hvilke sosiale utfordringer ungdom med sjeldne diagnoser opplever og sammenhengen med psykisk helse.

Forskningsprosjektet er et samarbeidsprosjekt mellom Psykologisk institutt ved Universitetet i Oslo, Frambu senter for sjeldne diagnoser og Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom) ved Oslo Universitetssykehus. Dere inviteres fordi et av barna dine har en sjelden diagnose. Resultatene fra studien skal publiseres i rapporter, presentasjoner og vitenskapelige tidsskrift. De skal også brukes som grunnlag for å utvikle tiltak for å hjelpe ungdom med sjeldne diagnoser med å takle sosiale situasjoner.

Hva innebærer studien?

Studien innebærer å svare på denne spørreundersøkelsen, der du vil få spørsmål om ungdommen med en sjelden diagnose sin psykiske helse og sosiale fungering.

Mulige fordeler og ulemper med deltakelse.

Fordelen med å delta i undersøkelsen er at du kan hjelpe oss om å få mer kunnskap om sosial funksjon og psykisk helse hos ungdom med sjeldne diagnoser. Denne kunnskapen er viktig for at vi skal kunne utvikle gode tiltak for ungdommen og familien. En mulig ulempe er at det tar tid å fylle ut spørsmålene i undersøkelsen.

Hvordan behandles informasjon som blir samlet inn?

Det er bare vi som jobber i prosjektet som får tilgang til informasjonen som samles inn om dere. Informasjonen blir trygt oppbevart i sikre datasystemer ved Universitetet i Oslo som hindrer at personer utenfor prosjektet får tilgang til informasjonen. Vi vil ikke dele informasjon om akkurat din familie og dine barns opplevelser, men skrive rapporter og artikler som handler om de som deltar som gruppe (uten informasjon om hver enkelt).

Datainnsamlingen i dette prosjektet regnes ferdig ved utgangen av 2023, og alle data vil bli slettet etter 5 år, dvs. senest 31.12.2028.

Godkjenning.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk har vurdert prosjektet, og har gitt forhåndsgodkjenning (Prosjektnummer 74785).

Etter ny personopplysningslov har dataansvarlig Bjørn Lau (instituttleder), Psykologisk institutt og prosjektleder Krister W. Fjermestad et selvstendig ansvar for å sikre at behandlingen av dine opplysninger har et lovlig grunnlag. Dette prosjektet har rettslig grunnlag i EUs personvernforordning artikkel 6a og artikkel 9 nr. 2 og ditt samtykke.

Du har rett til å klage på behandlingen av dine opplysninger til Datatilsynet.

Deltakelse.

Det er frivillig å være med, og du kan også trekke deg underveis i undersøkelsen hvis du ombestemmer deg. Du trenger ikke å oppgi noen grunn til hvorfor du ønsker å trekke deg.

Dersom du under eller etter å ha deltatt får noen spørsmål om prosjektet kan du ta kontakt med: Prosjektleder: Krister W.

Fjermestad, telefon 94 20 19 47, mail: kristefj@uio.no

Jeg samtykker til å delta i prosjektet og at opplysningene om meg og min familie brukes slik det er beskrevet overfor i informasjonsskrivet.

Ja, jeg samtykker.

Nei, jeg samtykker ikke.

Tillatelse til å kontakte deg for å gi informasjon om en oppfølgingsstudie

Vi har planlagt en oppfølgingsstudie av denne undersøkelsen, der vi vil invitere ungdom med sjeldene diagnoser, foreldre og søsken til å delta i en grundigere undersøkelse av hvordan ungdom med sjeldne diagnoser og deres søsken opplever og reagerer på ulike sosiale situasjoner. Kan vi kontakte deg for å gi deg informasjon om denne studien?

Ja

Nei

Kan vi kontakte deg for en eventuell oppfølgingsstudie og tilgrensende prosjekter i opptil 10 år etter prosjektslutt.

Ja

Nei

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Ved å trykke neste vil du gå videre i undersøkelsen. Dette forutsetter at du har trykket ja til å samtykke. Du vil bli bedt om å elektronisk signere samtykke, det vil si logge inn på nytt med id-porten.

Appendix C

Spørreskjemaer

Social Communication Questionnaire

SOCIAL COMMUNICATION
QUESTIONNAIRE (SCQ)

LIVSLØPS-
VURDERING

Personens navn _____

Skjemaet utfylt av _____

Fødselsdato _____

Relasjon til personen _____

Kronologisk alder _____ Kjønn _____

Klinikerens navn _____

Dato for vurdering _____

Skole/klinikk _____

Retningslinjer

Takk for at du tar deg tid til å fylle inn dette spørreskjemaet. Vær vennlig og besvar hvert spørsmål ved å tegne en sirkel rundt ja eller nei. Noen få spørsmål spør etter flere relaterte typer atferd; vær vennlig og merk av ja hvis noen av disse atferdstypene noen gang har forekommet. Vennligst merk av ja eller nei selv om du er usikker på om noen atferd har vært tilstede eller ikke, da med utgangspunkt i hva du tror er riktig.

HOGREFE



Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

For den påfølgende atferd, vennligst fokuser på tidsperioden mellom hans/hennes fjerde og femte bursdag. Det kan være at du finner det lettere å huske hvordan ting var på den tiden ved å fokusere på nøkkel hendelser, slik som å begynne på skolen, flytte, juletider, eller andre spesifikke hendelser som er spesielt minneverdige for dere som familie. Hvis ditt barn ikke er 4 år enda, vennligst vurder hans eller hennes atferd i de siste 12 månedene.

20	Da han/hun var 4 til 5 år, snakket han/hun noen gang med deg bare for å være hyggelig (snarere enn for å få noe av deg)?	ja	nei
21	Da han/hun var 4 til 5 år, hendte det at han/hun noen gang <i>spontant</i> etterliknet deg (eller andre) eller noe du holdt på med (f.eks. å prøve å feie, snekre eller etterliknet det å reparere ting)?	ja	nei
22	Da han/hun var 4 til 5 år, pekte han/hun noen gang spontant på ting rundt seg bare for å vise deg dem (ikke fordi han/hun ville ha dem)?	ja	nei
23	Da han/hun var 4 til 5 år, brukte han/hun noen gang gester, utenom å peke eller dra deg i hånden, for å la deg få vite hva han/hun ville?	ja	nei
24	Da han/hun var 4 til 5 år, nikket han/hun med hodet når han/hun mente <i>ja</i> ?	ja	nei
25	Da han/hun var 4 til 5 år, ristet han/hun på hodet når han/hun mente <i>nei</i> ?	ja	nei
26	Da han/hun var 4 til 5 år, så han/hun deg vanligvis inn i ansiktet når han/hun gjorde ting sammen med deg eller snakket med deg?	ja	nei
27	Da han/hun var 4 til 5 år, smilte han/hun tilbake hvis noen smilte til han/henne?	ja	nei
28	Da han/hun var 4 til 5 år, viste han/hun deg noen gang ting som interesserte ham/henne for å få din oppmerksomhet?	ja	nei
29	Da han/hun var 4 til 5 år, tilbød han/hun noen gang å dele andre ting enn mat med deg?	ja	nei
30	Da han/hun var 4 til 5 år, virket det noen gang som om han/hun ville at du skulle dele hans/hennes glede over noe?	ja	nei
31	Da han/hun var 4 til 5 år, prøvde han/hun noen gang å trøste deg hvis du var lei deg eller hadde slått deg?	ja	nei
32	Da han/hun var 4 til 5 år, og han/hun ville ha noe eller ville ha hjelp, så han/hun da på deg og brukte gester sammen med lyder eller ord for å få din oppmerksomhet?	ja	nei
33	Da han/hun var 4 til 5 år, viste han/hun normal variasjon av ansiktsuttrykk?	ja	nei
34	Da han/hun var 4 til 5 år, sluttet han/hun seg noen gang spontant til sangleker og prøvde å etterlikne handlingene i dem, slik som "Så går vi rundt om en enerbærbusk" eller "Bjørnen sover"?	ja	nei
35	Da han/hun var 4 til 5 år, lekte han/hun noen late som om eller liksom-leker?	ja	nei
36	Da han/hun var 4 til 5 år, virket han/hun interessert i andre barn på omtrent samme alder, og som han/hun ikke kjente?	ja	nei
37	Da han/hun var 4 til 5 år, reagerte han/hun positivt når et annet barn kom bort til ham/henne?	ja	nei
38	Da han/hun var 4 til 5 år, og du kom inn i rommet og begynte å snakke til ham/henne uten å bruke navnet, så han/hun da vanligvis opp og rettet oppmerksomheten mot deg?	ja	nei
39	Da han/hun var 4 til 5 år, lekte han/hun noen gang fantasileker med et annet barn på en slik måte at du skjønnte at hver av dem hadde forstått hva den andre forestilte?	ja	nei
40	Da han/hun var 4 til 5 år, lekte han/hun med andre aktiviteter som krevde en eller annen form for deltakelse i gruppe med andre barn, slik som gjemsel eller ballspill?	ja	nei

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

1	Snakker han/hun ved å kombinere ord og bruke setninger? Hvis <i>nei</i> , gå til spørsmål 8	ja	nei
2	Kan du ha en "samtale" med ham/henne, som innebærer at dere snakker etter tur eller han/hun sier noe som bygger videre på det du har sagt?	ja	nei
3	Har han/hun noen gang brukt merkelige setninger eller sagt det samme om og om igjen på nesten nøyaktig samme måte? (enten setninger han/hun har hørt andre bruke eller noen han/hun har funnet på selv?)	ja	nei
4	Har han/hun noen gang kommet med sosialt upassende spørsmål eller uttalelser? For eksempel har han/hun noen gang stilt personlige spørsmål eller kommet med personlige kommentarer på upassende tidspunkter?	ja	nei
5	Har han/hun noen gang forvekslet pronomenene (dvs. sier "du" eller "han/hun" i stedet for "jeg")?	ja	nei
6	Har han/hun noen gang brukt ord som det virker som om han/hun har funnet på selv, eller uttrykker han/hun ting på en merkelig, indirekte eller billedlig måte? F.eks. ved å si "varmt regn" i stedet for "damp"?	ja	nei
7	Har han/hun noen gang sagt den samme tingen om og om igjen på samme måte eller insistert på at du skal si det samme om og om igjen?	ja	nei
8	Har han/hun noen gang hatt ting han/hun tilsynelatende må gjøre på en helt spesiell måte eller i en bestemt rekkefølge, eller ritualer han/hun må få deg til å følge?	ja	nei
9	Har hans/hennes ansiktsuttrykk vanligvis passet til den enkelte situasjon, så langt du kan bedømme det?	ja	nei
10	Har han/hun noen gang brukt hånden din som et redskap, eller som om den var en del av hans/hennes egen kropp (f.eks. pekt med din finger eller lagt hånden din på dørhåndtaket for å få deg til å åpne døren)?	ja	nei
11	Har han/hun noen gang hatt interesser som han/hun synes å være overopptatt av, og som virket merkelige for andre (f.eks. trafikklys, ledninger eller busstabeller)?	ja	nei
12	Har han/hun noen gang virket mer interessert i enkelte deler av en leke eller en gjenstand heller enn i å bruke gjenstanden slik den er ment å brukes (f.eks. gjentar å snurre hjulene på en bil heller enn å kjøre med bilen)?	ja	nei
13	Har han/hun noen gang hatt spesielle interesser som har vært <i>uvanlig</i> intense, selv om de for øvrig passer for hans/hennes alder og aldersgruppe (f.eks. tog, dinosaurer/plastdyr)?	ja	nei
14	Har han/hun noen gang virket <i>uvanlig</i> interessert i å se eller føle på, høre på lyden av, smake eller lukte på ting eller andre personer?	ja	nei
15	Har han/hun noen gang hatt eiendommeligheter eller merkelige måter å bevege hender eller fingre på, slik som å vifte med eller bevege fingrene foran øynene?	ja	nei
16	Har han/hun noen gang gjort kompliserte bevegelser med hele kroppen, slik som å snurre rundt i ring eller hoppe opp og ned om og om igjen?	ja	nei
17	Har han/hun noen gang skadet seg selv med vilje, som å bite seg i armen eller dunke hodet?	ja	nei
18	Har han/hun noen gang hatt gjenstander som han/hun <i>er nødt til</i> å bære rundt på? (nøc <i>annet</i> enn en myk leke eller et koseteppe)?	ja	nei
19	Har han/hun en spesiell venn eller en bestevenn?	ja	nei

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

Copyright © 2003 by Western Psychological Services. Translated and reprinted by permission of the publisher, Western Psychological Services. Not to be reproduced in any form without written permission of Western Psychological Services, 12031 Wilshire Boulevard, Los Angeles, California 90025, U.S.A. All rights reserved. Norsk oversettelse: Synnve Schjølberg og Kristian Tambs. Norsk versjon © 2005 Hogrefe Psykologiförlaget AB. Trykk: Katarina Tryck, Stockholm, 2014. All kopiering forbudt! Art.nr: 877-003

SRS – Sosial Responsivitet Skala

Av John N. Constantino, M.D.

Spørreskjema og skåringsark

Informasjon om barnet (som beskrives)

Navn/ID: _____

Alder/fødselsdag: _____

Etnisk tilhørighet: _____

Klasse/klasse-trinn: _____

Institusjon/skole: _____

Annet: _____

Informasjon om personen (rater) som beskriver barnet

Navn/ID: _____

Dato: _____

Relasjon til barnet som beskrives: Mor Far Lærer/underviser Annet: _____

Annet: _____

På de følgende sider vil du se 65 utsagn. For hvert utsagn skal du sette en sirkel rundt det svar du mener passer best på barnets adferd de siste 6 måneder.

Der er fire svarmuligheter.

1 = STEMME IKKE, 2 = STEMME NOEN GANGER, 3 = STEMME OFTE, 4 = STEMME NESTEN ALLTID.

Copyright © 2005 by Western Psychological Services. Translated and reprinted by permission of the publisher, Western Psychological Services. Not to be reproduced in any form without written permission of Western Psychological Services, 12031 Wilshire Boulevard, Los Angeles, California 90025, U.S.A. All rights reserved. Norsk oversettelse ved Beate Ørbeck og Hogrefe Psykologisk Forlag A/S. Norsk versjon © 2009 Hogrefe Psykologiförlaget AB. Trykk: Lidbergs Grafiska, Stockholm, 2014. Art.nr: 871-002. All kopiering forbudt!

HOGREFE



Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

For hvert utsagn skal du sette en sirkel rundt det svar, du mener passer best på barnets adferd de siste 6 måneder

1 = STEMMER IKKE, 2 = STEMMER NOEN GANGER, 3 = STEMMER OFTE, 4 = STEMMER NESTEN ALLTID.

1.	Virker mye mer rastløs i sosiale sammenhenger enn når alene	1	2	3	4
2.	Hans eller hennes ansiktsuttrykk stemmer ikke overens med det han eller hun sier	1	2	3	4
3.	Virker selvsikker i samhandling med andre	1	2	3	4
4.	Under stress viser han eller hun rigide eller uflexible adferdsmønstre som virker sære	1	2	3	4
5.	Forstår ikke når andre forsøker å utnytte ham eller henne	1	2	3	4
6.	Vil heller være alene enn sammen med andre	1	2	3	4
7.	Er oppmerksom på hva andre tenker eller føler	1	2	3	4
8.	Oppfører seg på måter som virker merkelige eller bisarre	1	2	3	4
9.	Klenger på voksne, virker for avhengig av dem	1	2	3	4
10.	Tar ting for bokstavelig og forstår ikke en samtales virkelige mening	1	2	3	4
11.	Har god selvtillit	1	2	3	4
12.	Er i stand til å kommunisere sine følelser til andre	1	2	3	4
13.	Er keitete i tur-tagende samvær med jevnaldrende (ser ikke ut til å forstå samtalenes gi og ta form)	1	2	3	4
14.	Har ikke god koordinasjon	1	2	3	4
15.	Er i stand til å forstå betydningen av andre menneskers tonefall og ansiktsuttrykk	1	2	3	4
16.	Unngår øyekontakt eller har uvanlig øyekontakt	1	2	3	4
17.	Forstår når noe er urettferdig	1	2	3	4
18.	Har vanskelig for å få venner, selv når han eller hun gjør sitt beste	1	2	3	4
19.	Bli frustrert når han eller hun prøver å formidle sine meninger i samtaler	1	2	3	4
20.	Har uvanlige sensoriske interesser (som å ta ting i munnen eller dreie på ting) eller merkelige måter å bruke leker på	1	2	3	4
21.	Er i stand til å etterligne andres handlinger	1	2	3	4
22.	Leker på en passende måte med jevnaldrende	1	2	3	4
23.	Deltar ikke i gruppeaktiviteter uten å bli bedt om å gjøre det	1	2	3	4
24.	Har større vansker enn andre barn med endringer i sin rutine	1	2	3	4
25.	Ser ikke ut til å bry seg om at han eller hun er ute av takt med, eller "ikke på samme bølgelengde" som andre .	1	2	3	4
26.	Tilbyr trøst til andre når de er lei seg	1	2	3	4
27.	Unngår å innlede sosialt samvær med jevnaldrende eller voksne	1	2	3	4
28.	Tenker eller snakker om det samme om og om igjen	1	2	3	4
29.	Oppfattes som rar eller merkelig av andre barn	1	2	3	4
30.	Bli oppskaket i situasjoner hvor mange ting skjer	1	2	3	4
31.	Kan ikke få noe ut av hodet når han eller hun først har begynt å tenke på det	1	2	3	4
32.	Har god personlig hygiene	1	2	3	4
33.	Er sosialt keitet, selv når han eller hun forsøker å være høflig	1	2	3	4

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

For hvert utsagn skal du sette en sirkel rundt det svar, du mener passer best på barnets adferd de siste 6 måneder

1 = STEMMER IKKE, 2 = STEMMER NOEN GANGER, 3 = STEMMER OFTE, 4 = STEMMER NESTEN ALLTID.

34.	Unngår mennesker som ønsker å være følelsesmessig nær ham eller henne	1	2	3	4
35.	Har vansker med å følge flyten i vanlig samtale	1	2	3	4
36.	Har vansker med å forholde seg til voksne	1	2	3	4
37.	Har vansker med å forholde seg til jevnaldrende	1	2	3	4
38.	Reagerer på en passende måte på humørforandringer hos andre (for eksempel når en venn eller lekekamerat skifter fra glad til trist)	1	2	3	4
39.	Har et usedvanlig smalt spekter av interesser	1	2	3	4
40.	Er fantasirik, god til å forestille seg (uten å miste kontakt med virkeligheten)	1	2	3	4
41.	Vandrer formålsløst fra en aktivitet til en annen	1	2	3	4
42.	Virker overfølsom for lyder, lukter eller ved berøring av ting	1	2	3	4
43.	Har lett for å forlate omsorgspersoner	1	2	3	4
44.	Forstår ikke hvordan hendelser henger sammen (årsak /virkning) på samme måte som jevnaldrende	1	2	3	4
45.	Fokuserer på det som andre ser på eller lytter til	1	2	3	4
46.	Har overdrevent alvorlige ansiktsuttrykk	1	2	3	4
47.	Virker tåpelig eller ler upassende	1	2	3	4
48.	Har humor, forstår vitser	1	2	3	4
49.	Klarer noen få oppgaver uvanlig godt, men gjør det ikke like godt på de fleste andre oppgaver	1	2	3	4
50.	Har repeterende sær adferd som vifting med hendene eller rugging	1	2	3	4
51.	Har vanskelig for å svare direkte på spørsmål og ender opp med å snakke utenom temaet	1	2	3	4
52.	Vet når han eller hun snakker for høyt eller bråker for mye	1	2	3	4
53.	Snakker til andre med et uvanlig tonefall (for eksempel som en robot eller en foreleser)	1	2	3	4
54.	Ser ut til å reagere på mennesker som om de er ting	1	2	3	4
55.	Vet når han eller hun står for nær noen eller overskrider deres grenser	1	2	3	4
56.	Går inn mellom to mennesker som snakker sammen	1	2	3	4
57.	Blir ofte ertet	1	2	3	4
58.	Konsentrerer seg for mye om enkeltelementer i stedet for å se hele bildet (for eksempel hvis han eller hun blir bedt om å beskrive hva som skjer i en historie, kan han eller hun snakke bare om klærne personene har på seg)	1	2	3	4
59.	Er overdrevent mistenksom	1	2	3	4
60.	Er følelsesmessig fjern, viser ikke sine følelser	1	2	3	4
61.	Er ufleksibel, har vanskelig for å forandre mening	1	2	3	4
62.	Gir uvanlige eller ulogiske forklaringer på sine handlinger	1	2	3	4
63.	Tar på andre på en uvanlig måte (han eller hun kan ta på noen bare for å få kontakt og så gå sin vei uten å si noe)	1	2	3	4
64.	Er for anspent i sosiale sammenhenger	1	2	3	4
65.	Stirrer eller glor ut i luften	1	2	3	4

SRS – Sosial Responsivitet Skala

Skåringsark

TOLKNING AV TOTAL T-SKÅR

Total T-skår på 76 eller mer. Resultatet er i den alvorlige enden av skalaen. Resultater i denne enden av skalaen er sterkt forbundet med en klinisk diagnose såsom autisme, Aspergers syndrom eller mer alvorlige tilfeller av gjennomgripende utviklingsforstyrrelse, uspesifisert (GUU). Resultatet antyder en sterk innvirkning på sosialt samspill i hverdagen. I de fleste kliniske sammenhenger og i undervisningssituasjoner gir SRS T-skåre på 76 eller mer fra to uavhengige informanter meget sterkt belegg for tilstedeværelsen av en klinisk diagnostiserbar autismespektrumsforstyrrelse.

Total T-skår på 60 til 75. Resultatet er i den milde til moderate enden av skalaen. Resultater i denne del av skalaen antyder vanskeligheter ved gjensidig sosial adferd som er klinisk signifikante og resulterer i en mild til moderat innvirkning på sosialt samspill i hverdagen. Disse resultatene er typiske for barn med mild eller 'høytfungerende' autismespektrumsforstyrrelse, såsom gjennomgripende utviklingsforstyrrelser, uspesifisert (GUU) og høytfungerende barn med Aspergers syndrom.

Total T-skår på 59 eller mindre. Resultatet ligger innenfor normalområdet. Barn i befolkningen som helhet, som ikke er påvirket av autismespektrumsforstyrrelser, oppnår typisk resultater i denne del av skalaen. Når resultatet er oppnådd på vurderinger i klinisk sammenheng, antyder resultater i denne del av skalaen typisk et fravær av en autismespektrumsforstyrrelse, og psykososiale dysfunksjoner notert ved henvisning er mer sannsynlig forårsaket av en ikke-autismelateret tilstand. I sjeldne tilfeller kan barn med meget milde eller 'høytfungerende' autismespektrumsforstyrrelser få et resultat i den øvre del av dette intervallet (55T til 59T).

Total skala	Sosial bevissthet	Sosial kognisjon	Sosial kommunikasjon	Sosial motivasjon	Autistiske manerer
≥90	≥90	≥90	≥90	≥90	≥90
85	85	85	85	85	85
80	80	80	80	80	80
75	75	75	75	75	75
70	70	70	70	70	70
65	65	65	65	65	65
60	60	60	60	60	60
55	55	55	55	55	55
50	50	50	50	50	50
45	45	45	45	45	45
40	40	40	40	40	40
35	35	35	35	35	35
≤30	≤30	≤30	≤30	≤30	≤30

	Total skala	Sosial bevissthet	Sosial kognisjon	Sosial kommunikasjon	Sosial motivasjon	Autistiske manerer
Råskår	_____	_____	_____	_____	_____	_____
T-skår	_____	_____	_____	_____	_____	_____

For å konvertere råskår til T-skår – se SRS manualen.

Denne SRS-profil har som formål å støtte diagnostisering og planlegging av behandling. Brukeren bør være kjent med SRS-manualen (WPS produktnummer W-39998). Det bør ikke diagnostiseres eller treffes beslutninger om behandling utelukkende basert på denne rapporten uten å få bekreftet informasjonen fra andre uavhengige kilder.



Child Behavior Checklist

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

RARE-TRACK del 1

Side 1

Samtykke til deltakelse i forskningsprosjekt om ungdom med sjeldne diagnoser sine sosiale utfordringer

Målgruppen for denne undersøkelsen er deg som er forelder til en ungdom mellom 10 og 17 år med en sjelden diagnose. Formålet er å finne ut mer om hvilke sosiale utfordringer ungdom med sjeldne diagnoser opplever og sammenhengen med psykisk helse.

Forskningsprosjektet er et samarbeidsprosjekt mellom Psykologisk institutt ved Universitetet i Oslo, Frambu senter for sjeldne diagnoser og Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom) ved Oslo Universitetssykehus. Dere inviteres fordi et av barna dine har en sjelden diagnose. Resultatene fra studien skal publiseres i rapporter, presentasjoner og vitenskapelige tidsskrift. De skal også brukes som grunnlag for å utvikle tiltak for å hjelpe ungdom med sjeldne diagnoser med å takle sosiale situasjoner.

Hva innebærer studien?

Studien innebærer å svare på denne spørreundersøkelsen, der du vil få spørsmål om ungdommen med en sjelden diagnose sin psykiske helse og sosiale fungering.

Mulige fordeler og ulemper med deltakelse.

Fordelen med å delta i undersøkelsen er at du kan hjelpe oss om å få mer kunnskap om sosial funksjon og psykisk helse hos ungdom med sjeldne diagnoser. Denne kunnskapen er viktig for at vi skal kunne utvikle gode tiltak for ungdommen og familien. En mulig ulempe er at det tar tid å fylle ut spørsmålene i undersøkelsen.

Hvordan behandles informasjon som blir samlet inn?

Det er bare vi som jobber i prosjektet som får tilgang til informasjonen som samles inn om dere. Informasjonen blir trygt oppbevart i sikre datasystemer ved Universitet i Oslo som hindrer at personer utenfor prosjektet får tilgang til informasjonen. Vi vil ikke dele informasjon om akkurat din familie og dine barns opplevelser, men skrive rapporter og artikler som handler om de som deltar som gruppe (uten informasjon om hver enkelt).

Datainnsamlingen i dette prosjektet regnes ferdig ved utgangen av 2021, og alle data vil bli slettet etter 5 år, dvs. senest 31.12.2026.

Godkjenning.

Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk har vurdert prosjektet, og har gitt forhåndsgodkjenning (Prosjektnummer XXXX/XXXX).

Etter ny personopplysningslov har dataansvarlig Bjørn Lau (instituttleder), Psykologisk institutt og prosjektleder Krister W. Fjermestad et selvstendig ansvar for å sikre at behandlingen av dine opplysninger har et lovlig grunnlag. Dette prosjektet har rettslig grunnlag i EUs personvernforordning artikkel 6a og artikkel 9 nr. 2 og ditt samtykke.

Du har rett til å klage på behandlingen av dine opplysninger til Datatilsynet.

Deltakelse.

Det er frivillig å være med, og du kan også trekke deg underveis i undersøkelsen hvis du ombestemmer deg. Du trenger ikke å oppgi noen grunn til hvorfor du ønsker å trekke deg.

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

Dersom du under eller etter å ha deltatt får noen spørsmål om prosjektet kan du ta kontakt med: Stian Orm, telefon 97 15 45 91, mail stianorm@uio.no eller prosjektleder: Krister W. Fjermestad, telefon 94 20 19 47, mail: kristefj@uio.no

Jeg samtykker til å delta i prosjektet og at opplysningene om meg og min familie brukes slik det er beskrevet overfor i informasjonsskrivet. *

- Ja, jeg samtykker.
- Nei, jeg samtykker ikke.

Tillatelse til å kontakte deg for å gi informasjon om en oppfølgingsstudie *

Vi har planlagt en oppfølgingsstudie av denne undersøkelsen, der vi vil invitere ungdom med sjeldne diagnoser, foreldre og søsken til å delta i en grundigere undersøkelse av hvordan ungdom med sjeldne diagnoser og deres søsken opplever og reagerer på ulike sosiale situasjoner. Kan vi kontakte deg for å gi deg informasjon om denne studien?

- Ja
- Nei

Kan vi kontakte deg for en eventuell oppfølgingsstudie og tilgrensende prosjekter i opptil 10 år etter prosjektslutt. *

- Ja
- Nei

Ved å trykke neste vil du gå videre i undersøkelsen. Dette forutsetter at du har trykket ja til å samtykke.



Side 2

Navn og andre personidentifiserende opplysninger behandles konfidensielt og blir lagret i tjenester for sensitive data ved UiO. I analyser vil svarene dine behandles aidentifisert (det vil si uten navn).

Hva heter du (fornavn og etternavn)? *

Hva er din e-postadresse? *



Om barnet med en sjelden diagnose

Alder *

Kjønn *

- Gutt
- Jente
- Annet

Barnets etniske bakgrunn *

- Europeisk
- Asiatisk
- Afrikansk
- Amerikansk
- Australsk
- Annet/blandet

Barnets diagnose(r) *

Bruker barnet noen legemidler? *

- Ja
- Nei

Vennligst beskriv hvilke legemidler: *

-  Dette elementet vises kun dersom alternativet «Ja» er valgt i spørsmålet «Bruker barnet noen legemidler?»




 Sideskift

Side 4


Har barnet et søsken mellom 10 og 17 år? *

- Ja
- Nei


 Dette elementet vises kun dersom alternativet «Ja» er valgt i spørsmålet «Har barnet et søsken mellom 10 og 17 år?»

Om søskenet

Søskenets alder *


 Dette elementet vises kun dersom alternativet «Ja» er valgt i spørsmålet «Har barnet et søsken mellom 10 og 17 år?»

Søskenets kjønn *

 Dette elementet vises kun dersom alternativet «Ja» er valgt i spørsmålet «Har barnet et søsken mellom 10 og 17 år?»

- Gutt
- Jente
- Annet

Søskenets etniske bakgrunn *

 Dette elementet vises kun dersom alternativet «Ja» er valgt i spørsmålet «Har barnet et søsken mellom 10 og 17 år?»

- Europeisk
- Asiatisk

- Afrikansk
- Amerikansk
- Australsk
- Annet/blandet

 Sideskift

Side 5

Om familien

Antall barn i familien *

Velg ...

Fars alder *

Fars høyeste utdanning *

- Grunnskole
- Videregående skole
- Universitet og/eller høyskole opptil 4 år
- Universitet og/eller høyskole mer enn 4 år

Fars arbeidssituasjon *

- Offentlig ansatt
- Privat ansatt
- Student
- Arbeidsledig
- Arbeidsufør
- Pensjonist
- Annet

Mors alder *

Mors høyeste utdanning *

- Grunnskole
- Videregående skole
- Universitet og/eller høyskole opptil 4 år
- Universitet og/eller høyskole mer enn 4 år

Mors arbeidssituasjon *

- Offentlig ansatt
- Privat ansatt
- Student
- Arbeidsledig
- Arbeidsufør
- Pensjonist
- Annet

Beskriv familiens økonomi de siste to årene *

- Svært dårlig
- Dårlig
- Vi har hverken hatt god eller dårlig råd
- God
- Svært god

 Sideskift

Side 6

Om barnet med en sjelden diagnose

Takk for at du svarte på spørsmålene om familien. Nå kommer det tre spørreskjemaer om barnet med en sjelden diagnose.

CBCL - Liste over barns atferd i alderen 6-18 år

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

Om barnet med en sjelden diagnose.

Sammenlignet med jevnaldrene, hvor mye tid bruker han/hun på sport? *

F.eks. svømming, fotball, ski, håndball, sykling, ridning, etc.

- 1. Mindre enn gjennomsnittet
- 2. Gjennomsnittlig
- 3. Mer enn gjennomsnittet
- 4. Vet ikke

Sammenlignet med jevnaldrene, hvor bra synes du at han/hun gjør disse sportsaktivitetene? *

- 1. Dårligere enn gjennomsnittet
- 2. Gjennomsnittlig
- 3. Bedre enn gjennomsnittet
- 4. Vet ikke

Sammenlignet med jevnaldrene, hvor mye tid bruker han/hun på hobbyer og fritidsaktiviteter utenom sport? *

F.eks. bøker, dukker, frimerker, piano, sløyd, ets. (Å se på TV eller sitte på PCen regnes ikke)

- 1. Mindre enn gjennomsnittet
- 2. Gjennomsnittlig
- 3. Mer enn gjennomsnittet
- 4. Vet ikke

Sammenlignet med jevnaldrene, hvor bra synes du at han/hun gjør disse hobbyene/fritidsaktivitetene? *

- 1. Dårligere enn gjennomsnittet
- 2. Gjennomsnittlig
- 3. Bedre enn gjennomsnittet
- 4. Vet ikke

Sammenlignet med jevnaldrende, hvor aktiv er han/hun i foreninger, klubber, lag eller lignende som han/hun er med i? *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

7/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 1. Mindre enn gjennomsnittet
- 2. Gjennomsnittlig
- 3. Mer enn gjennomsnittet
- 4. Vet ikke
- 5. Er ikke med i noen

Hvilke plikter eller jobber har barnet/ungdommen? *

Ta med både betalte og ubetalte plikter og jobber.

- Ingen
- Rydde
- Re sengen
- Gå med avisen
- Sitte barnevakt
- Lage middag
- Handle
- Vaske klær
- Støvsuge
- Tørke støv
- Andre

Sammenlignet med jevnaldrende, hvor bra synes du at han/hun klarer disse oppgavene? *

- 1. Dårligere enn gjennomsnittet
- 2. Gjennomsnittlig
- 3. Bedre enn gjennomsnittet
- 4. Vet ikke

Omtrent hvor mange nære venner har barnet/ungdommen? *

(Ta ikke med søsken)

- Ingen
- 1

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

8/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 2 eller 3
- 4 eller flere

Omtrent hvor mange ganger i uken er barnet sammen med dem utenom skoletiden? *

(Ta ikke med søsken)

- Færre enn 1
- 1 eller 2
- 3 eller mer

Sammenlignet med andre på samme alder, hvor bra synes du barnet/ungdommen kommer overens med søsknene sine? *

- 1. Dårligere
- 2. Omtrent likt
- 3. Bedre

Sammenlignet med andre på samme alder, hvor bra synes du barnet/ungdommen kommer overens med andre barn/unge? *

- 1. Dårligere
- 2. Omtrent likt
- 3. Bedre

Sammenlignet med andre på samme alder, hvor bra synes du barnet/ungdommen oppfører seg sammen med foreldrene sine? *

- 1. Dårligere
- 2. Omtrent likt
- 3. Bedre

Sammenlignet med andre på samme alder, hvor bra synes du barnet/ungdommen leker og arbeider på egenhånd? *

- 1. Dårligere
- 2. Omtrent likt
- 3. Bedre

 Sideskift

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

9/32

Skoleprestasjoner

Hvor bra gjør barnet/ungdommen det i de følgende skolefagene?

1. Norsk *

- 1. Langt under gjennomsnittet / til stryk
- 2. Under gjennomsnittet
- 3. Gjennomsnittlig
- 4. Over gjennomsnittet

2. Samfunnsfag *

- 1. Langt under gjennomsnittet / til stryk
- 2. Under gjennomsnittet
- 3. Gjennomsnittlig
- 4. Over gjennomsnittet

3. Matematikk *

- 1. Langt under gjennomsnittet / til stryk
- 2. Under gjennomsnittet
- 3. Gjennomsnittlig
- 4. Over gjennomsnittet

4. Naturfag *

- 1. Langt under gjennomsnittet / til stryk
- 2. Under gjennomsnittet
- 3. Gjennomsnittlig
- 4. Over gjennomsnittet

5. Engelsk *

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 1. Langt under gjennomsnittet / til stryk
- 2. Under gjennomsnittet
- 3. Gjennomsnittlig
- 4. Over gjennomsnittet

6. Gym/kroppsøving *

- 1. Langt under gjennomsnittet / til stryk
- 2. Under gjennomsnittet
- 3. Gjennomsnittlig
- 4. Over gjennomsnittet

Har det vært igangsatt spesielle tiltak for barnet/ungdommen som støtteundervisning, assistenthjelp, spesialskole/spesialklasse-plassering etc.? *

- Nei
- Ja

Vennligst beskriv

- Dette elementet vises kun dersom alternativet «Ja» er valgt i spørsmålet «Har det vært igangsatt spesielle tiltak for barnet/ungdommen som støtteundervisning, assistenthjelp, spesialskole/spesialklasse-plassering etc.?»

Har barnet/ungdommen noen gang gått en klasse om igjen? *

- Nei
- Ja

Angi klassetrinn og årsak

- Dette elementet vises kun dersom alternativet «Ja» er valgt i spørsmålet «Har barnet/ungdommen noen gang gått en klasse om igjen?»

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

Har barnet hatt problemer med noen av skolefagene eller andre problemer på skolen? *

- Ja
- Nei

Vennligst beskriv

i Dette elementet vises kun dersom alternativet «Ja» er valgt i spørsmålet «Har barnet hatt problemer med noen av skolefagene eller andre problemer på skolen?»

Har du spesielle bekymringer for barnet/ungdommen? *

Vennligst beskriv barnets/ungdommens sterke sider: *

 Sideskift

Side 8

Nedenfor er en liste med utsagn som beskriver barn og ungdom. For hvert utsagn som beskriver barnet/ungdommen nå eller de siste 6 månedene, vennligst kryss av på 2 hvis beskrivelsen stemmer veldig bra eller ofte, kryss av på 1 hvis beskrivelsen stemmer delvis eller noen ganger. Kryss av på 0 hvis beskrivelsen ikke stemmer.

1. Oppfører seg som yngre enn sin alder *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

12/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

2. Drikker alkohol uten foreldrenes tillatelse *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

3. Krangler mye *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

4. Fullfører ikke oppgaver han/hun begynner på *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

5. Det er svært lite han/hun setter pris på *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

6. Bæsjer på seg *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

7. Skryter, er brautende *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

13/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

8. Kan ikke konsentrere seg, være oppmerksom *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

9. Får ikke visse tanker ut av hodet; tvangstanker *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

10. Kan ikke sitte stille, er urolig eller overaktiv *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

11. Klenger på voksne eller er for avhengig *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

12. Klager over ensomhet *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

13. Er forvirret eller virker fjern *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

14/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

14. Gråter mye *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

15. Er slem mot dyr *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

16. Mobber, plager eller er slem mot andre *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

17. Dagdrømmer eller fortaper seg i tankene sine *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

18. Skader seg selv med vilje eller har forsøkt å begå selvmord *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

19. Krever mye oppmerksomhet *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

15/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

20. Ødelegger sine egne ting *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

21. Ødelegger familiemedlemmers eller andres ting *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

22. Ulydig hjemme *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

23. Ulydig på skolen *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

24. Spiser dårlig *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

25. Kommer ikke overens med andre barn/unge *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

16/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

26. Ser ikke ut til å ha skyldfølelse etter å ha gjort noe galt *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

27. Blir lett sjalu *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

28. Bryter regler hjemme, på skolen eller andre steder *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

29. Er redd for visse dyr, situasjoner eller steder utenom skolen *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

30. Er redd for å gå på skolen *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

31. Er redd for å tenke eller gjøre noe galt *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

17/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

32. Synes at han/hun må være perfekt *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

33. Klager over eller synes at ingen er glad i ham/henne *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

34. Føler at andre er ute etter ham/henne *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

35. Føler seg mindreverdige eller underlegne *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

36. Slår seg mye, ulykkesfugl *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

37. Kommer ofte i krangel *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

18/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

38. Blir ofte ertet *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

39. Er sammen med andre som ofte havner i trøbbel *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

40. Hører lyder eller stemmer som ikke er der *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

41. Er impulsiv eller handler uten å tenke *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

42. Vil heller være alene enn sammen med andre *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

43. Lyver eller jukser *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

19/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

44. Biter negler *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

45. Nervøs, overfølsom eller anspent *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

46. Nervøse bevegelser eller rykninger *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

47. Mareritt om natten *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

48. Blir ikke likt av andre barn/unge *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

49. Forstoppelse, treg avføring *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

20/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

50. For redd eller engstelig *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

51. Føler seg svimmel *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

52. Har for sterk skyldfølelse *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

53. Spiser for mye *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

54. Overtrett uten grunn *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

55. Overvektig *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

21/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

56. Kroppslige plager uten kjent medisinsk årsak:

a. Smerter eller vondt (ikke magesmerter eller hodepine) *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

b. Hodepine *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

c. Kvalme, føler seg uvel *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

d. Plager med øynene (ikke ta med dersom dette er korrigert med briller) *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

e. Utslett eller andre hudplager *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

f. Magesmerter *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

22/32

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

g. Brekninger, kaster opp *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

h. Annet *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

57. Går løs på andre fysisk *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

58. Plukker seg i nesen, på huden eller andre steder på kroppen *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

59. Leker med kjønnsorganene når andre ser det *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

60. Leker for mye med kjønnsorganene sine *

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

61. Gjør skolearbeidet dårlig *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

62. Er klossete eller har dårlig samordning av bevegelsene sine *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

63. Foretrekker å være sammen med eldre barn eller ungdommer *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

64. Foretrekker å være sammen med yngre barn *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

65. Nekter å snakke *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

66. Gjentar visse handlinger om og om igjen, tvangshandlinger *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

24/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

67. Rømmer hjemmefra *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

68. Skriker mye *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

69. Hemmelighetsfull, holder ting for seg selv *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

70. Ser ting som andre ikke synes er der *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

71. Blir lett flau eller forlegen *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

72. Tenner på, lager brann *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

25/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

73. Seksuelle problemer *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

74. Gjør seg til eller spiller bajas *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

75. For sjenert eller engstelig *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

76. Sover mindre enn andre barn *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

77. Sover mer enn andre om dagen og/eller om natten *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

78. Uoppmerksom, blir lett distraheret *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

26/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

79. Talevansker *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

80. Stirrende, tomt blikk *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

81. Stjeler hjemme *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

82. Stjeler borte, utenfor hjemmet *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

83. Samler på ting som han/hun ikke har bruk for *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

84. Oppfører seg underlig *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

27/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

85. Har underlige ideer *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

86. Sta, mutt eller irritabel *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

87. Plutselige forandringer i humør eller følelser *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

88. Furter mye *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

89. Mistenksom *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

90. Banner eller bruker stygge ord *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

28/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

91. Snakker om å ta livet av seg *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

92. Snakker eller går i søvne *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

93. Prater for mye *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

94. Erter mye *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

95. Får raseriutbrudd eller heftig sinne *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

96. Tenker for mye på sex *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

29/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismspekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

97. Truer andre *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

98. Suger på tommelen *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

99. Røyker eller snuser *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

100. Søvnvansker *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

101. Skulker skolen *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

102. For lite aktiv, beveger seg langsomt eller virker lite energisk *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

30/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

103. Ulykkelig, trist eller deprimert *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

104. Uvanlig bråkete *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

105. Bruker medisiner/narkotika/stoff uten medisinsk grunn *

Ikke ta med alkohol eller tobakk

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

106. Vandalisme, sterk ødeleggelsestrang *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

107. Tisser på seg om dagen *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

108. Sengevæting *

<https://nettskjema.no/user/form/preview.html?id=135342#/>

31/32

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom

12.1.2020

RARE-TRACK del 1 – Vis - Nettskjema

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

109. Sutrete *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

110. Ønsker å være motsatt kjønn *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

111. Tilbaketrukket, engasjerer seg ikke i andre *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

112. Bekymrer seg *

- 0. Stemmer ikke
- 1. Stemmer delvis eller noen ganger
- 2. Stemmer veldig bra eller ofte

 Sideskift

Side 9

Tusen takk for at du fylte ut alle spørsmålene. Husk at det kan gå tid før noen i prosjektet ser gjennom svarene, og vi knytter ikke dine svar direkte til deg. Dersom du har gitt opplysninger om alvorlige vansker for barnet ditt, for eksempel selvmordstanker – er det viktig at du tar kontakt med prosjektledelsen eller fastlegen din.

Se nylige endringer i Nettskjema (v812_0)

Sosiale vansker, psykiske problemer og autismespekterforstyrrelser blant barn og ungdom med 22q11.2 delesjonssyndrom