

# Språk- og kommunikasjonsvansker og andre medfødte vansker hos barn og unge med Velocardiofacialt Syndrom

## En pilotstudie

Velocardiofacialt syndrom (VCFS) er et av de vanligste syndromer hos mennesket, men er ennå lite kjent i Norge. Denne pilotstudien tar sikte på å sette søkelys på språk- og kommunikasjonsvansker hos barn og unge med VCFS. Forskning om sjeldne kroniske sykdomstilstander er viktig for å vekke oppmerksomhet om de utfordringene som må tas i betraktning når hjelp fra flere faggrupper skal organiseres.



**Inger-Lise Sæther**

Dr. scient. Forsker,  
Regionsenter for barn og  
unges psykiske helse,  
Helseregion Sør-Øst.

*E-post:*

*inger-lise.saether@r-bup.no*

### BAKGRUNN

Velocardiofacialt syndrom er et av de vanligste syndromer hos mennesket og det vanligste i sammenheng med ganespalte og medfødte hjertefeil (McDonald-McGinn & Sullivan, 2011; Green, Gothelf & Eliez 2009; Shprintzen, 2008; Swillen, Feyes, Adriaens, et al., 2005). Nyere studier viser fortsatt usikkerhet når det gjelder forekomst, men stadig flere antyder at det gjelder 1:2000-1:4000 levende fødte (McDonald-McGinn & Sullivan, 2011; Shprintzen, 2008, Green et al., 2009). McDonald-McGinn & Sullivan (2011) antyder også at tallet kan være økende fordi flere som er rammet, selv får barn. Syndromet skyldes en skade på den lengste armen(q) på kromosom 22. Det er stor variasjon i vanskegrad og vansketype. Hyppigst er hjertefeil, nedsatt muskulær- og nevrologisk funksjon i svelg, skjult/åpen ganespalte, karakteristiske ansiktstrekk, lærevansker, kognitive vansker, motoriske vansker og sosiale vansker (McDonald-McGinn & Sullivan, 2011; Shprintzen, 2008; Swillen, et al., 2005). Den store variasjonen i typiske sykdomsfaktorer kan kanskje bidra til å forklare den store variasjon i oppgitt forekomst. Uten diagnosen kan det være vanskelig for foreldre å få tilfredsstillende hjelp og en ordentlig forklaring på hvorfor barnet har så mange og alvorlige vansker. Hjelpetjenestene kan være

fragmenterte og ikke tilpasset det enkelte barns spesifikke behov, noe som legger ekstra byrder på foreldre når det gjelder å finne frem til adekvat hjelp.

### Ulike benevnelser

Det har vært brukt ulike benevnelser på syndromet. 'Di George syndrom' har tidligere vært mest benyttet i Norge. I internasjonal fagpresse er 'Velocardiofacialt syndrom' (VCFS) ofte brukt. Blant fagfolk benyttes i økende grad den genetiske betegnelsen '22q11.2 Delesjon syndrom' (DS) som viser direkte til kromosomfeilen. I 2009 besluttet Helsedirektoratet at Velocardiofacialt syndrom (VCFS) skal være den foretrukne betegnelsen i Norge. Denne betegnelsen vil også benyttes i denne artikkelen.

### UTVIKLINGSRELATERTE VANSKER

Det er vel dokumentert at barn med VCFS ofte er forsinket i sin utvikling, og forsinket tale og språk vekker ofte bekymring når barnet forventes å begynne å snakke (Swillen, Devriendt, Legius et al., 1999; Sherer, D'Antonio, Kalbfleisch et al., 1999; Solot et al., 2000, Golding-Kushner, 2007, 2005; Roizen, Antshel, Fremont, et al., 2007). Mange barn med VCFS er nesten non-verbale de første 30 månedene (Sherer et al., 1999;

D'Antonio et al., 2001), men mange kan ha en påfallende rask utvikling i løpet av 3-4 års alderen (Shprintzen, 2005; Solot, Gerdes, Krishner, et al. 2001). De første setningene kommer gjerne ikke før 3-6 års alder (Eliez, 2007). En studie av ferdighetene hos fem 8-åringer når det gjaldt å gjenfortelle en historie, fonologi, syntaks og reseptivt vokabular, viste at barna hadde vansker på alle de undersøkte områdene (Persson, Lohmander & Soderpalm, 2003). Resultatene viste også negativ korrelasjon mellom alder og ferdigheter når det gjaldt å gjenfortelle en historie, noe som innebærer at eldre barn kan ha større vansker med ekspressivt språk. Studien bekreftet at språk- og talevansker er et gjennomgående trekk hos personer med VCFS. Persson et al. (op.cit.) understreker videre at dette innebærer at barna trenger språk- og taleoppfølging, ikke bare i førskolealder, men gjennom hele oppveksten. Hos de minste barna synes reseptivt språk å være det relativt sterkeste området. Solot, Gerdes, Krishner et al. (2001) fant at barn yngre enn seks år oppnådde høyest skårer på de reseptive språkprøvene, mens barn fra seks år og oppover oppnådde de høyeste skårene på de ekspressive prøvene. Roizen et al. (2007) understreker likevel at selv små forsinkelser når det gjelder språkforståelse må tas alvorlig hos disse barna. Når barna nærmer seg skolestart tyder studier på at barna har sin styrke på det ekspressive språkområdet. Også Glasser, Mumme, Blasey et al. (2002) og Moss, Batshaw, & Wang (1999) fant at barna i skolealder skåret høyest på de ekspressive språkprøvene.

Barn med språkvansker kan også ha kommunikasjonsvansker som ikke så lett lar seg avdekke ved en språktest der kommunikasjonssituasjonen er strukturert en til en. Flere studier tyder på at autismespektrevansker forekommer hos en stor del av barna. Niklasson, Rasmussen & Oskarsdottir et al. (2009) undersøkte en gruppe på 100 barn, og fant at mer enn 40 % av barna tilfredsstilte autismespekterkriterier. Lignende funn er gjort i flere studier (Kates, Antshel, Fremont et al. 2007; Niklasson et al., 2001).

Før treårsalder har mange av barna større somatiske plager som krever sykehusinnleggelse. Det kan blant annet være knyttet til hjertefeil og immunforsvarssykdommer, spisevansker og forstoppelse og øreproblemer. Allerede fra førskolealder rapporterer foreldre og lærere

ofte om svake sosiale ferdigheter og sosial tilbaketrekking, problemer i forhold til jevnaldrende og oppmerksomhetsvansker (Swillen, Devriendt, Legius et al., 1999; Lima, Følling, Eiklid et al., 2010).

#### KOGNITIVE FERDIGHETER

Flere studier har vist at syndromet er forbundet med milde til moderate kognitive vansker (Antshel et al., 2008, Green et al., 2009). Fullskala intelligenskvotient (FSIQ) kan også synes å være negativt korrelert med alder. Moss et al. (1999) rapporterte at gjennomsnittlig FSIQ var 71 i deres utvalg på 33 barn og voksne, og 17 (52%) av personene i utvalget hadde lærevansker. En studie av Green et al. (2009) fant at gjennomsnittlig FSIQ var 76.4 (+/- 14.3) hos barn under 12 år. Både verbal intelligenskvotient (VIQ) og utføringsintelligenskvotient (PIQ) var negativt korrelert med alder. En spesiell nevropsykologisk profil har også vært beskrevet, der VIQ synes å være signifikant bedre enn PIQ (Niklasson et al., 2005; Woodin, Wang, Aleman, & al., 2001; Moss et al., 1999; Swillen, Devriendt, & Gewillig et al., 1997), en profil som er karakteristisk for non-verbale lærevansker (NLD). For barn med slike vansker er ettordslesing og -staving lettere enn å lese sammenhengende meninger og oppfatte innholdet i det leste. Nonverbale eller ikke-språklige lærevansker er ofte usynlige, og kan være vanskelig for omgivelsene å fange opp og forstå. Generelt kan man si at det meste som er språklig, automatisert, enkelt og kjent fungerer bra; og det meste som er ikke-språklig, som krever nytilpasning eller problemløsning - alt som er sammensatt og nytt - fungerer dårlig. Disse barna har problemer med å forstå kroppsspråk og sosiale koder, oppfatning av synsinntrykk, retning og berøring kan være nedsatt. Det samme er kroppsbeherskelse og evne til raskt å oppfatte nye situasjoner. (Rourke et al., 2002, Urnes & Eckhoff, 2009).

Målet med denne pilotstudien er å belyse språk- og kommunikasjonsvansker og medfødte somatiske vansker hos barn og unge med VCFS. Selv om denne studien bygger på et lite utvalg, er det viktig å sette søkelyset på de utfordringene som disse barna har. Nyere studier har vist at omgivelsesfaktorer kan moderere den negative utviklingen av et genetisk syndrom (Gillberg, 2010; Moffit, Caspi, Rutter, et al. 2006), noe som ytterligere understreker betydningen av slik kunnskap.

**METODE**

**Deltakere**

17 barn i alderen 6-17 år ble rekruttert fra Di George foreningen og fra Bredtvet Kompetansesenter. Foreldre ble kontaktet fra foreningen og fra institusjonen. Brev med prosjektbeskrivelse og invitasjon med vedlagt frankert svarikonvolutt ble sendt til adresser som var anonymt for forskeren. 17 besvarte henvendelsen. Tre av barna avslo senere å delta. Totalt 14 barn deltok i studien (se tabell 1 for aldersfordeling). Alle hadde fått diagnosen 22q11.2 delesjon syndrom bekreftet gjennom en gentest.

Alder	7 år	9 år	11 år	12 år	13 år	14 år	16 år	17 år	Alle
Gutter	1	1	1		1	1		1	6
Jenter	1	1	2	1			2	1	8
Alle	2	2	3	1	1	1	2	2	14

Dette er et lite utvalg, og den totale populasjonen er ukjent. Det kan derfor ikke gjøres hypoteseprøvede statistikk for å trekke slutninger om karakteristiske trekk hos populasjonen. Denne pilotstudien vil derfor gi en beskrivelse av karakteristiske trekk slik de fremkommer i dette aktuelle utvalget.

**Noen av vanskene hos barna i utvalget**

For å gi et inntrykk av denne komplekse tilstanden gis en oversikt over noen vansker som er rapportert av foreldre

til barna denne gruppen. Tabell 2 viser somatiske anomalier og noen av de spesialpedagogiske og psykososiale helsetjenestene som barna har mottatt. Barna var blitt diagnostisert i alderen 5-7½ år. Fire barn hadde medfødt hjertefeil som var operert. Et av barna hadde ganespalte, seks hadde utilstrekkelig muskelfunksjon i ganeseil og svelg eller skjult ganespalte. Alle barna hadde gjennomgått taleforbedrende operasjon. Et barn hadde klumpfot, tre hadde skoliose. Tre av barna hadde medfødt immunforsvarsvvekkelse. Et barn var medisinert for allergi, en hadde hatt tilbakevendende lungebetennelser. I et tilfelle rapporterte mor om tymus aplasi (det vil si at tymus var etablert utenfor vanlig område). Tymus er en kjertel som produserer T-celler som har avgjørende betydning for immunforsvaret. Likevel hadde barnet hatt færre infeksjonene enn hun hadde ventet. Et barn manglet et nyre og frem til nå hadde dette vært problemfritt. Fem av barna led av hyppige urinveisinfeksjoner.

Fem av barna var hyppig plaget med otitis media (mellomørebetennelse). Fire hadde nedsatt hørsel, et barn brukte høreapparat på ett øre.

**Kartlegging**

Kartleggingsverktøy som ble benyttet var

- Clinical Evaluation of Language Fundamentals, CELF-3 (Semel, Wiig & Secord, 1995). CELF-3 er en språktest som tar sikte på å gi en dypere

		Kasus 1, F 8 år	Kasus 2, M 10 år	Kasus 3, F 10 år	Kasus 4, F 16 år	Kasus 5, M 14 år	Kasus 6, F 10 år	Kasus 7, M 9 år	Kasus 8, F 17 år	Kasus 9, F 17 år	Kasus 10, M 10 år	Kasus 11, F 10 år	Kasus 12, F 9 år
Alder for diagnose		½ år	6 ½ år	5 år	15 år	7 år	5 år	1 år	14 år	4 år	5 år	3 ½ år	6 år
Hjelpe tiltak	Somatiske for hold/ behandling	Hjertekirurgi 3 måneder, Spisevansker Immunsviktp problemer ØNH Urinveisproblemer	Spisevansker, Faryngoplastikk, 61/2år Urinveisvansker Sovnvansker (Melatonin)	Spisevansker Faryngoplastikk, 5 år Sovnvansker (Melatonin) Epilepsi	Spisevansker Faryngoplastikk, Allergi, medisiner, 15 år diagnose ADHD, (Concerta)	Spisevansker Skjult ganespalte Faryngoplastikk, 7 år Klumpfot Epilepsi Nedsatt hørsel	Spisevansker. Hjertekirurgi, to år, Hernia kirurgi, 3 år, Immunforsvarsproblemer Adenectom, 4 år Skjult ganespalte Faryngoplastik, 5 år ADHD 10 år (Ritalin)	Spisevansker Ganespaltekirurgi, 1 år Hjertefeil Sovnvansker (Melatonin) ADHD, 9 år	Spisevansker Skjult ganespalte Faryngoplastikk, 5år Scoliose, 9år	Spisevansker Ganespalte operert, 12 måneder Faryngoplastikk, 4 år, Hjertefeil Scoliose, 10år Immunsvikt	Spisevansker Skjult ganespalte Faryngoplastikk, 5-6 år Immune-forsvars-vansker Diagnose ADHD, 9 år. (Concerta)	Spisevansker Faryngoplastikk, 6 år Defekt tannemalje Nedsatt hørsel, bilateralt	Spisevansker Faryngoplastikk, 6 år, Defekt tannemalje Nedsatt hørsel, bilateralt
	Andre hjelpe tjenester	PPT, 2 ½ halvt år, Assistent i barnehage ØNH-vansker	Logopedi, ØNH-vansker	PPT Assistent i barnehage	PPT, Spesialpedagogiske tiltak i skolen	Habiliterings-tjenester fra 3år. Spesialpedagogiske tiltak i skolen	PPT, Spesialpedagogiske tiltak. BUP: Depresjon konsultasjon, ingen oppfølging.	Fysioterapi, ½ år. Spesialpedagogiske tiltak Tegn til tale, 2 år. Individuell plan	BUP, forskole, habiliterings-tjenester. PPT - Go between, Ingen stabil kontakt	Førskole: assistent, Språk Sosial støtte, BUP: (anti-depres-siva, 12-13 år Psykologisk Konsultasjon.	Logopedi, 2 ½ år.	Venteliste BUP	PPT, Logoped, forskole og skole

forståelse av sosiale kommunikasjonsvansker hos barn i skolealder. Den kartlegger bredt reseptive og ekspressive ferdigheter, inkludert barnets evne til å forstå talte ord og setninger, følge instruksjoner, gjenkalle og formulere setninger og forstå forholdet mellom ord og kategorier. Ferdigheter på disse områdene sier noe om barnets evne til å lytte og bruke språket og snakke i hverdagen.

- *Children Communication Checklist, 2. (CCC-2). Research version (Bishop, 2003). Norsk versjon (Lillian Møllerhaug).* CCC-2 er en sjekklister som tar sikte på å identifisere barn med pragmatiske språkvansker, og barn som bør utredes videre med henblikk på autismespektervansker. Slike vansker viser seg i kontekst og er mindre åpenbare i en strukturert kontekst og ved kliniske prøver (Bishop, 2003).

Alle data ble analysert ved hjelp av Statistical Package for Social Sciences, SPSS, ved hjelp av deskriptive analyser og bivariate korrelasjonsanalyser. Fordi utvalget er lite, er Spearman's rho benyttet for korrelasjonsmål.

### Etikk

Studien er godkjent av Den nasjonale komite for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk og Personvernombudet for forskning i tråd med Personopplysningsloven av 2000.

## RESULTATER

### Clinical Evaluation of Language Fundamentals, CELF-3

14 barn ble undersøkt. I to tilfeller ble barna undersøkt på forskerens arbeidsplass. Imidlertid førte de ukjente omgivelsene til at barna ble så distraheret og ukonsentrerte at testene måtte kanselleres. De påfølgende testene ble gjort lokalt, i hjemmet eller på skolen, og ble vellykket gjennomført. Det er likevel viktig å merke seg at barn med konsentrasjonsvansker kan ha vanskelig for å yte sitt beste gjennom en hel test. Tabell 3 viser hvordan barna skåret på de ulike deltestene på CELF-3.

	N	Minimum	Maksimum	Mean	Standard avvik.
Setningsstruktur	2	5	8	6,50	2,121
Begreperinstruksjoner	12	3	9	4,92	2,314
Ordklasse	12	3	9	4,08	1,832

Semantiske relasjoner	10	3	8	4,00	1,563
Ordstruktur	2	5	7	6,00	1,414
<b>Reseptivt språk</b>	12	50	82	60,50	13,331
Setnings-Sammen-setning	10	3	11	6,90	3,479
Setnings-formulering	12	3	8	4,50	1,679
Setnings-hukommelse	12	3	9	4,83	2,329
<b>Ekspressivt språk</b>	12	50	92	68,42	14,113
Totalspråk	12	50	81	63,50	12,303
Valid N (listwise)	0				

Variasjonen spenner fra normal skåre til skårer mer enn to standardavvik under nedre grense for det normal skåre. Syv barn skåret 50 (nedre grense for testen). Et av barna skåret innen 1 standardavvik under gjennomsnittet som er en normalskåre. Tre barn skåret innen 2 standardavvik under gjennomsnitt. Resultatene i tabell 3 indikerer en styrke på det ekspressive området.

Tidligere studier indikerer en negativ korrelasjon mellom alder og reseptivt og ekspressivt språk (Moss, et al., 1999; Persson et al., 2003). Også denne studien antyder samme tendens.

Tabell 4 viser negativ korrelasjon mellom alder og språkferdigheter. Den negative korrelasjonen mellom alder og reseptivt språk er signifikant.

			Reseptivt språk	Ekspressivt språk	Totalt språk
Spearman's rho	Alder	Korrelasjonskoeffisient	-,730(**)	-,268	-,528
		Sig. (2-tailed)	,007	,399	,077
		N	12	12	12

\*\* The correlation is significant at the 0,01 level (two-tailed)

### Children Communication Checklist, CCC-2

114 foreldre fylte ut listen. Det er viktig å minne om at dette er en sjekklister som er basert på foreldres oppfatning. Den kan likevel gi nyttig informasjon og være et

utgangspunkt for videre undersøkelser. CCC-2 består av 70 elementer som beskriver «styrker» og «svakheter» ved kommunikasjonen. De enkelte elementene er delt i en skala på 10. For hver skala er det fem elementer som beskriver styrker og fem som beskriver svakheter.

Tabell 5 viser skalaene CCC-2 er sammensatt av. De første fire skalaene undersøker aspekter ved språkstrukturen, vokabular og samtaleferdigheter (diskurs). De neste fire skalaene dekker pragmatiske aspekter ved kommunikasjonen som ikke så lett lar seg avdekke ved konvensjonelle språktester, men som kan være vanskelig for barn med strukturelle språkvansker. De siste to skalaene undersøker atferd som ofte er avvikende for barn med autistismespektervansker. Pragmatiske vansker er et hovedtrekk ved autistismespektervansker.

A.	Syntaks
B.	Semantik
C.	Sammenheng
D.	Upassende initiativ
E.	Stereotyp språk
F.	Bruk av kontekst
G.	Non-verbal kommunikasjon
H.	Sosiale relasjoner
I.	Interesser
J.	Tale

Skalaen danner grunnlag for sammensatte skårer:

1) Generell kommunikasjonsskåre (The General Communication Composite score (GCC)) basert på summen av skalerte skårverdier for skalaene A til H.

2) Sosialt avvikende interaksjon (The Social Interaction Deviant Composite (SIDC)) som kommer frem ved å summere skalaene E, H, I og J, som antyder pragmatiske vansker, og trekke fra skalaene A, B, C og D, som ikke er så pragmatisk ladet. Denne sammensatte skåren kan gi en negativ verdi, noe som gir en kvalitativ informasjon om avviksmønsteret. Denne sammensatte skåren er til hjelp for å identifisere barn med en kommunikasjonsprofil som er karakteristisk for autistismespektervansker. Tabell 6 viser stor variasjonen i ferdigheter målt med CCC-2. I denne sammenheng er median valgt som sentralmål på grunn av lavt antall i utvalget (N). Medianskårene viser at flertallet i dette utvalget har store vansker på alle delområdene i CCC-2. De høyeste skårene oppnås på delområdene «syntaks», der barna her en relativ styrke. «Stereotyp språk» ser ut til å være et vanskeområde som merker seg ut. På problemområder viser høyere skårer større vanskegrad. Resultatet viser behov for ytterligere kartlegging av språk- og kommunikasjonsferdigheter.

Tabell 7 viser stor variasjon i generell kommunikasjonskompetansen (GCC) hos barna i dette utvalget. 4 av sjekklisterne var ikke korrekt utfylt, og ble derfor ikke regnet med i GCC-skåren. Høyeste skåre var 80, som er innen normalområdet. Flertallet av barna har en skåre som representerer de nederste 5 % av utvalget, og har behov for hjelp for sine kommunikasjonsvansker. De fleste barn med autistismespektervansker oppnår en GCC-skåre under 55 (Bishop, 2003). En validering av GCC, tyder på at 10. persentil i det norske utvalget er 60, ikke 54, som Bishop anbefaler som GCC-skår cut-off (som referert i Hollund-Møllerhaug, 2010). Resultatene viser at dersom CCC-2 brukes til screening av norske barn i klinisk sammenheng, bør GCC-skår cut-off settes

		Alder	Tale	Syntaks	Semantik	Sammenheng	Upassende initiativ	Stereotyp språkbruk	Kontekst	Nonverbal	Sosiale relasjoner	Interesser	Generell kommunikasjon kompetanse	Sosial interaksjons avvik	Konsistens kontroll
N	Valid	14	14	14	14	14	14	14	14	14	14	14	14	14	13
	Missing	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
Median		11,1	6	6	4	6	5	10	1	5	2	5	2	-2	1
St. avvik.		3,8	14,4	31	15,14	16,13	12,3	27,1	15,3	15,5	14,7	16,5	13,7	4,1	,43
Min		6,8	1	3	1	1	1	1	1	1	1	1	1	-6	0
Max		17,0	45	95	57	59	36	88	56	54	52	50	47	9	1

ved 60, tilsvarende 15. persentil. Sosialt avvikende interaksjon skåre (SIDC) blir vanligvis tolket hvis barnet har en GCC under 55 (nedre grense av normalområdet). En GCC skåre under 55 og en SIDC skåre under 0 er typisk for barn med pragmatiske vansker, autismespektervansker (ASD) eller Asperger's syndrom (Bishop, 2003). Sju av barna i dette utvalget har skårer som fortjener ytterligere undersøkelser med henblikk på ASD.

**Tabell 7 Variasjonen i generell kommunikasjonskompetanse (GCC) i dette utvalget**

		Frekvens	Prosent	Valid Prosent	Kumulative Prosent
Valid	22	1	10,0	10,0	10,0
	25	1	10,0	10,0	20,0
	27	1	10,0	10,0	30,0
	30	1	10,0	10,0	40,0
	35	2	20,0	20,0	60,0
	39	1	10,0	10,0	70,0
	42	1	10,0	10,0	80,0
	70	1	10,0	10,0	90,0
	80	1	10,0	10,0	100,0
	Total	10	100,0	100,0	

## DISKUSJON

I samsvar med tidligere studier, antyder pilotstudien at barn med VCFS har språk- og kommunikasjonsvansker som varierer fra det normale til sterkt hjelpetrengende. Studien peker i retning av at de største vanskene er innen det ekspressive språkområdet, noe som også andre studier har funnet hos barn fra seks år og oppover (Solot et al., 2001; Glasser et al., 2002; Moss et al., 1999, Persson et al., 2003, Roizden et al., 2007).

Bishop (1997) hevder at foreldre og lærere er mer tilbøyelige til å merke seg ekspressive språkvansker hos barna, men er mindre sensitive for språkvansker som influerer barnets evne til å forstå språk, vokabular og hukommelse. Dette understreker betydningen av grundig kartlegging og oppmerksomhet, både i forhold til undervisning og opplæring og i hverdagen. Det er også verdt å merke seg at det ser ut til å være en negativ sammenheng mellom alder og språkferdigheter, noe som også er bekreftet i tidligere studier (Moss, et al., 1999; Persson, 2003, Green et al., 2009). I denne studien hadde de fleste barna generell kommunikasjonskompe-



**Barn med VCFS, gjengitt med tillatelse fra MaxAppeal.uk.**

tanse og en sosial samhandlingskompetanse som kan være et hinder for dagliglivets utfoldelse. Mange av barna hadde også en kommunikasjonsskåre som fortjener ytterligere kartlegging med henblikk på autismespektervansker (ASD).

De fleste barna hadde fått diagnosen VCFS i en alder da oppmerksomheten ble rettet mot språk- og talevansker. De barna som hadde hjertefeil var ofte blitt operert i løpet av det første leveår og hadde da blitt diagnostisert.

Dette er en pilotstudie. Deltakerne er rekruttert hovedsakelig fra foreldreorganisasjonen for Di George, og utvalget kan ikke sies å være representativt. Av praktiske grunner er ikke kognitiv testing gjennomført, noe som kunne vært ønskelig. Likevel illustrerer dette lille utvalget kompleksiteten ved tilstanden, i tråd med tidligere studier.

Et mål med studien har vært å rette oppmerksomheten mot noen utfordringer som må tas i betraktning når flerfaglig hjelp skal organiseres for disse barna.

## KONKLUSJON

Denne pilotstudien har vært konsentrert om språk og kommunikasjonsvansker hos barn og unge med velocardiofacialt syndrom. Nyere kunnskap om hvordan forhold i omgivelsene kan moderere negative utvikling av genetiske syndromer understreker betydningen av tidlig innsats fra flere faggrupper. Det er viktig å gi foreldre forklaring og hjelp til å forstå hvorfor deres barn har så store vansker. Likevel må man ta hensyn til

den store variasjonen i vansker og symptomer som disse barna har, noe som innebærer at hjelpen må ta utgangspunkt i det enkelte barnet og utvikles i en samarbeidsprosess med foreldre. Med henvisning til Roizen et al. (2007) bør også små forsinkelser i språkutviklingen hos disse barna tas alvorlig. Det innebærer at den flerfaglige hjelpen må være «skreddersydd» til den enkelte (Halberg

et al., 2010). Barna trenger også spesielt tilrettelagt tale- og språkopplæring, ikke bare i førskolealder, men gjennom hele skoletiden. En individuell rett til koordinert og langtidrettet helse- og sosialhjelp for barn og voksne, en individuell plan (IP), ble i 2005 en lovfestet rett i Norge. En godt koordinert IP kan være til stor hjelp for barnet og familien.

#### Referanser:

- D'Antonio, L.L., Scherer, N.J., Miller, L.L., Kalbfleisch, J.H., Bartley, J.A. (2001). Analysis of speech characteristics in children with velocardiofacial syndrome (VCFS) and children with phenotypic overlap without VCFS. *Cleft Palate Craniofac Journal*, 38 (5); 455-67.
- Antshel, K.M., Fremont, W., & Kates, W. (2008). The Neurocognitive Phenotype in Velo-Cardio-Facial Syndrome: A Developmental Perspective. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 14, 43-51.
- Bishop, D. V. M. (2003). *The Children's Communication Checklist Second Edition (CCC-2)*. London: The Psychological Corporation. Norsk versjon (Lillian Møllerhaug).
- Eliez, S. (2007). Autism in Children with 22q11.2 Deletion Syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychology*, 46(4), 433-434.
- Gillberg, C. (2010). The ESSENCE in child psychiatry: Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examination. *Research in Developmental Disabilities*. Doi:101016/j.ridd.2010.05.002.
- Glasser, B., Mumme, D., Blasey, C. et al. (2002). Language skills in children with velocardiofacial syndrome (deletion 22q11.2). *American Journal of Medical Genetics*, 53, 303-304.
- Golding-Kushner, K. (2007). Communication in Velo-Cardio-Facial Syndrome. I: Cutler-Landsman, D. (red). *Educating Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome*. San Diego. Plural Publishing.
- Golding-Kushner, K. (2005). Speech and language disorders in velo-cardio-facial syndrome. I: Murphy, K.C. & Scambler, P.J. (2005). *Velo-Cardio-Facial Syndrome. A Model for Understanding Microdeletion Disorders*. Cambridge. University Press.
- Green, T.M. Gothelf, D. & Eliez, S. (2009). Psychiatric Disorders and Intellectual Functioning Throughout Development in Velocardiofacial (22q11.2 Deletion) Syndrome. *American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 48 (11), 1060-1068.
- Halberg, U., Oskarsdottir, S., Klingberg, G. (2010). 22q11 deletion syndrome- the meaning of diagnosis. A qualitative study on parental perspectives. *Child: Care, Health and Development*, 36 (5), 719-725.
- Hollund-Møllerhaug, L. (2010) Forekomst av språkvansker hos norske barn. *Tidsskrift for Norsk Psykologforening*, 47 (7), 608-610.
- Kates W.R., Antshel, K.M., Fremont, W.P., Shprintzen, R.J., Strunge, L.A., Burnettem C.P., Higgins, A.M. (2007). Comparing Phenotypes in Patients with Idiopathic Autism to Patients with Velocardiofacial Syndrome (22q11.2DS) With and Without Autism. *American Journal of Medical Genetics*, 15 (143A/22), 2642-50.
- Lima, K., Følling, I., Eiklid, K.L., Natvig, S. et al. (2010). Age-dependent clinical problems in a Norwegian national survey of patients with the 22q11.2 deletion syndrome. *European Journal of Pediatrics*. [Epub ahead of print, 2010 Feb 26].
- McDonald-McGinn, D.M. & Sullivan, K.E. (2011). Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome (DiGeorge Syndrome/ Velocardiofacial Syndrome). *Medicine*, 90 (1), 1-18.
- Moffitt, T.E., Caspi, A. & Rutter, M. (2006). Measured Gene-Environment Interactions in Psychopathology: Concepts Research Strategies and Implications for Research, Intervention, and Public Understanding of Genetics. *Perspectives on Psychological Science*, 1, 5-27.
- Moss, E.M., Batshaw, & Wang, P.P. (1999). Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion; a complex pattern. *Journal of Pediatrics*, 134, 193-8.
- Niklasson, L., Rasmussen, P., Oskarsdottir, S. et al. (2009). Autism, ADHD, mental retardation and behavior problems in 100 individuals with 22q11 deletion syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 30, 763-773.
- Persson, C., Lohmander, A., & Soderpalm, E. (2003). A prospective cross-sectional study of speech in patients with the 22q11 deletion syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 36 (1), 13-47.
- Roizen, N.J., Antshel, K.M., Fremont, W., et al. (2007). 22q11.2 Deletion Syndrome: developmental milestones in infants and toddlers. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 28, 119-24.
- Rourke, B.P., Ahmad, S.A., Collins, D.W., Hayman-Abello, S.E., Warriner, E.M. (2002). Child clinical/pediatric neuropsychology: Some recent advances. *Annual Review of Psychology*, 53, 309-339.
- Semel, E., Wiig, E., Secord, W., A. (2001). *Clinical Evaluation of Language Fundamentals 3 (CELF 3)*. The Psychological Corporation (Publisher).
- Sherer, N., D'Antonio, L., Kalbfleisch, J. et al. (1999). Early speech and language development in children with velocardiofacial syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 88, 714-723.
- Shprintzen, R.J. (2008). Velo-Cardio-Facial Syndrome: 30 Years of Study. *Developmental Disability Research Review*, 14: 3-10.
- Shprintzen, R.J. (2005): Historical overview. I: Murphy, K.C. & Scambler, P.J. (Red.): *Velo-Cardio-Facial Syndrome. A Model for Understanding Micro deletion Disorders*. Cambridge University Press.
- Solot, C., Gerdes, M., Krishner, R., et al. (2001). Communication issues in 22q11.2 deletion syndrome: Children at risk. *Genetic Medicine*, 3, 67-71.

Swillen, A., Feyes, H., Adriaens, T., et al. (2005). Early motor development in young children with 22q.11 deletion syndrome and a conotruncal heart defect. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 47 (12), 797-802.

Swillen, A., Devriendt, K., Ghesquière, P et al. (2001): Children with a del.22q11 versus children with speech and language impairment + learning disability: Behaviour during primary school age (6-11 years). *Genetic Counseling* 12: 309-317.

Swillen, A., Devriendt, K., Legius, E., et al. (1999). The Behaviour Phenotype in Velo-Cardio-Facial Syndrome (VCFS): From Infancy to Adolescence. *Genetic Counseling*, 10 (1), 79-78.

Swillen, A., Devriendt, K., & Gewillig, M. (1997). Intelligence and psychosocial adjustment in velocardiofacial syndrome. A study of 37 children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 34, 453-458.

Urnes, A. & Eckhoff, G.(2009). *Nonverbale lærevansker*. Oslo: Universitetsforlaget.

Woodin, M., Wang, P.P., Aleman, D., McDonald-McGinn, D., Zakai, E., Moss, E. (2001). Neuropsychological profile of children and adolescents with the 22q11.2.deletion micro deletion. *Genetic Medicine*, 3, 34-39.

# *HUSK!*

*Logopediens dag*

# *6. 3.2012*

*Talefyt «Communication is more»*