

An aerial photograph of a large, multi-story building complex, likely a research or clinical center, situated in a lush, green environment. The building has a dark roof and is surrounded by dense trees and a large body of water. The text "Sjeldne diagnoser og nevroutviklingsforstyrrelser" is overlaid in white on the image.

Sjeldne diagnoser og nevroutviklingsforstyrrelser

- Heidi E. Nag
- Spesialpedagog, PhD
- Frambu Kompetansesenter for Sjeldne Diagnoser



Frambu er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

De andre sentrene i tjenesten er:

- Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer
- Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne epilepsirealiterte diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier
- Nevromuskulært kompetansesenter *
- Norsk senter for cystisk fibrose
- Senter for sjeldne diagnoser
- Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser
- TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser

** Samarbeider nært med Enhet for medfødte og arvelige nevromuskulære tilstander*

Les mer på <https://Helsenorge.no/Sjeldnediagnoser>



Atferdsvansker/reguleringsvansker er en del av syndromet – så ikke noen grunn til å utrede dette – det er en del av syndromet det!



Kan man ha/få flere diagnoser samtidig?

Vi har en person med Smith-Magenis syndrom til utredning for atferdsvansker – er det vanlig å sette f eks ADHD diagnose i tillegg til årsaksdiagnosen??

Barnet mitt ble diagnostisert med autisme når hen var liten – nå har hen fått en genetisk diagnose – har hen fortsatt autisme?

Vi pleier bare å si at hen har utviklingshemning – det er mye lettere enn å si 1q21.1 delesjon

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



Sjelden i Norge

- I 2019 bestemte Helsedirektoratet at Norge skal slutte seg til den europeiske sjeldendefinisjonen:
1 : 2000 – dvs inntil ca **2500 med samme diagnose** i Norge
- I Norge anslås det at ca 300 000 personer lever med en sjeldne diagnose – 30 millioner i Europa!
- Regner med at det finnes ca 7000-8000 sjeldne diagnoser
- Norges første strategi for sjeldne diagnoser ble lansert 10.august 2021

Felles trekk ved sjeldne diagnoser



- Medfødte (de fleste)
- Arvelige
- Stilles ofte sent, men tidligere enn før
- Høy og økende grad av forskjellighet innen samme diagnose
- Begrenset god, pålitelig og lettlest informasjon på skandinaviske språk, men *google translate* kan bidra



**Oppeves det
sånn å ha en
sjelden
diagnose?**

FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER



Prosjekt i fem deler

Sjeldne funksjonshemninger i Norge

- Del 1 Insidens og prevalens
- Del 2 Brukernes erfaringer med tjenesteapparatet ←
- Del 3 Metodikk
- Del 4 Personer med minoritetsbakgrunn og sjeldne og lite kjente diagnoser
- Del 5 Diagnosegrupper uten brukerorganisasjon



Den sjeldne erfaringen dreier seg om en opplevelse av å falle utenfor fagfolks kunnskapsunivers (Grut, Kvam og Lippestad 2008)

Sentrale funn 1



- Få tjenesteytere kjenner til diagnosen og konsekvensene
- Personen med diagnose/familien må ofte
innhente kunnskap
forklare gjentatte ganger
ta ansvar for å få noe gjort og for koordinering av tjenestene
- Opplevelse av å være alene
- Stort behov for å treffe andre



Sentrale funn 2

- Spesialisthelsetjenesten mangler kunnskap og forståelse
- Fastlegen involverer seg i ulik grad
- Kontakten med NAV er krevende og saksbehandlingen tidkrevende og vilkårlig

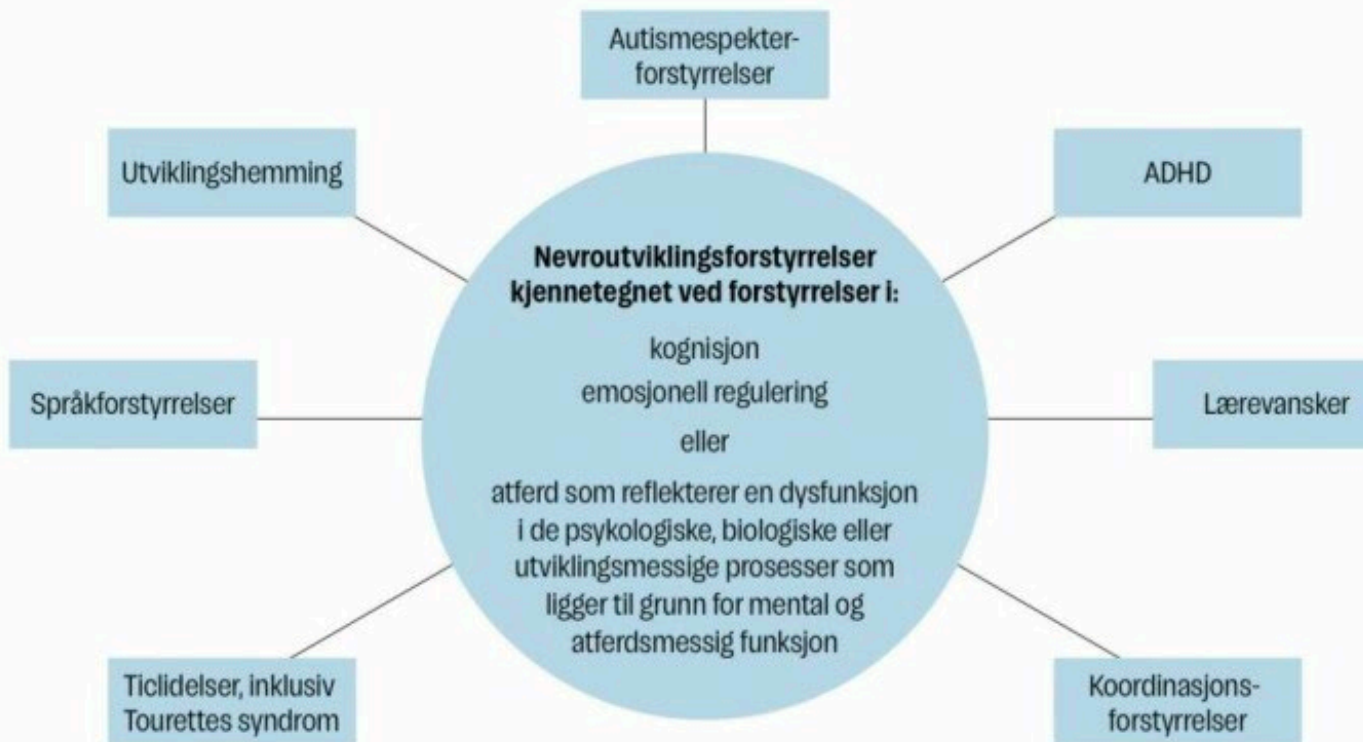
Kunnskap har en stabiliserende effekt

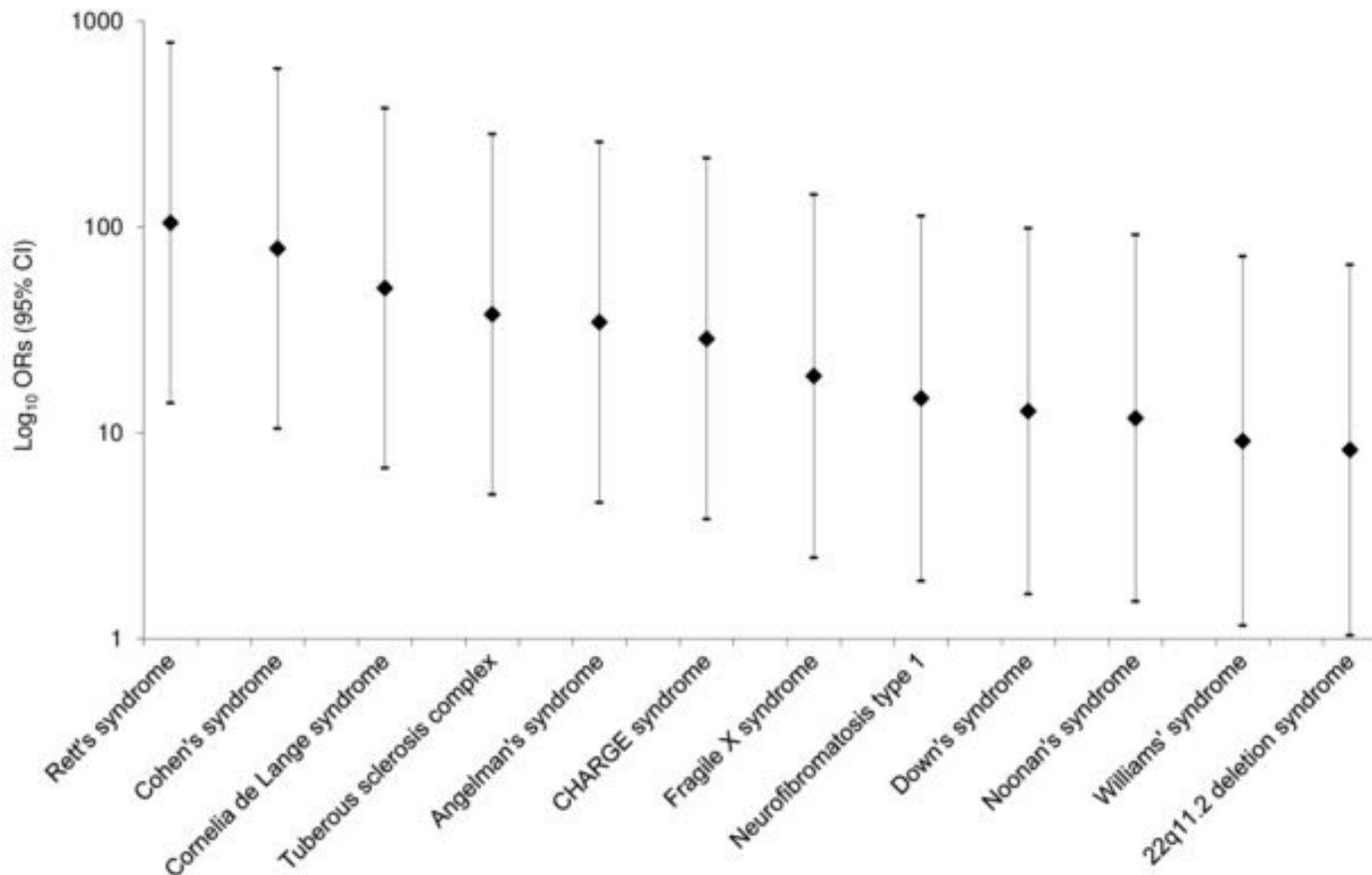


Selv om alle mennesker er unike, og den individuelle spennvidden stor innenfor samme kategori, kan presise årsaksdiagnoser gi bedre svar enn de gamle, deskriptive sekkebetegnelsene som i tillegg ofte var stigmatiserende

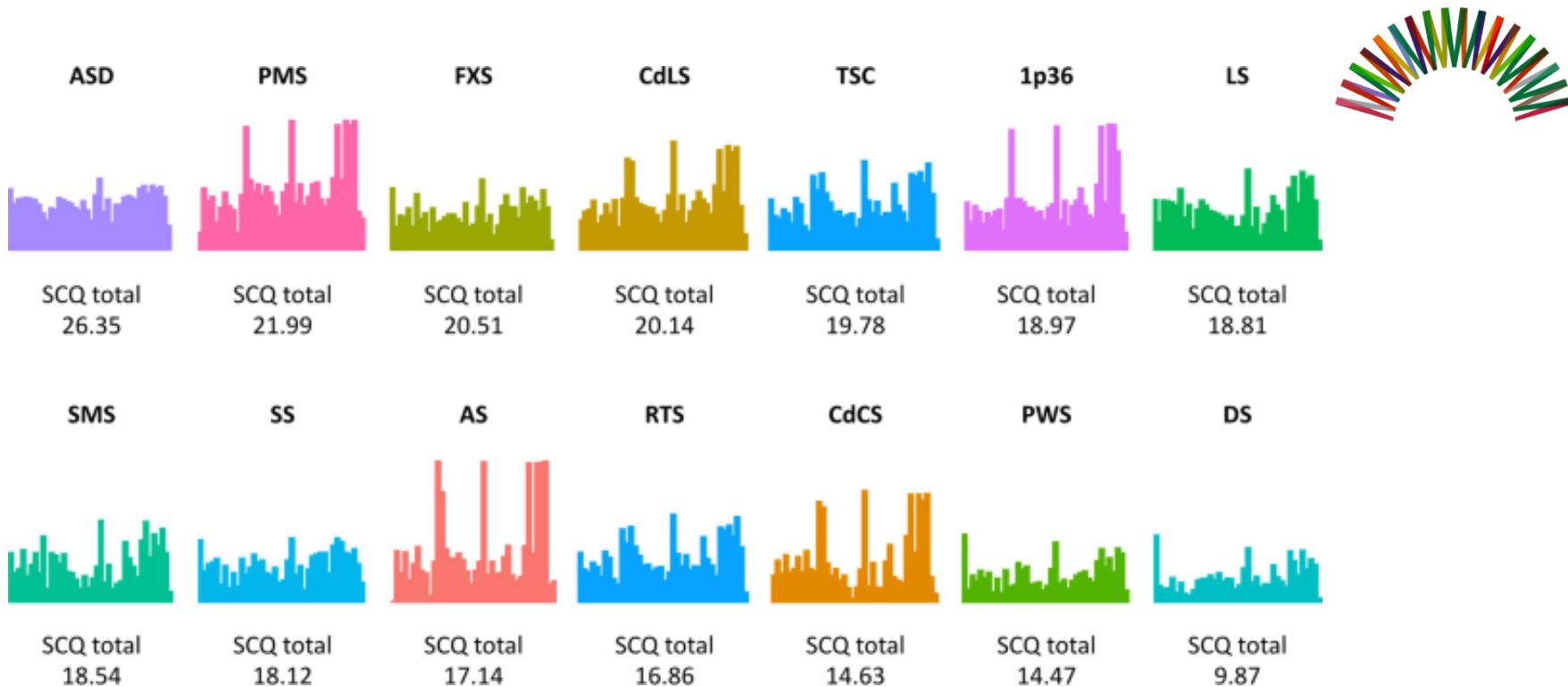
Trine Prescott, overlege, [Legetidsskriftet](#), 2012; 132:368 – 70

FIGUR 1 Nevroutviklingsforstyrrelser – eksempler på tilstander og felles kjennetegn (WHO, 2022).





Richards, Caroline et al. (2015)



Bozhilova, N., Welham, A., Adams, D. *et al.* (2023)

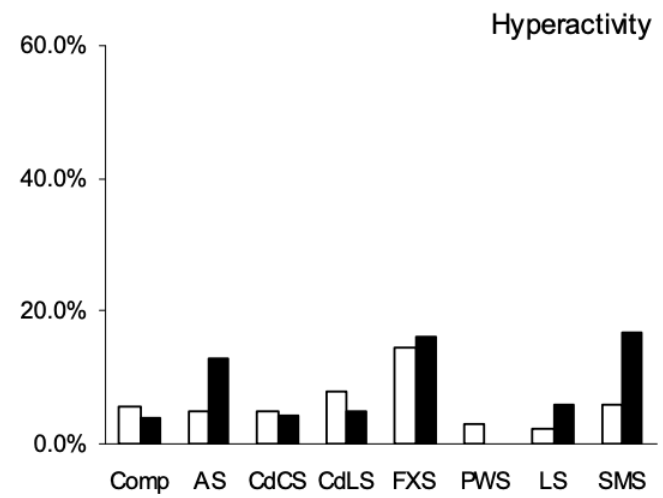
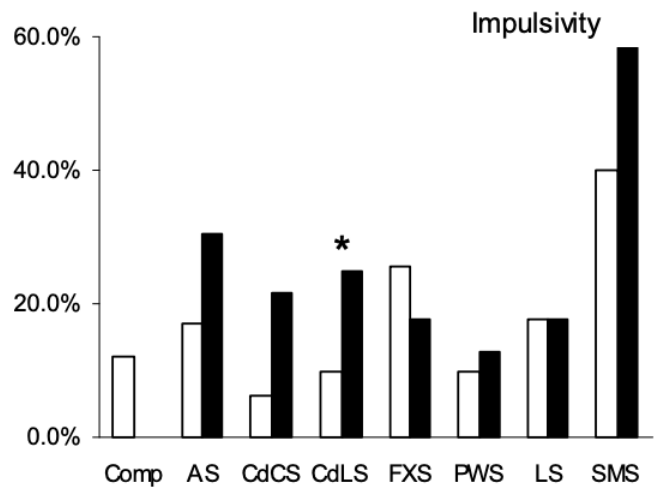


Table 2

Prevalence of ADHD in genetic syndromes discussed in our paper.

Syndromes	Prevalence of ADHD symptoms (%)
Fragile X	55
Neurofibromatosis	38
DiGeorge	40
Tuberous Sclerosis	45
Turner	24
Williams	65
Klinefelter	63

Lo-Castro, Adriana et al. (2010)

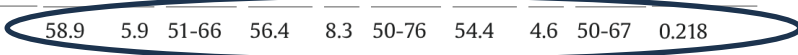


□ 18 and under 12.1% 16.9% 6.1% 10.0% 25.7% 9.7% 17.6% 40.0%
 ■ Over 18 0.0% 30.4% 21.7% 25.0% 17.7% 12.7% 17.6% 58.3%

□ 18 and under 5.6% 5.1% 4.8% 7.9% 14.6% 3.1% 2.4% 5.9%
 ■ Over 18 4.0% 13.0% 4.3% 5.0% 16.1% 0.0% 5.9% 16.7%

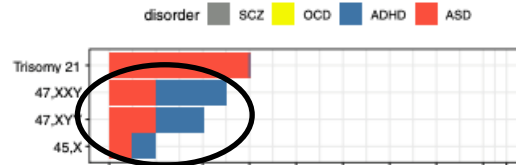
Oliver, 2011

	WBS (n=10)			PWS (n=11)			FXS (n=13)			p-value ^a
	Mean	SD	Range	Mean	SD	Range	Mean	SD	Range	
Full-scale IQ	58.9	5.9	51-66	56.4	8.3	50-76	54.4	4.6	50-67	0.218
Verbal IQ	66.5	9.8	56-85	56.0	9.0	46-75	56.8	6.0	45-66	0.025^b
Performance IQ	57.4	7.4	46-69	64.1	7.6	53-82	59.3	5.6	51-74	0.076
<i>Verbal Scale^c</i>										
Information	5.2	1.7	3-8	2.5	1.2	1-4	3.3	1.7	1-6	0.007^d
Similarities	4.8	1.9	3-8	3.4	1.8	1-6	3.6	1.2	2-6	0.337
Arithmetic	3.1	1.6	1-6	3.8	1.6	2-7	3.1	1.6	1-5	0.546
Vocabulary	5.2	1.9	3-8	2.4	1.8	1-6	2.5	1.0	1-4	0.003^d
Comprehension	5.0	2.0	2-8	2.8	1.7	1-7	2.8	1.2	1-5	0.016^b
<i>Performance Scale^c</i>										
Picture completion	4.4	1.1	3-6	4.0	1.7	2-8	4.3	1.4	1-6	0.639
Coding	3.9	1.6	2-7	3.9	1.6	1-7	3.6	2.0	1-8	0.778
Picture arrangement	3.8	1.8	1-6	4.9	1.8	2-8	4.7	1.4	3-8	0.355
Block design	3.5	1.3	2-6	5.9	1.6	3-9	4.3	1.1	3-6	0.004^d

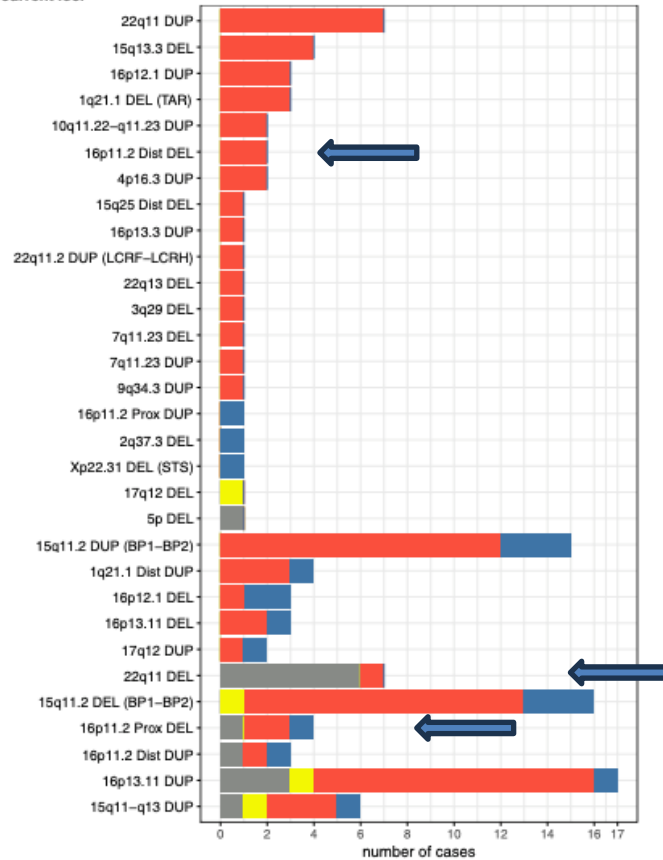


Pegoraro, Luiz FL, et al. (2014)

a) aneuploidies



b) recurrent loci



Hvorfor er dette viktig?



FRAMBU

KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

TAKK FOR MEG....

