

Utviklingsmessige aspekter ved Noonan-syndromet

**Ved Professor i psykologi
Stephen Von Tetzchner, UIO**

Utviklingsmessige aspekter ved Noonan-syndromet

Kilder:

Faglitteraturen
The Noonan syndrome list server
Egen erfaring, kontakt med foreldre

Innhold:

Modeller for utvikling
Det første samspillet: Betydningen av trivselsvansker
Kognitiv utvikling
Språkutvikling
Utvikling av sosiale ferdigheter,
adferd og personlighet

Modeller for utvikling

Forståelsen av psykologiske forhold avhenger av den utviklingsmodellen som blir brukt.

Hovedeffekter

Interaksjonseffekter

Transaksjonseffekter

Representativitet

Et problem når det gjelder å forstå de utviklingsmessige konsekvensene av syndromet.

Totalpopulasjonen ikke kjent, bare de som blir henvist.

Henvisning avhenger av kjennetegn som lar seg oppdage.

Hjertefeil og forsinket utvikling er typiske trekk, som blir lagt merke til i ulike utredningssituasjoner.

Mangler detaljerte beskrivelser av hele utviklingen

Trivselsvansker

Vanlig trekk

Mest i første leveår, noen ganger lenger.

Ingen tvil on det biologiske grunnlaget, men de psykologisk virkningen de samme. En tidlig transaksjonell påvirkning.

Gjør utviklingen av vanlige relasjoner vanskelig:

"Jeg hadde gitt bryst til to barn uten problemer og trodde det tredje skulle være ren plankekjøring. Jeg kunne ikke tatt mer feil. Hun ville ikke henge på, ville ikke suge, falt i søvn, og vekten bare rant av henne. Men når hun ikke sov, skrek hun av sult. Da hun var fire måneder gammel trodde vi virkelig at hun skulle dø. Den trinne lille babyen vi hadde født var blitt til en blek, svak sekk med ben, huden bare hang på henne".

Mange barn har hyppig sprutoppkast.

"Det har vært et sant mareritt her hjemme. Det hele dreier seg om mat, mat, mat, og du har kastet opp igjen og igjen, med etterfølgende tøyskift og en kjempevask" (Baser, 1997, så. 88).

Problemer med mating fører til at mye av oppmerksomheten barnet får fokuserer på vekt og næringsopptak.

"Det opptok hele livet mitt til hun var to år gammel. Hun hadde ikke slange, jeg visste ikke en gang hva det var, så hver eneste bit hver eneste dag var en utfordring å få i henne og få henne til å holde på".

"Jeg var besatt av barnas vekt. Jeg kunne kjøre flere kilometer bare for å få dem veiet, for å ende opp i tårer".

Til tross for at foreldre til barn med Noonan-syndrom ofte opplever vanskelighetene med mating som et av de største problemene i den tidlige utviklingen, er disse lite omtalt i faglitteraturen.

"De fikk meg til å føle meg som en dårlig mor. Jeg ble fortalt: 'Ikke noe barn vil sulte seg selv - bare prøv å slappe av'. Og da hun var helt liten fikk 'ekspertene' meg til å føle at det var min skyld at hun ikke ville spise og syntes å sulte seg til døde. Jeg kan ikke tenke meg noe verre enn å ta barnet mitt til sykehuset for å få hjelp, og så bli anklaget, observert og overvåket som en kriminell".

Undersøkelser viser at trivselsvansker virker in på det sosiale samspillet i familien og utvikling av adferdsmessige kjennetegn, uavhengig av årsaken til vanskene.

Det er viktig å forberede foreldre på muligheten for trivselsvansker og det biologiske grunnlaget. Det forebygger selvbebreidelser og gjør situasjonen lettere.

Trivselsvansker er viktige fordi de kan påvirke forholdet mellom foreldre og barn. Tidlige problemer er absolutt ikke skjebne, med kan skape samspillsmønstre som trenger å bli endret.

Kognitiv utvikling

Kognitive vansker og psykisk utviklingshemning mer vanlig enn i befolkningen generelt, men ikke et nødvendig trekk.

Stor variasjon.

Det er ikke uvanlig at oversiktsartikler oppgir en gjennomsnittlig intelligensskåre for personer med Noonan-syndrom på 102 og en spredning fra 64 til 127. Dette anslaget kommer fra en liten undersøkelse av Money og Kalus (1979), som fant en gjennomsnittlig intelligensskåre på 98 (102 når tidsbegrensingene som inngår i testene, ble sett bort fra, noe som innebærer et brudd på testprosedyren) og en spredning fra 64 til 127 IQ-poeng hos 8 gutter og menn med Noonan-syndrom i alderen 13-26 år.

Det er et begrenset utvalg som er undersøkt. Ofte de som er spesielt sårbare.

Utviklingshemning er i seg selv et kjennetegn som kan lede til at diagnosen blir stilt.

En normal intellektuell utvikling reduserer sannsynligheten for å bli diagnostisert.

Mennesker med Noonan-syndrom synes ikke å ha en spesiell kognitiv profil, men det er en viss tendens til at de skårer bedre på utførelsesoppgaver enn språklige oppgaver.

Det er altså vanskelig å spå den framtidige kognitive utviklingen ut fra diagnosen alene.

Språkutvikling

Mange har forsinket språkutvikling. Stor variasjon.

Dårlig artikulasjon.

"Ved 7 år og 7 måneder var det fonologiske systemet til M tydelig avvikende. Mens det var tydelig systematikk i feilene, var talen tilstrekkelig uvanlig til å gjøre den svært vanskelig å forstå. Når temaet ikke var kjent, var det ofte vanskelig å forstå både ordene og hva hun ønsket å uttrykke" (Wilson og Dyson, 1982, så. 151).

Generelle språkproblemer, inkludert bokstavelighet og problemer med metaforer.

Mange foreldre forteller om gode resultater med bruk av håndtegn.

Lese- og skrivevansker er vanlige, men det er ikke klart om dette er en spesifikk vanske eller om den er del av en større lærevanske som omfatter flere områder.

Noen har store vanskeligheter med å skrive og stave. Andre har ikke problemer med å stave, men forstår ikke hva de leser (*hyperleksi*).

Noen synes ikke å kjenne igjen ord de har sett hundrevis av ganger.

Årsaker til problemer med kognisjon og språk

Lite forskning om forholdet mellom problemer med kognisjon og språk, og andre kjennetegn hos barn med Noonan-syndrom.

Språklige og kognitive vansker er ikke "direkte" relatert til det *genetiske grunnlaget* for Noonan-syndrom, men heller til noen av de utviklingsmessige resultatene av syndromet.

Det genetiske grunnlaget for andre trekk ved Noonan-syndromet kan påvirke utviklingen og organiseringen av hjernen slik at også evnen til å lære blir affisert.

For *lite næring* de første leveårene kan virke inn på den kognitive utviklingen.

Barn med *trivselsvansker* har en tendens til å ha oppmerksomhetsforstyrrelser, forsinket språkutvikling og lese/skrivevansker, lavere skåre enn sine jevnaldrende på intelligenstester, være sosialt umodne og ha mer adferdsvansker enn sine jevnaldrende.

Hjerteproblemer kan føre til mindre blodtilførsel til hjernen, men også til reduserte muligheter for å delta i vanlige barneaktiviteter og dermed til en "forsinkelse" i tilegnelsen av en del kognitive ferdigheter.

Noen mener at *misdannelser i blodåresystemet* i hjernen kan være årsak til nevrologiske utfall og lærevansker hos barn med Noonan-syndrom.

Det er sannsynlig at *epilepsien* som enkelte individer med Noonan-syndrom viser, har betydning for utviklingen av kognitive og språklige ferdigheter.

Nedsatt hørsel (på grunn av ørebetennelser) kan påvirke språkutviklingen og læring generelt.

Sosial utvikling, adferdsforstyrrelser og personlighet

Det finnes begrenset kunnskap om den sosiale utviklingen til gutter og jenter med Noonan-syndrom.

Vanskene viser seg tidlig i livet og endrer seg etter hvert som barna blir eldre.

Undersøkelser av utviklingsforløpet til barn som viser enkelte av kjennetegnene ved syndromet er en kilde til å forstå utviklingen hos barn med Noonan-syndrom .

Det er grunn til å tro at de synlige fysiske kjennetegnene og større og mindre medisinske plager vil sette preg på den sosiale utviklingen til mennesker med Noonan-syndrom, deres identitet, tilhørighet og relasjoner til familie og venner.

I ungdomsalderen er pubertetsutviklingen viktig. Kortvoksthet, ufruktbarhet og problemer med seksualitet kan være kritiske faktorer med henblikk på mennenes evne til å skaffe seg en partner og stifte familie.

Man vet lite om utviklingen som voksen, altså om det utviklingsmessige resultatet hos det voksne individet. Det er mulig at det ikke er noe spesielt ved voksne med Noonan-syndrom, men i betraktning av det man vet om skoleproblemer og sosiale vansker i barndommen og ungdomsalderen, er det behov for å undersøke dette grundigere.

Noen voksne har fortalt om vanskelighetene de har opplevd som ungdom og voksne.

Uro og vansker med oppmerksomhet og konsentrasjon er vanlig beskrevne trekk hos barn med Noonan-syndrom.

Stahet er et vanlig trekk.

Foreldre beskriver ofte barna som sky og tilbaketrukne, med dårlig selvbilde, og som å like å holde seg for seg selv.

Noen forteller også om temperament, lav frustrasjonsterskel og "eksplosjoner for ingen ting".

Mobbing på skolen og i utemiljøet forekommer ikke sjelden.

"Graeme var alltid en `ensom ulv' og hadde aldri noen virkelig nære venner, selv om han var godt likt på skolen og noen av de mer omtenkssomme barna hjalp ham når han ble mobbet"
(Carlton og Carlton, 1994, så. 9).

"Hun går dårlig sammen med andre barn og har få nære forhold til jevnaldrende. Hun har vært nervøs og oppfarende siden spedbarnsalderen og misliker det generelle livet som barn flest lager og ser ut til å like. Hun er også ganske fantasifull og får fikseringer om ting som er vanskelig å komme til bunns i. Hun er ganske liten og oppfører seg umodent mye av tiden og har vanskelig for å følge klassen" (McCleery og McCleery, 1994, så. 10).

Noen barn forteller at det er vanskelig å finne noen å leke med i friminuttene.

Det er ikke holdepunkter i forskningen for at selvoppfattelsen til unge skolebarn med Noonan-syndrom er dårligere enn andre barns. Deres framtidsdrømmer er som andres.

Money og Duch (1981) tegner et nokså dystert bilde av de sju guttene de undersøkte:

To var preget av bekymringer, mareritt og selvmordstanker.

En hadde sterke sinnesutbrudd, mareritt og selvmordstanker.

En var plaget av bekymringer og angst.

En hadde vanskelig for å holde på avføringen helt fram til voksenalderen.

To viste ikke spesielle adferdsproblemer, men ble beskrevet som å være einstøinger.

Guttene, og i noen tilfeller også foreldrene, ble henvist for rådgivning og behandling, men ingen av vanskene var av et slikt omfang at det var behov for innleggelse.

Det var typisk for guttene at symptomene var mer rettet mot dem selv, i form av tanker om selvskading og selvmedlidelse, enn mot andre.

Money og Duch mener problemene har sammenheng med de negative opplevelsene guttene hadde hatt med erting og mobbing på skolen og i hjemmet.

Sosialkognitive vansker og andre autistiske trekk finner man hos barn med Noonan-syndrom som har betydelig forsinket språkutvikling.

Foreldre har opplevd perioder der det har vært vanskelig å få kontakt med barnet.

Foreldre har imidlertid også fortalt om barn som snakker lite, rugger med kroppen, stiller seg alene i en krok og lignende.

Enkelte lærere har også spurt om liten evne til innlevelse er en del av syndromet, på bakgrunn av reaksjoner når andre barn gråter, slår seg og lignende.

Noen er ritualistiske og lite fleksible.

Noen foreldre mener det finnes en spesiell variant av Noonan-syndromet som også omfatter de samme trekkene som de man finner hos intellektuelt høyt fungerende mennesker med autisme.

Forhold som virker inn på utviklingen av sosiale ferdigheter, adferd og personlighet.

Mange av de trekkene som blir beskrevet for barn med Noonan-syndrom, forekommer også i mange av de gruppene som har ett enkelt av de trekkene som inngår i Noonan-syndromet, slik som kortvoksthet, trivselsvansker og hjertefeil.

Det er usikkert hva bidraget til hvert enkelt trekk er, og det er den unike kombinasjonen av trekk som hver for seg innebærer en utviklingsmessig risiko, som bestemmer utviklingen til barn med Noonan-syndrom.

Genetikk

Det er ikke grunnlag for å anta at det finnes en adferdsfenotyp med kjennetegn som er direkte relatert til genetiske faktorer.

Hjertefeil

Hjertefeil og hypotoni kan sette grenser for barns livsutfoldelse og føre til følelse av utilstrekkelighet og dårlig selvbilde.

Undersøkelser viser også sammenheng mellom medfødt hjertefeil og senere sosial og personlighetsmessig fungering.

For eksempel viste en undersøkelse at 10-14 år gamle barn med hjertefeil var mer impulsive og engstelige, og følte seg mer mindreverdige enn sine jevnaldrende uten hjertefeil.

Trivselsvansker

Langvarige, frustrerende og vanskelige måltider vil ha betydning for hvordan foreldre og barn bruker tiden sammen, og dermed samspillet mellom dem.

Sammenlignet med en gruppe uten trivselsvansker viste barn med trivselsvansker mindre positiv affekt både under mating og i andre situasjoner.

Når biologiske tilstander virker inn på matingen, kan samspillet mellom foreldre og barn bli motsetningsfullt eller direkte konfliktfyllt og negativt under måltidene.

Det er grunn til å tro at de tidlige spiseproblemene mange barn med Noonan-syndrom viser, virker inn på foreldrenes følelse av å mestre situasjonen og forløpet av tilknytningsprosessen.

Dette gjelder kanskje særlig for moren som opplever ikke å klare å få barnet sitt til å ta til seg nok mat når hun ammer det.

Forhold i tilknytningsforløpet er i dag sett på som et vesentlig bidrag til formingen av individets personlighet.

Foreldre har opplevd perioder der det har vært vanskelig å få kontakt med barnet. Det er mulig at disse kontaktproblemene har sammenheng med de vanskelighetene foreldrene har opplevd med å få i barnet nok næring.

Det er også mulig at den formen for samspill spisevanskene har medført, kan ha bidratt til utviklingen av stahet.

Kortvoksthet

Kortvoksthet er et hovedtrekk ved Noonan-syndromet og for mange det mest synlige stigma de har. Det og de spesielle ansiktstrekkene kan gi dem oppmerksomhet de ikke ønsker.

Det blir vanligvis tillagt mer positive egenskaper til høye mennesker enn mennesker som er kortvokste.

Fordi det generelt er store individuelle forskjeller i vekstrate er det grunn til å tro at betydningen er størst i ungdomsalderen og etter at endelig høyde er nådd, særlig for menn.

Barn som er kortvokste, blir ofte behandlet som å være yngre enn de er og undervurdert av både fagfolk, foreldre og andre barn.

"De andre barna i klassen behandlet henne alltid som en baby. Når de var ute og lekte insisterte de andre barna på å ta henne opp, ofte mot hennes vilje, men hun var så liten at hun ikke kunne gjøre noe for å få dem til å sette henne ned".

Kortvokste barn blir ofte beskrevet som introverte, tilbaketrukne, engstelige, isolerte, aggressive, nedstemte, umodne og som å ha lav selvoppfattelse.

Det er likevel grunn til å tro at kort vekst vil ha større betydning for personlighetsutviklingen i og etter puberteten. Sammen med forsinket pubertet.

Sosiale problemene blir mer framtrødende med økende alder, noe som ser ut til å gjelde kortvokste barn mer allment.

Dårlig selvtillit er imidlertid ikke bare knyttet til veksten, det er et trekk man kan finne igjen også hos barn med Noonan-syndrom som har normal høyde.

Språk og kognisjon

Det er mulig at staheten har sammenheng med redusert språkforståelse, det å holde på sitt blir en naturlig strategi når man ikke forstår det de andre sier.

Autistiske trekk finner man ofte hos barn med språkvansker, og det er derfor naturlig at de forekommer hos barn med Noonan-syndrom som har betydelig forsinket språkutvikling.

Det er kjent at lærevansker virker inn på barns mestringsstrategier og selvbilde.

Tiltak

Veiledning i forhold til mating

Fysioterapi

Språktiltak (inkludert alternativ kommunikasjon)

Opplæring for å forebygge lese/skrive-vansker

Spesialpedagogiske tiltak i skole

Tilrettelegging i skolen (mot mobbing og lignende)

Psykologisk rådgivning og behandling