



## Regional retningslinje for utredning og diagnostisering av autismespekterforstyrrelse (ASF)

Regional kompetansetjeneste for autisme, ADHD,  
Tourettes syndrom og narkolepsi i Helse Sør-Øst

# Innhold

<b>Bakgrunn</b> .....	<b>3</b>
<b>Innledning</b> .....	<b>4</b>
<b>Autismespekterforstyrrelse (ASF)</b> .....	<b>5</b>
Forekomst.....	5
Identifisering og henvisning til spesialisthelsetjenesten.....	5
<b>Utredning og diagnostisering</b> .....	<b>7</b>
Noen spesielle forhold ved utredning av ASF hos voksne.....	7
<b>Anbefalt utredning</b> .....	<b>8</b>
Anamnese.....	8
Medisinsk utredning.....	9
Standard undersøkelser.....	9
Supplerende undersøkelser – gjøres på indikasjon.....	9
Utredning av kjernesymptomene ved ASF.....	10
Kognitiv utredning.....	10
Språk.....	10
Kartlegging av lek og forestillingsevne.....	10
Kartlegging av adaptive ferdigheter.....	10
<b>Komorbiditet</b> .....	<b>11</b>
<b>Differensialdiagnoser</b> .....	<b>12</b>
<b>Avslutning</b> .....	<b>12</b>
<b>Referanser</b> .....	<b>13</b>
<b>Vedlegg</b> .....	<b>16</b>
Screeningverktøy for barn.....	16
Screeningverktøy for ungdom og voksne.....	16
Brederer psykiatriske screeningverktøy.....	17
Screeningverktøy for psykiske tilleggslidelser ved ASF.....	17
Diagnostiske verktøy for utredning av ASF.....	17
Evnetester.....	18
Kartlegging av lek.....	18
Kartlegging av eksekutive funksjoner.....	19
Språktester.....	19
Kartlegging av adaptive ferdigheter.....	19
Kartlegging av motorikk.....	19

# Bakgrunn

Regional kompetansetjeneste skal «utarbeide behandlingsforløp som omfatter hele regionen og bidra med evidensbasert kunnskap inn i relevante behandlingslinjer» (Helse Sør-Øst RHF, 2012). Med bakgrunn i dette er retningslinjen utarbeidet i samarbeid med helseforetakene i regionen. Retningslinjen er sist revidert våren 2019, med innspill fra NevSom – Nasjonalt kompetansesenter for nevrouviklingsforstyrrelser og hypersomnier.



# Innledning

Diagnostisk utredning autismspekterforstyrrelse (ASF) gjøres som oftest spesialisthelsetjenesten, enten i habiliteringstjenesten eller i psykisk helsevern. Diagnosen stilles på bakgrunn av en helhetlig vurdering av personens atferd i ulike situasjoner og kunnskap om personenes utviklingshistorie. Det finnes ingen enkelt test eller prøve som kan avgjøre diagnosen. Den regionale retningslinjen skal være til hjelp for fagpersoner som utreder og diagnostiserer barn, unge og voksne hvor det foreligger spørsmål om ASF. Retningslinjen skal bidra til likeverdig og effektiv utredning av god kvalitet.

Utredning og behandling av personer med ASF er et fagfelt i stor utvikling, og det er stadig økende kunnskap på feltet nasjonalt og internasjonalt (Zwaigenbaum & Penner, 2018). Det er godt dokumentert at tidlig diagnostikk og iverksetting av tiltak bedrer prognosen ved ASF, likevel er det stor variasjon i hvor tidlig barn blir henvist og diagnostisert (Landa, 2018; Pasco, 2018). Målet med utredningen er å komme fram til en diagnose så tidlige som mulig. En diagnose vil være retningsgivende for valg av tiltak og behandling, og skal bidra til best mulig livskvalitet.

Det kan i enkelte tilfeller være vanskelig, eller en finner det ikke riktig, å stille en diagnose i ung alder. Det understrekes at behandling, tiltak og tilrettelegging alltid må iverksettes så tidlig mulig, selv om en diagnose ikke er endelig avklart (Landa, 2018).

Retningslinjen anbefaler en standard utredning, men forutsetter at klinikere gjør selvstendige vurderinger av hvor omfattende utredningen skal være i hvert enkelt tilfelle. Retningslinjen beskriver også en prosedyre for medisinsk undersøkelse og anbefaler noen metoder og verktøy. Temaene autismspekterforstyrrelse, identifisering, henvisning, utredning, diagnostikk, differensialdiagnostiske vurderinger og oppfølging er kort omtalt.

Retningslinjen er også veiledende for utredning av personer med alvorlig psykisk utviklingshemming der det foreligger spørsmål om ASF. I disse tilfellene må utredningen ofte skreddersys i større grad enn det retningslinjen tar mål av seg til å dekke.

# Autismespekterforstyrrelse (ASF)

Gjennomgripende utviklingsforstyrrelser er en samlebetegnelse for alvorlige utviklingsforstyrrelser og er i diagnosemanualen ICD-10 kategorisert i kapittelet F84 (World Health Organization, 1992). I fagmiljøene og i den siste revisjonen av den amerikanske diagnosemanualen, DSM-5, er gjennomgripende utviklingsforstyrrelser erstattet med autismespekterforstyrrelse (American Psychiatric Association, 2013). I revisjonen av ICD, ICD-11, er også autismespekterforstyrrelse brukt (WHO, n.d.). Det er imidlertid uklart når ICD-11 vil bli implementert i Norge. I denne retningslinjen har vi brukt ASF som et samlebegrep for diagnosene som inngår i F84.

ASF er definert ved kvalitativt avvik i utviklingen av:

- evne til gjensidig sosial interaksjon
- evne til kommunikasjon
- forekomst av begrenset, stereotyp og repetitivt repertoar av interesser og aktiviteter

Avvikene utgjør et gjennomgående trekk ved personens fungering og vurderes opp mot personens kognitive utviklingsnivå. Symptombildet ved ASF varierer avhengig av alder, kjønn, evnenivå, språkfunksjon og tilstedeværelse av tilleggsvansker. Det er viktig å være oppmerksom på disse store individuelle forskjellene mellom personer med en autismespekterdiagnose.

Følgende diagnoser inngår i F84:

F84.0 Barneautisme

F84.1 Atypisk autisme

F84.2 Rett syndrom

F84.3 Annen disintegrativ forstyrrelser i barndommen

F84.4 Forstyrrelser med overaktivitet assosiert med mental retardasjon og bevegelsesstereotypier

F84.5 Asperger syndrom

F84.8 Andre gjennomgripende utviklingsforstyrrelser

F84.9 Gjennomgripende utviklingsforstyrrelse, uspesifisert

## Forekomst

Det er til dels stor variasjon i publiserte tall for forekomst av ASF (Elsabbagh et al., 2012; Isaksen, Diseth, Schjølberg, & Skjeldal, 2012, 2013). Det er i dag regnet med en forekomst på omlag 1 % av befolkningen.

## Identifisering og henvisning til spesialisthelsetjenesten

Henvisningen til spesialisthelsetjenesten kan rettes fra ulike instanser, men må gå gjennom lege, psykologspesialist eller leder i barnevernstjenesten som legger ved relevante opplysninger. Personen som skal utredes, eller for barn, nærmeste pårørende, skal være kjent med bakgrunnen for og innholdet i henvisningen, og samtykke til den. Kommunale helsetjenester og pedagogisk psykologisk tjeneste (PPT) kan i mange tilfeller utføre grunnleggende utredning, men det er ingen betingelse for henvisningen. Foresatte, barnehagepersonell, lærere, PPT og andre som møter personen i det daglige skal involveres i utredningsarbeidet på et tidlig tidspunkt. De kan gi viktige bidrag til utredningen og har en sentral rolle i å iverksette og gjennomføre tiltakene og behandlingen som utredningen leder frem til.

Forskningen indikerer at det er mulig å avdekke avvikende utvikling hos barn med ASF ved 12-24 måneder (Bryson, Zwaigenbaum, McDermott, Rombough, & Brian, 2008; Constantino, Zhang, Frazier, Abbacchi, & Law, 2010; Zwaigenbaum & Penner, 2018). Man kan likevel ikke forvente å indentifisere alle barn med ASF så tidlig (Ben-Sasson & Carter, 2012). Ved tidlig alder vil man ikke kunne indentifisere barn med en regressiv form for ASF, og noen barn vil ikke vise så tydelige symptomer at det er mulig å stille en diagnose. Barn med mildere former for ASF, og med gode intellektuelle evner og funksjonelt språk, kan ha ubetydelige avvik i tidlig barnealder. Hos disse sees vanskene først senere når barnet møter høyere krav til sosial fungering.

Mange foreldre av barn med ASF forteller at de tidlig var bekymret for utviklingen til barnet sitt, men uten at det førte til en henvisning til spesialisthelsetjenesten. Fagpersoner i primærhelsetjenesten må være lydhøre overfor foreldres bekymring, og ha kunnskap om barns utviklingsmilepæler, slik at de så tidlig som mulig kan gjenkjenne avvik. Folkehelseinstituttets brosjyre "Se hva jeg ser; om barnets sosiale utvikling" ([www.fhi.no](http://www.fhi.no)) beskriver milepæler i tidlig utvikling. Sannsynligheten for å indentifisere barn som bør utredes for ASF øker når fagpersoner tar utgangspunkt i foreldrenes bekymring og kartlegger barns atferd ved hjelp av standardiserte metoder (Glascoe, Macias, Wegner, & Robertshaw, 2007; Nygren et al., 2012). Det finnes flere screeninginstrumenter for å indentifisere tidlige tegn på ASF, og stadig nye utvikles (vedlegg).

Tidlige kjennetegn på ASF er:

- at barnet ikke er så orientert mot sosiale holdepunkter i omgivelsene, som for eksempel at barnet ikke gir respons når andre snakker til det, ikke snur seg når noen sier navnet, ikke gjengjelder smil eller gir lite blikk-kontakt
- at barnet ikke så ofte tar initiativ til kontakt med andre ved å se på eller komme med lyder og babling

Andre tegn på ASF er:

- forsinket språk, stereotyp bruk av språket som "ekkotale" eller gjentakelser av setninger som barnet har hørt for eksempel på fjernsyn og som ikke passer inn i den sosiale sammenhengen
- lite interesse for andre barn
- overdreven opptatthet av spesielle rutiner eller at ting må gjøres på bestemte måter
- repeterende lek og forsinket "late-som-om" lek

(FHI 2019)

# Utredning og diagnostisering

Diagnostisering av ASF krever god kunnskap om normal utvikling, utviklingsforstyrrelser og psykiske lidelser. Det er viktig at klinikere har erfaring og kunnskap om sentrale karakteristika ved ASF og den store variasjonsbredden innen spektret. Utredningen er ofte omfattende og tidkrevende arbeid og involverer ulike faggrupper. Kognitive, sosiale, kommunikative og adaptive ferdigheter, og medisinske forhold, vil være aktuelt å utrede. Det er viktig å se personen i ulike situasjoner, som hjem, barnehage, skole og arbeid.

ASF diagnose stilles på bakgrunn av en helhetlig klinisk beskrivelse og i henhold til diagnosekriteriene i ICD-10. Forsningskriteriene i ICD-10 inneholder mer spesifiserte definisjoner, og kan også være til god hjelp. Det samme kan diagnosekriteriene i DSM-5.

ICD-10 skiller mellom ulike diagnoser innen autismspekteret. Nyere forskning finner imidlertid ikke grunnlag en slik inndeling i underdiagnoser, og de er eliminert i DSM-5. (Lord, Elsabbagh, Baird, & Veenstra-Vanderweele, 2018). Her er ASF definert som et tilstandsspekter, og evnenivå, språkfunksjon, eventuelle tilleggsvansker og etiologisk diagnose er spesifisert. I ICD-11 vil underdiagnosene heller ikke benyttes, men det er foreslått undergrupper hvor det skilles mellom dem med eller uten psykiske utviklingshemming og grad av funksjonelt språk.

Beskrivelsene av de ulike diagnosene i kapittel F84 i ICD-10 er tilgjengelig på <http://finnkode.kith.no/>.

Forsningskriteriene finnes blant annet på <http://www.who.int/classifications/icd/en/FRNBOOK.pdf>.

Fagpersoner må holde seg orientert om aktuelle beskrivelser og definisjoner i de til enhver til gjeldende diagnosekriteriene.

Klinikere møter av og til personer med et sammensatt symptombylle hvor den diagnostiske vurderingen er spesielt utfordrende. Ved kompliserte differensialdiagnostiske vurderinger anbefales det å konsultere andre spesialister om bruk av utredningsinstrumenter, og tolkning og praktisering av diagnosekriteriene. Det er viktig at tiltak ikke blir forsinket selv om diagnosen ikke er endelig avklart. Ved uavklart diagnose må personen innkalles til ny diagnostisk vurdering på et senere tidspunkt.

## Noen spesielle forhold ved utredning av ASF hos voksne

Utredning og diagnostisering av ASF hos voksne kan by på andre utfordringer enn hos barn. Symptombildet hos voksne kan være vanskeligere å tolke på grunn komorbide tilstander som overskygger symptomene på ASF. Noen personer med ASF kan ha lært seg grunnleggende sosiale ferdigheter som gjør at de fremstår som mer sosialt kompetente enn hva de egentlig er. ASF og andre psykiske lidelser kan ha overlappende symptomer som det er vanskelig å skille fra hverandre ved bruk av vanlig brukte utredningsverktøy. Innhenting av komparentopplysninger kan også være vanskelig hos voksne, men er helt avgjørende for å få beskrivelser av hvordan personen fungerte som barn og hvordan personen oppfattes av andre. Det finnes ikke valide instrumenter for å diagnostisere ASF hos voksne (Wigham et al., 2018), selv om sjekklistene kan være nyttige hjelpemidler i den diagnostiske vurderingen. De grunnleggende vanskene ved ASF medfører at personene selv har begrensede ferdigheter til å rapportere om hvordan de fremtrer overfor til andre, og vil derfor ofte svare det de tror er rett heller enn riktig beskrivelse av egen væremåte.

For å stille en ASF diagnose hos voksne må:

- personen ha tilfredsstilt kriteriene for ASF i barndommen
- personen tilfredsstille kriteriene for ASF som voksen
- symptomene ikke bedre kunne forklares av en annen psykisk tilstand
- symptomene være tilstede i ulike situasjoner
- symptomene medføre funksjonsnedsettelse

## Anbefalt utredning

Den diagnostiske utredningen gjøres av tverrfaglig team der psykolog og lege inngår. Utredningen omfatter følgende:

- anamnese (inklusive utviklingshistorie)
- medisinsk utredning
- kognitiv utredning
- kartlegging av språkfunksjon
- kartlegging av sosiale og kommunikative ferdigheter
- kartlegging av lek og forestillingsevne
- kartlegging av adaptiv fungering
- kartlegging av komorbide somatiske og psykiatriske tilstander

### Anamnese

Anamnesen er en sentral del av utredningen. Den dekkes delvis gjennom diagnostiske intervju som Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) (Le Couteur, et al., 2003). Anamnesen omfatter informasjon om følgende punkter:

- aktuell situasjon og bekymring
- ressurser, hos personen selv, i familien og i miljøet
- familieforhold, sykdom og utviklingsforstyrrelse/ vansker hos 1. - 3. gradsslektninger. Forekomst av inngifte mellom foreldre, besteforeldre og oldeforeldre.
- viktige milepæler i personens utvikling; kontaktevne, språk, kommunikasjon, sosiale ferdigheter, lek, læring og motorikk
- personens miljø og erfaringsbakgrunn, oppvekstvilkår i hjem, fritid, barnehage, skole og arbeidsliv
- boforhold, foreldrenes arbeidstilknytting og økonomiske situasjon
- mulige psykososial belastning; traumer, omsorgssvikt, overgrep, rus og psykiske lidelser i familie
- svangerskap, eventuell sykdom, komplikasjoner, bruk av rus eller medikamenter
- fødsel, prematuritet, nyfødtpperiode
- tidligere sykdom, hodetraumer, intrakraniell infeksjon, tap av ferdigheter, anfallssuspekterte episoder, kramper, anfall, psykiske lidelse
- synsfunksjon og hørsel
- naturlige funksjoner, søvnmønster, spisevaner, mage- og tarm funksjoner, enurese, enkoprese
- andre sykdommer og allergier
- medikamenter, tidligere og i bruk
- vaksinasjonsstatus



## Medisinsk utredning

Den medisinske undersøkelsen tar sikte på å avdekke mulig sammenheng mellom spesifikke medisinske forhold og ASF, og å utelukke andre medisinske tilstander som kan gi autismeliknende symptomer. Den genetiske utredningen skal søke å finne en etiologisk diagnose til ASF. Ikke alle medisinske undersøkelser er relevante for alle med ASF. Ut fra dagens kunnskapsstatus vurderes det ikke å være indikasjon for en bredere medisinsk utredning, inklusive cerebral MR, genetisk utredning, metabolsk screening og EEG, hos personer med mildere utviklingsavvik og evnenivå og språkfunksjon innen normalområdet (NICE guidelines).

### Standard undersøkelser:

- generell status (høyde, vekt, hodeomkrets, syn, hørsel, organstatus, stigmata, hudfenomener)
- nevrologisk undersøkelse (grov og fin motorikk, koordinasjon, reflekser, soft signs)
- blodprøver (jern, leverstatus, tyroidea funksjon)

Avdekkes det behov for ytterligere medisinske undersøkelser henvises personen til aktuell medisinsk avdeling. De supplerende undersøkelsene bør organiseres slik at det ikke forsinkes annen utredning og igangsetting av tiltak. Det er viktig av personalet ved den aktuelle medisinske avdelingen er gjort kjent med personens væremåte, slik at undersøkelsene er godt planlagt og tilrettelagt. Personene selv, og spesielt vil det være viktig hos barn og ungdom, må også forberedes godt. Det vil sikre at undersøkelsene er mulig å gjennomføre og forebygge engstelse og vegring mot senere undersøkelser.

### Supplerende undersøkelser – gjøres på indikasjon:

- genetisk utredning bør gjøres av personer med avvikende tidlig utvikling (barneautisme), psykisk utviklingshemming, stagnasjon og tap av ferdigheter, dysmorfe trekk eller annen mistanke om genetisk syndrom. Avdeling for medisinsk genetikk vil alltid ha en rekvisisjon før analyser utføres. Rekvisisjonen bør inneholde en kortfattet og presis klinisk beskrivelse, samt opplysninger om diagnose. Avdeling for medisinsk genetikk velger aktuell undersøkelsesmetode basert på disse opplysningene. Mikromatrise-baset koptallanalyse (array CGH) er oftest første undersøkelse ved ASF. Ved spørsmål om Fragilt X syndrom, 22q11 delesjonsyndrom eller andre kjente genetiske syndromer må dette presiseres i rekvisisjonen. Det kan være nyttig å kontakte Avdeling for medisinsk genetikk for å drøfte indikasjon og klinisk relevans av genetisk undersøkelse.
- cerebralt MR gjøres på spesifikk indikasjon, ved tap eller stagnasjon av ferdigheter, dysmorfe trekk, epileptiske anfall og fokale nevrologiske utfall
- EEG gjøres ved positiv anfallsanamnese og ved mistanke om Landau-Kleffners syndrom. Ca 30 % av barn med ASF utvikler epilepsi før tenårene. Det er viktig å være oppmerksom ved pubertet fordi epilepsi kan debutere da. Telemetri gjøres på indikasjon ved uklare anfall og eventuell nattlig registrering (EMLA, spesielt i REM-fase) ved mistanke om nattlige anfall.
- metabolsk screening i urin gjøres ved spesifikke symptomer som letargi, residiverende oppkast og dehydrering, tidlig epilepsidebut med alvorlige og hyppige anfall, grove ansiktstrekk, stagnasjon og tap av ferdigheter og spesiell lukt
- bredere metabolsk utredning, inklusive undersøkelse av spinalvæske og øyenbunn, aktuelt ved tap av ferdigheter og spørsmål om degenerative tilstander, uvanlig klinisk bilde, alvorlig psykisk utviklingshemming og spørsmål om spesifikke syndromer, og gjøres i forbindelse med MR i narkose.

- analyser relevante for medikamentell behandling, som Cytokrom P450 (CYP), bør om mulig tas samtidig med andre undersøkelser
- undersøkelse med Woods lampe gjøres ved mistanke om Tuberøs Sklerose (TS)
- fysioterapivurdering kan være aktuelt ved grov- og finmotoriske vansker

## Utredning av kjernesymptomene ved ASF

De mest aktuelle instrumentene for å vurdere kjernesyndromene ved ASF er:

- Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2), er en semistrukturert observasjon og intervju for barn, ungdom og voksne. Det består av fire moduler som velges ut i fra personens språklige utviklingsnivå (C. Lord et al., 2012).
- Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) er et semistrukturert diagnostisk intervju. ADI-R kan benyttes med alle aldersgrupper, men er best egnet fra fire, fem års alder og oppover. Nærmeste omsorgspersoner er informanter (Le Couteur, Lord, & Rutter, 2003).

For å bruke ADI-R og ADOS bør klinikere ha gjennomført opplæring og fått veiledning. Samtidig bruk av ADI-R og ADOS øker muligheten for å gjøre en mest mulig korrekt vurdering. Resultatene fra ADI-R og ADS må sammenholdes med klinisk observasjon og annen informasjon om personens utviklingshistorie og nåværende fungering.

Et alternativ til ADI-R er 3Dimensional Interview (Skuse et al., 2004) og DISCO (Wing, Leekam, Libby, Gould, & Locombe, 2002). 3Di er et semistrukturert databasert diagnostisk intervju, som gir en bred kartlegging av sosial funksjon og komorbide psykiatriske lidelser. Skårene på ADOS, ADI-R og 3Di er korrelert med diagnosekriteriene i ICD-10. Studier indikerer at skårene på ADOS og ADI-R også er korrelerer godt med kriteriene i DSM-5 (Catherine Lord & Jones, 2012; Norris, Lecavalier, & Edwards, 2012). Ved bruk av diagnostiske intervju kan det være fare for både over- og underrapportering av pasientens vansker. Samtidig bruk av flere instrumenter øker muligheten for å gjøre en mest mulig korrekt vurdering. Klinisk erfaring er viktig for å vurdere informasjonen fra instrumentene. Faren for feildiagnostisering er til stede, dersom instrumentene brukes løsrevet fra en helhetlig klinisk vurdering.

## Kognitiv utredning

Det er nødvendig å utrede personens kognitive nivå før man kan stille en autismspekterdiagnose. Kontaktfunksjon, samspillsferdigheter og lek/atferd vurderes opp mot personenes kognitive nivå. Kognitiv utredning er også viktig som grunnlag for vurdering av tiltak og tilrettelegging i miljø.

Kognitiv utredning omfatter områdene:

- verbalt og nonverbalt evnenivå
- språkfunksjoner
- oppmerksomhets- og hukommelsesfunksjoner
- forestillingsevne

Valg av kognitive tester er avhengig av personens alder og funksjonsnivå. Det er nødvendig med klinisk skjønn når kognitive tester og metode skal velges. Det finnes flere gode evnetester. Dersom det er vanskelig å oppnå valide resultater hos de minste barna med ordinære evnetester, kan utviklingstester og kartleggingskjema brukes sammen med klinisk observasjon for å få en foreløpig vurdering av barnets evnenivå. For ungdom og voksne vil det ofte være aktuelt å gjøre en bredere nevropsykologisk utredning.

## Språk

Det finnes flere aktuelle tester for utredning av språkfunksjon. Det kan imidlertid være problematisk å vurdere språkfunksjon bare ved tester hos mennesker med ASF. Samtaler, historier og leksituasjoner kan gi viktig tilleggsmateriale. Pragmatiske språkvansker forekommer hyppig, det er derfor viktig å kartlegge språk og kommunikasjon i ulike praktiske situasjoner.

Eksekutive funksjonsvansker innebærer vansker med organisering, mental fleksibilitet og arbeidsminne, og er vanlig hos personer med ASF. Noen har også nedsatt psykomotorisk tempo. Utreder må være klar over at eksekutive vansker ofte kommer tydeligere til uttrykk i situasjoner som er mindre strukturerte enn test-situasjoner, som for eksempel i ulike dagliglivsaktiviteter. Kartlegging av eksekutive vansker kan også gjøres gjennom observasjon og gjennom systematisk innhenting av informasjon fra omsorgspersoner.

## Kartlegging av lek og forestillingsevne

Det er viktig å kartlegge lek og forestillingsevne når man skal stille diagnosen ASF. ADI-R og ADOS inneholder spørsmål om lek og forestillingsevne. Det finnes også sjekklister til for å vurdere barns lek i naturlige situasjoner. Kunnskap om hva som forventes av lek og forestillingsevne på ulike alderstrinn vil være sentralt i vurderingen.

## Kartlegging av adaptive ferdigheter

Adaptive ferdigheter beskriver i hvor stor grad personen klarer å tilpasse seg sitt miljø og ivareta egne behov. Vurdering av disse ferdighetene er en nødvendig del av utredningen.

# Komorbiditet

ASF opptrer ofte i kombinasjon med andre nevroutviklingsforstyrrelser og syndromer. Hos mennesker med ASF er det en fare for å overse andre psykiske og somatiske tilstander som krever spesifikke tiltak eller behandling. Psykiatrisk komorbiditet er hyppig hos personer med ASF og forekommer på alle alderstrinn og uavhengig av evnenivå (Gjevik, Eldevik, Fjæran-Granum, & Sponheim, 2011; Helverschou, Bakken, & Martinsen, 2011). Det bør derfor gjøres en screening for psykiske tilleggslidelser.

Psykiske lidelser hos mennesker med ASF diagnostiseres på grunnlag av symptomer som kommer i tillegg til og ikke er en del av grunnlidelsen. Det kan imidlertid være utfordrende å skille mellom symptomer ved ASF og symptomer knyttet til psykisk lidelse på grunn av symptomoverlapp mellom tilstandene (Helverschou et al., 2011). Videre er det få tilgjengelige instrumenter tilpasset og validert for bruk hos mennesker med ASF, og det er ingen konsensus om diagnostiske kriterier (Hollocs et al., 2018; Lugo-Marin et al., 2019). Personer med ASF har også begrensede evne til introspeksjon og til å rapportere om egne vansker.

# Differensialdiagnoser

Utredningen skal ta sikte på utelukke andre tilstander som kan gi autisnelignende symptomer. Klinikere må ha kunnskap om andre aktuelle diagnoser og gjøre en bred vurdering.

Aktuelle differensialdiagnoser til ASF er:

- utviklingshemming
- språkforstyrrelse
- selektiv mutisme
- tilknytningsforstyrrelse
- atferdsforstyrrelse
- hyperkinetisk forstyrrelse/ADHD
- tvangslidelse
- Tourette syndrom
- depresjon
- angstlidelse
- schizofreni med tidlig debut
- personlighetsforstyrrelse

## Avslutning

God utredning er en forutsetning for gode tiltak. En diagnose skal lede frem til tiltak og tilrettelegging, og bistå personen og familien til best mulig livskvalitet. Det er viktig med god dialog og samhandling mellom dem som har gjennomført utredningen, personen med ASF, evt foreldre/foresatte og dem som skal planlegge og gjennomføre tiltak og tilrettelegging.

Avslutningsvis vil vi kort belyse viktige forhold ved oppfølging. Snarest mulig etter at utredningen er ferdig skal personen selv, og eventuelt foreldrene/foresatte, få informasjon om diagnosen, relevante hjelpetiltak og rettigheter (Sosial- og helsedirektoratet, 2005 a). Det er en fordel om fagpersonene som har gjennomført utredningen kan gi denne informasjonen. Det bør settes av tilstrekkelig med tid slik at personen selv og foreldrene får en best mulig forståelse av hva diagnosen innebærer (Sosial- og helsedirektoratet, 2002).

Mange med ASF vil ha behov for langvarige og koordinerte tjenester fra hjelpeapparatet, og har dermed rett til individuell plan (IP) (Sosial- og helsedirektoratet, 2005 b). En IP beskriver mål og satsningsområder for personens totale livssituasjon. Spesialisthelsetjenesten har ansvar for å initiere arbeid med IP og knytte kontakt med koordinator i kommunen.

PPT har en viktig rolle som sakkyndig instans for å vurdere rett til spesialpedagogiske tiltak i barnehage og skole, eller grunnopplæring for voksne. For personer med rett til spesialpedagogiske tiltak skal det utarbeides en individuell opplæringsplan (IOP). Når diagnosen settes i ungdoms- og voksen alder er PPT for videregående opplæring og NAV viktige aktører. Pårørende til ungdom og voksne med ASF kan gi viktig informasjon om behov for tiltak og tilrettelegging.



# Referanser

American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-5®)*. American Psychiatric Pub.

Baxter, A. J., Brugha, T. S., Erskine, H. E., Scheurer, R. W., Vos, T., & Scott, J. G. (2015). The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychological Medicine*, 45(3), 601–613. <https://doi.org/10.1017/S003329171400172X>

Ben-Sasson, A., & Carter, A. S. (2012). The application of the first year inventory for ASD screening in Israel. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(9), 1906–1916.

Brugha, T. S., Spiers, N., Bankart, J., Cooper, S.-A., McManus, S., Scott, F. J., ... Tyrer, F. (2016). Epidemiology of autism in adults across age groups and ability levels. *The British Journal of Psychiatry : The Journal of Mental Science*, 209(6), 498–503. <https://doi.org/10.1192/bjp.bp.115.174649>

Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., McDermott, C., Rombough, V., & Brian, J. (2008). The Autism Observation Scale for Infants: scale development and reliability data. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38(4), 731–738.

Constantino, J. N., Zhang, Y. I., Frazier, T., Abbacchi, A. M., & Law, P. (2010). Sibling recurrence and the genetic epidemiology of autism. *American Journal of Psychiatry*, 167(11), 1349–1356.

Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y.-J., Kim, Y. S., Kauchali, S., Marcín, C., ... Wang, C. (2012). Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Research*, 5(3), 160–179.

Gjevik, E., Eldevik, S., Fjæran-Granum, T., & Sponheim, E. (2011). Kiddie-SADS Reveals High Rates of DSM-IV Disorders in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41(6), 761–769. <https://doi.org/10.1007/s10803-010-1095-7>

Glascie, F. P., Macias, M. M., Wegner, L. M., & Robertshaw, N. S. (2007). Can a broadband developmental-behavioral screening test identify children likely to have autism spectrum disorder? *Clinical Pediatrics*, 46(9), 801–805.

Helverschou, S.B., Bakken, T.L., & Martinsen, H. (2009). The Psychopathology in Autism Checklist (PAC): a pilot study. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3, 179 – 195.

Helverschou, S. B., Bakken, T. L., & Martinsen, H. (2008). Identifying symptoms of psychiatric disorders in people with autism and intellectual disability: An empirical conceptual analysis. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities*, 11, 105–115.

Hollocks, M., Lerh, J.W., Magiati, I., Meiser-Stedman, R. & Brugha, T.S. (2018). Anxiety and depression in adults with autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *Psychological Medicine*, 49, 559-572.

- Isaksen, J., Diseth, T. H., Schjølberg, S., & Skjeldal, O. H. (2012). Observed prevalence of autism spectrum disorders in two Norwegian counties. *European Journal of Paediatric Neurology*, 16(6), 592–598.
- Isaksen, J., Diseth, T. H., Schjølberg, S., & Skjeldal, O. H. (2013). Autism spectrum disorders—are they really epidemic? *European Journal of Paediatric Neurology*, 17(4), 327–333.
- Landa, R. J. (2018). Efficacy of early interventions for infants and young children with, and at risk for, autism spectrum disorders. *International Review of Psychiatry*, 30(1), 25–39. <https://doi.org/10.1080/09540261.2018.1432574>
- Le Couteur, A., Lord, C., & Rutter, M. (2003). *The autism diagnostic interview-revised (ADI-R)*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P., Risi, S., Gotham, K., & Bishop, S. (2012). *Autism Diagnostic Observation Schedule Second Edition (ADOS-2) Manual (Part 1): Modules 1–4*. Torrance, CA: Western Psychological Services.
- Lord, Catherine, Elsabbagh, M., Baird, G., & Veenstra-Vanderweele, J. (2018). Autism spectrum disorder. *The Lancet*.
- Lord, Catherine, & Jones, R. M. (2012). Annual Research Review: Re-thinking the classification of autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53(5), 490–509.
- Lugo-Marin, J., Magán-Maganto, M., Rivero-Santana, A., Cuellar\_Pompa, L., Alviani, M., Jenaro-Rio, C. & Diez, E. (2019). Prevalence of psychiatric disorders in adults with autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 59, 22-33.
- Norris, M., Lecavalier, L., & Edwards, M. C. (2012). The structure of autism symptoms as measured by the autism diagnostic observation schedule. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(6), 1075–1086.
- Nygren, G., Sandberg, E., Gillstedt, F., Ekeröth, G., Arvidsson, T., & Gillberg, C. (2012). A new screening programme for autism in a general population of Swedish toddlers. *Research in Developmental Disabilities*, 33(4), 1200–1210.
- Pasco, G. (2018). The value of early intervention for children with autism. *Paediatrics and Child Health*, 28(8), 364–367. <https://doi.org/10.1016/j.paed.2018.06.001>
- Skuse, D., Warrington, R., Bishop, D., Chowdhury, U., Lau, J., Mandy, W., & Place, M. (2004). The developmental, dimensional and diagnostic interview (3di): A novel computerized assessment for autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 43(5), 548–558.
- Suren, P., Bakken, I. J., Aase, H., Chin, R., Gunnes, N., Lie, K. K., ... Stoltenberg, C. (2012). Autism spectrum disorder, ADHD, epilepsy, and cerebral palsy in Norwegian children. *Pediatrics*, 130(1), e152-158. <https://doi.org/10.1542/peds.2011-3217>

- WHO. (n.d.). ICD-11. Retrieved October 5, 2018, from <https://icd.who.int/>
- Wigham, S., Rodgers, J., Berney, T., Le Couteur, A., Ingham, B. and Parr, J. (2018 ). Psychometric properties of questionnaires and diagnostic measures for autism spectrum disorders in adults. A systematic review. *Autism*, DOI: 10.1177/1362361317748245
- Wing, L., Leekam, S. R., Libby, S. J., Gould, J., & Locombe, M. (2002). The diagnostic interview for social and communication disorders: Background, inter-rater reliability and clinical use. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43(3), 307–325.
- World Health Organization. (1992). *The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: clinical descriptions and diagnostic guidelines (Vol. 1)*. World Health Organization.
- Zwaigenbaum, L., & Penner, M. (2018). Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation. *BMJ*, 361. <https://doi.org/10.1136/bmj.k1674>

# Vedlegg

## Screening verktøy for barn

- Modified Checklist for Autism in Toddlers, M-CHAT  
Robins, Fein, Barton (1999).  
M-CHAT kan lastes ned her  
[https://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT\\_Norwegian.pdf](https://mchatscreen.com/wp-content/uploads/2015/05/M-CHAT_Norwegian.pdf)
- The Social Communication Questionnaire (SCQ)  
Rutter, M., Bailey, A. & Lord, C., (2003). Western Psychological Services. Norsk utgave ved Hogrefe;  
<https://www.hogrefe.no/Klinisk-psykologi/Utviklingsvurdering-og-evnetester/SCQ/>.  
Passer for barn fra fire år og mental alder over to år, er spesielt egnet i 5-6 års alder.  
Childhood Autism Spectrum Test (CAST).  
Tidligere kjent som Childhood Asperger Syndrome Test.  
Williams, J., Scott, F., Allison, C., Bolton, P., Baron-Cohen, S., & Brayne, C. (2005). The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test). Norsk utgave av Weidle, St. Olavs hospital. For å laste ned;  
[https://www.autismresearchcentre.com/arc\\_tests](https://www.autismresearchcentre.com/arc_tests)

## Screening verktøy for ungdom og voksne

- The Asperger Syndrome (and high-functioning autism) Diagnostic Interview (ASDI).  
Gillberg, C. et al (2001). The Asperger Syndrome (and high-functioning autism) Diagnostic Interview (ASDI). Autism, 5, 57-66.  
Finnes i norsk versjon her;  
<https://nevrologi.legehandboka.no/imagevault/publishedmedia/duubm4i2071ptau7q0du/58893-2-asdi.pdf>
- The Autism-Spectrum- Quotient – AQ  
Baron-Cohen et al (2001). The Autism Spectrum Quotient (AQ): Evidence from Asperger syndrome/ high-functioning autism, males and females, scientists and mathematicians. Journal of Autism and Developmental Disorders, 31(1), 5-17.  
Finnes i norsk versjon her; <https://nevrologi.legehandboka.no/imagevault/publishedmedia/kysq18py9bmfozgob8jt/58882-2-aq-sprsml.pdf>
- The Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale – Revised (RAADS-R)  
Ritvo, R.A. et al (2011). The Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale – Revised (RAADS-R): Validation study. Journal of Autism and Developmental Disorders, 41(8), 1076-1089.  
Finnes i norsk versjon her; <https://oslo-universitetssykehus.no/seksjon/regional-kompetansetjeneste-for-autisme-adhd-tourettes-syndrom-og-narkolepsi-helse-sor-ost/Documents/RADDS-R%20norsk%20versjon%201.0.pdf>

Ingen av disse verktøyene er normert for norske forhold, men kan benyttes for å gi indikasjoner på eventuelle vansker innen autismspekteret.



## Bredere psykiatriske screeningverktøy

- Achenbach System of Empirically Based Assessment (ASEBA).  
Achenbach, T. M. (1991). Achenbach System of Empirically Based Assessment (ASEBA). The Research Center for Children, Youth, and Families, Inc. Vermont: USA. Norsk versjon; <https://www.aseba.nl/>
- Development and Well-being Assessment (DAWBA).  
Goodman, R. et al (2000). Development and Well-being Assessment (DAWBA). London: Department of child and adolescent psychopathology, Institute of Psychiatry.  
Norske versjoner; <https://www.helsebiblioteket.no/psykisk-helse/skaringsverktoy/dawba-vurdering-av-utvikling-og-trivsel-intervju-med-11-17-aringer>
- 5 – 15 Nordisk skjema for utredning av barn og unges atferd (FTF).  
Korkman M, Jaakkola M, Ahlroth A, Pesonen AE & Turunen MM. (2004). Screening of developmental disorders in five-year-olds using the Five to Fifteen questionnaire. European Child & Adolescent Psychiatry. Vol 13. Supplement 3: 31-38  
Finnes her; <https://www.5-15.org>
- Schedule for Affective Disorders and Schizophrenia for School-Age Children Present and Lifetime Version, Kiddie-SADS PL  
Kafman, J., Birmaher, B., Brent, D., Rao, U., Ryan, N. (1996). Schedule for Affective Disorders and Schizophrenia for School-Age Children Present and Lifetime Version, Kiddie-SADS PL. Western Psychiatric Institute and Clinic, University of Pittsburgh Medical Centre.  
Finnes på norsk her; <https://www.helsebiblioteket.no/psykisk-helse/skaringsverktoy/kiddie-sads-pl-2009>
- The Mini-International Neuropsychiatric Interview (MINI).  
Sheehan DV, et al., (1998). The Mini-International Neuropsychiatric Interview (MINI): The development and validation of a structured diagnostic psychiatric interview for DSM-IV and ICD-10, J. Clin. Psychiat. 59: 22-33, suppl. 20.  
Norsk versjon; <https://www.helsebiblioteket.no/psykisk-helse/skaringsverktoy/m.i.n.i.mini-internasjonalt-nevropsykiatrisk-intervju>

## Screeningverktøy for psykiske tilleggslidelser ved ASF

- Psychopathology in Autism Checklist (PAC) (Helveschou, Bakken & Martinsen, 2008, 2009) er et screeninginstrument for å identifisere personer med autisme som kan ha en psykisk tilleggslidelse. Personer som har høye skårer bør henvises til en grundig psykiatrisk utredning. PAC er tilgjengelig for fagpersoner i spesialisthelsetjenesten som tar direkte kontakt med utviklerne av instrumentet.

## Diagnostiske verktøy for utredning av ASF

- Autism Diagnostic Interview – Revised (ADI-R).  
Le Couteur, A., Lord, C. og Rutter, M. (2003). Autism Diagnostic Interview- Revised (ADI-R). Los Angeles: Western Psychological Services  
Norsk versjon; <https://www.hogrefe.no/Klinisk-psykologi/Utviklingsvurdering-og-evnetester/ADI-R1/>
- Autism Diagnostic Observation Schedule – 2 (ADOS-2).  
Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P., Risi, S., Gotham, K., & Bishop, S. (2012). Autism Diagnostic Observation Schedule Second Edition (ADOS-2) Manual (Part 1): Modules 1–4. Torrance, CA: Western Psychological Services.  
Norsk versjon; <https://www.hogrefe.no/Klinisk-psykologi/Utviklingsvurdering-og-evnetester/ADOS-2/>

- The developmental, dimensional and diagnostic interview (3di). Slappendel, G., Mandy, W., van der Ende, J., Verhulst, F. C., van der Sijde, A., Duvekot, J., ... Greaves-Lord, K. (2016). Utility of the 3Di Short Version for the Diagnostic Assessment of Autism Spectrum Disorder and Compatibility with DSM-5. *Journal of autism and developmental disorders*, 46(5), 1834–1846. Mer informasjon her; <http://www.ixdx.org/3di-index.html>
- The diagnostic interview for social and communication disorders (DISCO). Wing L, Leekam SR, Libby SJ, Gould J, Larcombe M. (2002). The diagnostic interview for social and communication disorders: background, inter-rater reliability and clinical use. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 43: 307–25. For informasjon; <https://www.autism.org.uk/professionals/training-consultancy/disco.aspx>

## Evnetester

- Bayley Scales of Infant and Toddler Development III. Bayley, Nancy. (2005). *Bayley Scales of Infant and Toddler Development - third edition (BAYLEY III)*. Stockholm: Pearson Assessment. Vi vil fremheve Bayley III som sentral for de minste barna. Den kan langt på vei erstatte andre og mer spesifikke verktøy for barn i alderen en måned til tre og halvt år. Testen anbefales i forhold til språk, motorikk og generelle evner. Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/bayley-iii>
- Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Fourth Edition (WPPSI-IV) Wechsler, D., Fanello, G. S., & Cianchetti, C. (2014). *WPPSI-IV: Wechsler preschool and primary scale of intelligence*. Pearson Education. Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/wppsi-iv>
- Wechsler Intelligence Scale for Children – Fifth edition (WISC-V) Wechsler, D. (2014). *WISC-V: Administration and scoring manual*. NCS Pearson, Incorporated. Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/wisc-v>
- Wechsler Adult Intelligence Scale – Fourth edition (WAIS-IV) Wechsler, D. (2008). *Wechsler adult intelligence scale—Fourth Edition (WAIS–IV)*. San Antonio, TX: NCS Pearson, 22, 498. Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/wais-iv>
- Leiter-3 Roid, G. H., Miller, L. J., Pomplun, M., & Koch, C. (2013). *Leiter international performance scale,(Leiter-3)*. Los Angeles: Western Psychological Services. Norsk versjon; <https://hogrefe.no/Klinisk-psykologi/Utviklingsvurdering-og-evnetester/Leiter-3/>

## Kartlegging av lek

- Lek og kommunikasjon i de først utviklingsår Vedeler, L. (1989). *Lek og kommunikasjon i de først utviklingsår, Observasjon og pedagogisk bruk av lek for barn med og uten handikapp*. Namsos: Pedagogisk psykologisk forlag. ISBN 82-90562-36-5

## Kartlegging av eksekutive funksjoner

- Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF)  
Gioia, G. A., & Isquith, P. K. (2011). Behavior rating inventory for executive functions (pp. 372-376). Springer New York.  
Finnes både for førskolebarn og eldre barn.  
Norsk versjon; <https://www.hogrefe.no/Klinisk-psykologi/Nevropsykologi-og-minne/BRIEF/>

## Språktester

- Test for reception of grammar (TROG).  
Bishop, D. (2003). Test for reception of grammar (TROG). University of Manchester: TROG Research Fund, c/o Age and Cognitive Performance Research Centre.  
Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/produkter/sprak-och-motorikk/trog-2>
- British Picture Vocabulary Scale (BPVS II).  
Dunn, L. M., Dunn, L. M., Whetton, C. og Pintilie, D. (1982). British Picture Vocabulary Scale (BPVS). Windsor: NFER-Nelson Publishing Company Ltd.  
Norsk versjon; <https://www.hf.uio.no/iln/tjenester/kunnskap/sprak/sprakvanser/kartlegging/bpvs/>
- Children's Communication Checklist (CCC-2)  
Bishop, D. V. M. (2003). The Children's Communication Checklist Second Edition (CCC-2). London: The Psychological Corporation.  
Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/ccc-2>
- Clinical Evaluation of Language Fundamentals – fourth edition (CELF-4)  
Semel, E., Wiig, E. H., & Secord, W. A. (2003). Clinical evaluation of language fundamentals, fourth edition (CELF-4). Toronto, Canada: The Psychological Corporation/A Harcourt Assessment Company.  
Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/celf-4>

## Kartlegging av adaptive ferdigheter

- Vineland Adaptive Behavior Scale – II (VABS-II)  
Sparrow, S. S., Balla, D. A., & Cicchetti, D. V. (2005). Vineland-II: Survey Forms Manual; Vineland Adaptive Behavior Scales; Survey Interview Form and Parent/caregiver Rating Form; a Revision of the Vineland Social Maturity Scale by Edgar A. Doll. Pearson Assessments.  
Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/vineland-ii>

## Kartlegging av motorikk

- Movement Assessment Battery for Children – second edition (Movement ABC-2)  
Henderson S. E., Sugden D. A., Barnett A. L. (2007). Movement assessment battery for children-2 second edition. The Psychological Corporation, London, UK.  
Norsk versjon; <https://www.pearsonassessment.no/produkter/sprak-och-motorikk/movement-abc-2>

## Barne- og ungdomsklinikken

Barneavdeling for nevrofag

Regional kompetansetjeneste for autisme,  
ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi

Besøksadresse:

Ullevål sykehus, Kirkeveien 166, Bygg 31B, 2. etasje, 0407 Oslo

Postadresse:

Oslo universitetssykehus HF, Ullevål sykehus

Regionalt fagmiljø for autisme, ADHD,

Tourettes syndrom og narkolepsi

Helse sør-Øst

Pb 4956 Nydalen, 0424 Oslo

[www.oslo-universitetssykehus.no/rktaatn](http://www.oslo-universitetssykehus.no/rktaatn)

E-post: [post.rfm@oslo-universitetssykehus.no](mailto:post.rfm@oslo-universitetssykehus.no)

Fagansvarlig:

Regional kompetansetjeneste for autisme,  
ADHD, Tourettes syndrom og narkolepsi

Layout:

Byråservice AS

Revidert:

September 2019