



**UiT** Norges arktiske universitet

Det helsevitenskapelige fakultet

**Foreldre til barn med Downs Syndrom – en spørreundersøkelse om deres møte med helsevesenet**

Marte Johanne Stefferud

Masteroppgave i medisin profesjonsstudium august 2020.

*Veileder: Prof. Claus Klingenberg M.D, PhD*



# Forord

Hensikten med denne studien er å belyse foreldrene til barn med Downs syndrom (DS) sitt møte med helsevesenet. DS er blant de vanligste årsakene til intellektuell utviklingshemming. På bakgrunn av en økt risiko for enkelte andre diagnoser har barnet et økt behov for kontroller i helsevesenet, foreldre til barn med DS er således i hyppig kontakt med helsevesenet. Denne tematikken vekker personlig interesse da jeg har et nært familiemedlem med dobbeltdiagnosen Downs syndrom og autisme.

Jeg møtte min veileder Claus Klingenberg på en undervisningstime på sykehuset hvor vi snakket om tematikk til masteroppgaven. Han kom da med ideen til prosjektet, og sa ja til å være min veileder.

Prosjektet startet høsten 2018 med å lage prosjektbeskrivelse. Det ble også opprettet kontakt med et medlem av Norsk Nettverk for DS (NNDS) for hjelp til utforming av oppgave og spørreskjema. Spørreskjemaet ble utformet på SurveyMonkey.

Jeg ønsker å rette en stor takk til veileder Claus Klingenberg for god veiledning med gode tilbakemeldinger og råd under hele prosjektet. Samt en takk til Anne Grethe Einang for hjelp ved utforming av spørreskjema, og tilgang til publiseringsplattform.

Planlegging av studien er gjort i samarbeid med veileder. Jeg har selv stått for utformingen av spørreskjemaet, men med gode råd og ideer fra veileder Claus Klingenberg og prosjektmedarbeider fra NNDS Anne Grethe Einang. Klingenberg har sørget for søknad til REK om godkjenning. Studien er skrevet av undertegnede, og jeg har selv stått for analysering og tolkning av data.



**Marte Johanne Stefferud**

**Tromsø, 23.08.20**

# Sammendrag

## Bakgrunn

Årlig fødes ca 70-80 barn med Downs syndrom (DS) i Norge. Disse har en økt prevalens av komorbiditeter, og som følge av dette et økt behov for oppfølging i helsevesenet. Flere land har utviklet anbefalinger for hva som bør følges opp hos individer med DS. Hypotesen bak oppgaven er at barn med DS ikke følges tilstrekkelig opp i norsk helsevesen. Årsaker til dette kan være både knyttet til kunnskaper og holdninger fra foreldre, helsepersonell eller myndigheter. Denne oppgaven vil belyse hvor tilfreds foreldre til barn med DS er i møtet med helsevesenet.

## Materiale og metode

Studien er bygd på en spørreundersøkelse og referansesøk. Spørreskjemaet ble utformet i samarbeid med NNDS og lagt ut på deres private gruppe på Facebook. Det består hovedsakelig av lukkede spørsmål med kategoriske svaralternativ. Svarene ble analysert i SPSS med deskriptiv analyse. Kjikvadrat og Fishers eksakte test ble benyttet av statistiske analyser.

## Resultater

Det var 181 respondenter (foreldre til barn med DS) som besvarte spørreskjemaet, 174 av disse hadde barn i alder 0-20 år og ble inkludert i videre. 161 foreldre besvarte del 2 av spørreskjemaet, og 157 foreldre fullførte skjemaet. 110/161 foreldre anga å være fornøyd eller veldig fornøyd med oppfølgingen hos fastlegen, 87/161 hos barnelege/hab.tjeneste og 109/161 hos annen legespesialist. Ved kunnskapsnivå angir 57/161 at det er bra eller veldig bra hos fastlege, 112/161 hos barnelege/hab.tjeneste og 88/161 hos annen legespesialist. Under 40% av foreldrene har opplevd behandlingssvikt og under 35% har ikke hatt negative opplevelser i møtet med helsevesenet.

## Konklusjon

De fleste foreldre til barn med DS er fornøyd i møtet med helsevesenet. Det er få som har hatt negative opplevelser, og under halvparten har opplevd behandlingssvikt på bakgrunn av diagnosen DS. Det er likevel ca 40% som rapporterer om negative opplevelser på bakgrunn av dårlig kunnskap og holdninger. Denne studien indikerer at til tross for et godt helsevesen i Norge er det fremdeles behov for økt kunnskap om DS og eventuelle tilleggsvansker.

# Begrepsavklaringer

DS – Downs Syndrom

RHABU – Regionsenter for Habiliteringstjenesten for Barn og Unge i Helse Sør-Øst

NNDS – Norsk Nettverk for Downs syndrom

ASD – Autisme Spekter Forstyrrelse

OSAS – Obstruktiv Søvn Apne Syndrom

CHD – Medfødt hjertefeil

AVSD – Atrioventrikulær septumdefekt

VSD - Ventrikkel septum defekt

ALL – Akutt lymfatisk leukemi

AML – Akutt myelogen leukemi

PU – Psykisk utviklingshemming

GØR – Gastroøsofagal refluks

REK – Regionale komiteer for medisinske og helsefaglige forskningsetikk

# Innholdsfortegnelse

1	Innledning .....	1
1.1	Motivasjon .....	1
1.2	Medisinsk informasjon og oppfølging av barn med Downs syndrom.....	1
1.2.1	Somatisk komorbiditet ved Downs syndrom.....	3
1.2.2	Psykiatrisk komorbiditet ved Downs syndrom.....	4
1.2.3	Oppfølging av personer med Downs syndrom .....	5
1.3	Brukerperspektiv i møte med helsevesenet.....	6
1.4	Spørreskjema i forskning - validitet og reliabilitet .....	7
2	Materiale og metode .....	9
2.1	Referansesøk.....	9
2.2	Utforming og distribusjon av spørreskjemaet.....	9
2.3	Statistisk analyse.....	11
2.4	Etikk og personvern .....	11
3	Resultater .....	12
3.1	Del 1: Bakgrunnsinformasjon om barnet.....	12
3.2	Del 2: Opplevelser i møte med helsevesenet .....	17
3.2.1	Årlige kontroller i helsevesenet .....	17
3.2.2	Genetisk veiledning .....	18
3.2.3	Oppfølging og kontroll hos barnet.....	19
3.2.4	Tilfredshet med helsevesenet.....	20
3.3	Sammenligning med ulike helseregioner og tilleggdiagnose hos barnet .....	24
4	Diskusjon .....	30
4.1	Bakgrunnsinformasjon og representativt utvalg .....	30
4.2	Tilfredshet med helsevesenet.....	32
4.2.1	Oppfølging på ulike helseområder.....	33

4.2.2	Negative opplevelser i helsevesenet .....	34
4.2.3	Tilleggsdiagnose .....	34
4.2.4	Helseregion .....	35
4.3	Sterke sider ved oppgaven .....	35
4.4	Svake sider ved oppgaven.....	36
5	Konklusjon.....	38
6	Referanseliste .....	39
7	Vedlegg.....	43
8	GRADE-skjema .....	52

## Tabelliste

Tabell 1 – Kjønnfordeling	12
Tabell 2 – Aldersfordeling	13
Tabell 3 - Tilleggsdiagnoser	13
Tabell 4 - Initiativ til aktiviteter	16
Tabell 5 - Beskrevet fysisk aktivitet	16
Tabell 6 - Årlige legekontroller	17
Tabell 7 - Oppfølging i helsevesenet	20
Tabell 8 - Tilfredshet med oppfølging i helsevesenet	21
Tabell 9 - Kunnskapsnivå i helsevesenet	21
Tabell 10 - Årsak til negative opplevelser i helsevesenet	22
Tabell 11 - Behandlingssvikt på bakgrunn av at barnet har DS	23
Tabell 12 - Oppfølging fordelt på helseregion	24
Tabell 13 - Kunnskapsnivå fordelt på helseregion	25
Tabell 14 - Tilfredshet med oppfølging av ulike tilstander fordelt på helseregion	26
Tabell 15 - Tilfredshet med oppfølging i helsevesenet med og uten tilleggsdiagnose	27
Tabell 16 - Kunnskapsnivå i helsevesenet med og uten tilleggsdiagnose	28
Tabell 17 - Behandlingssvikt på bakgrunn av diagnosen DS med og uten tilleggsdiagnose	29

## Figurliste

Figur 1 - respondenter på spørreskjema	12
Figur 2 - Alder ved gange	14
Figur 3 - Kommunikasjon hos barn, justert etter alder	15
Figur 4 - Genetisk veiledning, sett mot alder på barn	18

# 1 Innledning

## 1.1 Motivasjon

Det finnes fra tidligere en rekke studier om fosterdiagnostikk og om forskjellige medisinske aspekter ved Down syndrom (DS). Det er imidlertid få studier som har sett på hvordan foreldrene til barn med DS, i denne sammenheng «brukere» av helsetjenester, oppfatter sitt møte og ivaretagelse innen primær- og spesialisthelsetjenesten. Motivasjonen for denne oppgaven er å sette et økt fokus på familiene til barn med DS i samfunnet, samt øke helsepersonellens forståelse for hvordan mennesker med et syndrom eller annen utviklingshemming skal ivaretas.

Denne studien vil ta for seg brukerperspektiv og medisinsk oppfølging av barn med DS. Vi har utformet et spørreskjema med hensikt om å besvare disse spørsmålene, og således få et inntrykk av hvordan foreldre til barn med DS blir møtt i helsevesenet, og hvordan oppfølgingen er i Norge. Studien bygger på en hypotese om at kunnskapsnivået og holdninger til helsepersonell har et forbedringspotensial, og at en belysning av dette temaet kan være med å bidra til en eventuell forbedring.

## 1.2 Medisinsk informasjon og oppfølging av barn med Downs syndrom

Downs syndrom (DS), også kalt trisomi 21, er den vanligste enkeltstående årsak til utviklingshemming (1-3). Det er flere årsaker til DS. I omtrent 95% av tilfellene skyldes det et ekstra kromosom på kromosompar 21, det kalles også en fri trisomi 21. Det ekstra kromosomet skyldes en feil i celledelingen ved befruktningen, og er således tilfeldig oppstått. Personer med DS og en fri trisomi har totalt 47 kromosomer i hver celle. I 4% av DS-tilfellene er årsaken en translokasjon, hvor et ekstra kromosom 21 har festet seg på den lange armen av et annet kromosom, oftest kromosom 14 eller 21 (4, 5). Denne translokasjonen kalles Robertsonsk translokasjon, den oppstår sporadisk i de fleste tilfeller, men en av foreldrene kan være bærer for translokasjonen (5). I omtrent 1% av DS-tilfellene er årsaken en mosaikk der det forekommer et ekstra kromosom 21 og således 47 kromosomer i enkelte celler, mens de resterende cellene har 46 kromosomer (1, s.3). De som har denne formen har ofte en mildere fenotype, altså uttrykk av syndromet både utseende- og funksjonsmessig.



Felles for alle former for DS er en forsinket intellektuell utvikling og utseendemessig karakteristiske trekk i varierende grad. Eksempler på karakteristiske trekk er smale og skråstilte øyer, flatt bakhode, små ører, tilsynelatende stor tunge, kort og bred nese, tverrgående hudfold i håndflaten og hemmet vekst. De aller fleste har en grad av psykisk utviklingshemming (PU) som kan variere fra mild til alvorlig. Dette vil ha betydning for omsorgsbehovet og pleiebehovet til den enkelte pasient med DS.

Genetisk veiledning er et tilbud til foreldre til barn med DS som gis før eller etter fødsel. Hensikten er å gi informasjon om den genetiske tilstanden og gi en økt forståelse av hva det innebærer. Dersom en kvinne har økt risiko for å få et barn med trisomi eller at barnet får påvist dette etter fødsel, bør det tilbys genetisk veiledning.

Årlig fødes omtrent 1/700-1000 barn med DS, risikoen for å få et barn med DS øker med økende alder hos mor. Likevel fødes de fleste barn med DS av mødre under 35 år av den grunn at flere kvinner får barn når de er under 35 år (1, 5, 6). Da det er stadig flere kvinner i 30- og 40-årene som får barn, samt en økt overlevelse hos nyfødte med DS har forekomsten holdt seg stabil til tross for prenatal testing og flere aborter (2, 7). I Norge fødes omtrent 70-80 barn med DS årlig (8). I følge medisinsk fødselsregister var det i 2018 totalt 130 fødsler av barn med DS; 54 av disse var nemndbehandlet abort (ikke-levende født), to var dødfødte og det var til sammen 74 levendefødte barn med DS (9). Forventet levealder til personer med DS er økende, og i løpet av de siste 30 årene har forventet levealder doblet seg (10). I dag er gjennomsnittlig levealder 55 år og rundt 10% lever til over 70 år (11). Dette gir en økt prevalens av personer med DS, og medfører således et økt behov for helsehjelp (7).

Til tross for at DS er den vanligste enkeltstående årsaken til PU, er det en sjelden tilstand. Dette gjør det vanskelig for mindre kommuner å opprettholde et tilstrekkelig godt helsetilbud for disse barna. Det er estimert at 37% av dødsfallene til personer med utviklingshemming kunne vært unngått ved bedre oppfølging fra helsevesenet (12). Det anbefales derfor regelmessig oppfølging av spesialisthelsetjenesten, i tillegg til de kommunale tjenestene.

I Norge ble det i 2017 laget en retningslinje av regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge i Helse Sør-Øst (RHABU). Retningslinjen har som mål å bidra til god kvalitet og bedre likeverdighet i spesialisthelsetjenestens tilbud (1, s. 3-5), samt forhåpentligvis å bidra til bedre oppfølging i kommunal helse- og omsorgstjeneste. Retningslinjen er laget som en veileder, og kommunene er således ikke pliktig til å følge dette opp.

RHABU sin retningslinje har vært et av hovedgrunnlagsdokumentene for oppgaven. Den tar for seg hvilke komorbiditeter og tilleggsvansker et barn med DS kan ha, og kommer med anbefalinger for hvordan barn med DS bør følges opp. Det er i retningslinjen presentert en tabell med anbefalinger for hva og hvor ofte ulike tilstander bør kontrolleres og følges opp av helsetjenesten (vedlegg 1). RHABU sin retningslinje tar for seg flere av spesialisthelsetjenestens oppgaver, og det anbefales at hvert enkelt barn med DS har en kontaktperson innenfor habiliteringstjenesten. De fleste tjenestene som barn med DS og deres familier har behov for er det dog kommunen som har hovedansvar for, men habiliteringstjenesten bør etterspørre om de årlige kontrollene gjennomføres.

DS assosieres med økt risiko for flere medisinske tilstander, det er viktig at foreldre til barn med DS er klar over mulige tilstander deres barn har en økt risiko for å få, slik at de kan oppdages og behandles i tide.

### **1.2.1 Somatisk komorbiditet ved Downs syndrom**

Personer med DS kan ha nedsatt cellulær og humoral immunitet som medfører økt forekomst av infeksjoner. Andre eksempler på tilstander man ser økt forekomst av er autoimmune sykdommer som hyper- og hypotyreose, misdannelser i mage- og tarmsystemet, sykdom i sanseorganer som øyne og øre, obstruktivt søvnapnesyndrom (OSAS), atlanto-aksial instabilitet og malokklusjon, epilepsi og medfødt hjertefeil (1, 2, 11, 13). De har også en økt risiko for overvekt forårsaket av redusert basal metabolisme, og mangel på metthetsfølelse (7).

Omtrent halvparten av barn med DS har medfødt hjertefeil, den hyppigste tilstanden er atrioventrikulær septumdefekt (AVSD) fulgt av perimembranøs ventrikkel septum defekt (VSD) (5, 14). Noen av barna opereres tidlig i livet, mens andre har hjertefeil uten nevneverdig klinisk betydning. Dog vil de fleste med medfødt hjertefeil ha behov for kardiologisk oppfølging over flere år (7, 15). Fem års overlevelse for barn med både medfødt hjertefeil og ekstrakardial malformasjon på 80,6%, mens hvis barnet ikke har disse tilstandene er det fem års overlevelse på 97,4% (14). Tidlig screening er essensielt for å oppdage tilstander som kan behandles.

Syn og hørsel er viktig for språk, emosjoner og utvikling hos barnet, og en defekt her kan forsinke utviklingen hos barn med DS i økt grad. Malokklusjon av tenner kan også påvirke daglige aktiviteter som tygging, svelging og tale. Oppfølging av logoped samt regelmessige

kontroller hos tannhelsetjeneste er derfor nødvendig (1, 5, 13). Søvnforstyrrelser forekommer oftere hos barn med DS, og 30-66% av barn med DS utvikler OSAS sammenlignet med 1-2% i den generelle populasjonen (1, 5). Epilepsi ses hos 8-10% av de med DS, vanligste formen er infantile spasmer som oppstår første leveår (1, 7).

Barn med DS har 10-20 ganger økt risiko for å få leukemi sammenlignet med generell populasjon, den vanligste leukemiformen er akutt lymfatisk leukemi (ALL) og akutt myelogen leukemi (AML) (16). Økt forekomst av AML er assosiert med de fem første leveårene. De har også en økt risiko for testikkelkreft, og årlige kontroller hos gutter med DS er anbefalt fra 15 års alder.

Residiverende luftveisinfeksjoner er vanlig hos mennesker med DS, og sykdommer i luftveiene er hovedårsaken til innleggelse på sykehus (6, 7). En kan også rettferdiggjøre regelmessig screening for cøliaki hos barn med DS. Dette fordi insidensen av cøliaki hos personer med DS er ti ganger høyere enn den generelle befolkningen. Ubehandlet cøliaki kan føre til anemi, forsinket vekst og utvikling, samt osteoporose og malignitet. I følge Weijerman et al. bør et barn med DS som tester positivt for HLA-DQ2 eller DQ8 monitoreres for transglutaminase antistoffer hvert tredje år fra de er 3 år gamle (7). Til sammenligning anbefaler RHABU screening for cøliaki ved 15 måneders alder, og deretter årlig dersom barnet er positivt for HLA-DQ2 eller DQ8 (1). Andre eksempler på sykdommer i mage-tarm trakten som forekommer hyppigere hos personer med DS sammenlignet med den generelle befolkningen er medfødt duodenal atresi, reflukssykdom og anal stenose. Mange barn med DS plages også med kronisk obstipasjon, magesmerter og residiverende diare (5).

### **1.2.2 Psykiatrisk komorbiditet ved Downs syndrom**

Mennesker med PU har en økt risiko for psykiske lidelser som angst og depresjon. Personer med DS har imidlertid en lavere forekomst av psykiske lidelser sammenlignet med andre personer med intellektuell utviklingshemming, de har derimot en høyere forekomst av psykiske tilleggsversker enn den generelle befolkningen (1, 17).

Diagnostisk overskygging er et begrep som brukes når komorbide tilstander underdiagnostiseres grunnet en annen kjent grunnlidelse. Eksempler på dette er psykiske lidelser og/eller ADHD eller autismspekterforstyrrelser (ASD) vektlegges i mindre grad hos en person med DS (1). Dette kan således føre til underdiagnostisering og underbehandling av de psykiske lidelsene. Studier indikerer at 5-10% av de med DS også tilfredsstill

autismediagnosen, noe som kan bidra til en høyere grad av funksjonsnedsettelse og atferdsvansker (1, 5, 18).

Hos barn med DS under 20 år ses angstlidelser og atferdsvansker hyppig, mens hos eldre barn med DS ses depresjon hyppigere. Symptomer på depresjon hos personer med DS kan representere seg på en annen måte enn den generelle befolkningen da de med DS kan ha vansker for å uttrykke seg verbalt (17). Barn med ASD eller ADHD har en høyere risiko for depresjon eller angst-lidelse sammenlignet med andre barn med PU (19), noe som er interessant da mange personer med DS også har symptomer som tilfredsstillende diagnosen ADHD eller autisme.

Hos eldre med DS er demenssykdom fremtredende, og studier indikerer på at Alzheimer sykdom kan starte allerede i 30-årene. Siden personer med DS i dag lever lengre er det forventet at omtrent 70% av alle med DS utvikler demens (5, 10). Personer med DS representerer den største gruppen av individer med tidlig Alzheimer diagnosen i USA (10).

### **1.2.3 Oppfølging av personer med Downs syndrom**

Nederland og USA har publisert anbefalinger som gir bakgrunn for oppfølging til barn og voksne med DS. Bakgrunnen for den nederlandske anbefalingen er at barn med DS nå lever lengre, og medisinsk oppfølging er således viktig for å sikre god livskvalitet (7). De har i likhet med RHABU laget en tabell for anbefalte screeningstester hos barn med DS (vedlegg 2), utformet på bakgrunn av de ulike spesifikke utfordringene et barn med DS kan ha. Nederlandske og amerikanske anbefalinger har mange likheter, men er utformet på ulike områder. Den amerikanske anbefalingen legger blant annet vekt på årlige blodprøver med differensialtelling og stoffskifteprøver (7, 20). I likhet med den norske og nederlandske studien anbefales regelmessig oppfølging av syn og hørsel.

De nederlandske og amerikanske anbefalingene tar for seg flere medisinske problemstillinger enn den norske, og anbefaler blant annet screening for OSAS med polysomnografi ved 3-4 års alder. Ut fra RHABU sin litteraturgjennomgang og faglige diskusjon ønsker de ikke å anbefale generell screening for OSAS hos alle med DS, men på individuell indikasjon (1). En må ta i betraktning at ulike land har ulike rutiner og retningslinjer for oppfølging, og fokuset på oppfølging av barn med funksjonshemming er varierende. Det er viktig å merke seg at selv om et barn med DS er utsatt for enkelte sykdommer som gir økt behov for oppfølging, er barn med DS utsatt for de samme problemstillingene som et barn uten denne diagnosen.

### 1.3 Brukerperspektiv i møte med helsevesenet

Brukerperspektiv eller brukeropplevelser handler om brukerens opplevelser og erfaringer ved for eksempel ulike helseinstitusjoner; man skal se saken fra brukerens side. En bruker defineres som en person som benytter seg av relevant tjenester. Det er en økt forståelse av at deltakelse fra pasienter og pårørende ved planlegging av prosedyrer og behandling kan styrke helsesystemet (21).

De siste årene er det blitt økt fokus på brukerperspektiv og brukervedvirkning i helsevesenet, og da særlig innen psykisk helsevern. Brukervedvirkning er en lovfestet rettighet fra helsedirektoratet, og i Helsedirektoratets strategi for 2014 – 2018 er brukervedvirkning et prioritert område (22). Det vil si at pasienter og også pårørende har rett til å være med på å utforme behandling, men det betyr ikke at behandleren fratras sitt ansvar. En viktig faktor for brukervedvirkning er god kommunikasjon mellom helsepersonell og pasient. Helsepersonell må vise evne til å lytte og til å ta pasienten på alvor. Brukervedvirkning omfatter begrepene brukerperspektiv, brukerdiallog og brukerstyring som en helhet (23). Man skal både se situasjonen fra brukerens side, og la brukeren være med på å ta beslutninger for egen helse.

Mennesker med DS kan ha flere og komplekse medisinske og sosiale behov. Ivaretagelse av behovene kan føre til en utfordring for foreldre og forsørgere. For å øke barnets og foreldrenes psykiske og fysiske helse er det derfor viktig med ivaretagelse av deres behov i møte med helsevesenet. Foreldre til barn med autisme har i tidligere studier vist et høyere stressnivå enn foreldre til et barn med normal utvikling. Dette er relevant da 5-10% av de med DS også tilfredsstillt autismediagnosen (1, 24).

Docherty et al. publiserte i 2018 en studie om forholdet mellom helsepersonell og fedre til barn med DS, hvor de utførte et intervju etter et standardisert spørreskjema. Fedrene fortalte om både positive og negative opplevelser, og det viste variasjon ut fra hvem i helsevesenet fedrene møtte. De fortalte likevel om opplevelser med negative holdninger fra leger, samt en følelse av å ikke bli inkludert på samme måte som moren til barnet. En bekymring til fedrene som deltok i studien var også mangel på oppfølgende helsearbeid, samt bekymring for langsiktig helsehjelp (24). Det var kun syv deltakende fedre i denne studien, og således ikke generaliserbar til en større populasjon. Alder og helsen til deres barn ble heller ikke nevnt ytterligere.

Fra tidligere studier utført hos foreldre til barn med funksjonshemming kommer det fram at foreldre ofte sliter med å få rett medisinsk støtte og hjelp (25, 26). Foreldrene må ofte redusere egen arbeidskapasitet for å følge opp barnet, og sørge for at deres barn får forsvarlig oppfølging fra samfunnet. Det er vist at mennesker med funksjonsnedsettelse har redusert tilgang til helsevesenet, samt dårligere kvalitet på ytelsene (26-28). Prevalensen av mennesker med funksjonsnedsettelse øker, og det er således en økende andel av mennesker som ikke får den helsehjelpen han eller hun trenger (29). Det er også studier som indikerer at barn med DS opplever en lavere involvering i helsetjenester sammenlignet med barn med en annen funksjonshemming og følgelig den generelle populasjonen (30, 31).

Kvaliteten og tilgangen på helsetjeneste reduseres dersom personen har et mer komplekst bilde av funksjonsnedsettelse med komorbiditeter. Andre faktorer som spiller inn på tilgjengeligheten til helsehjelp er sosiodemografiske variasjoner, kjønn, fattigdom og familiestruktur (32). Når man ser på faktorer for å bedre helsevesenet for personer med funksjonsnedsettelse går økt årvåkenhet og kunnskap, bedre kommunikasjon og en bedre politikk igjen som relevante punkter. Brukerperspektiv er således en viktig faktor å ha et økt fokus på innenfor helsevesenet.

## **1.4 Spørreskjema i forskning - validitet og reliabilitet**

Spørreskjema er en mye brukt metode i forskningssammenheng, det kan brukes alene eller som et ledd i for eksempel kliniske eller epidemiologiske studier (33, 34). Det er en enkel og effektiv metode for å administrere og samle data fra deltakere i en studie. Hovedmålet for et spørreskjema er å hente inn relevant informasjon fra flest mulige respondenter, det er også ønskelig at respondentene fullfører skjemaet i den grad det lar seg gjøre. Ved innhenting av data er det ønskelig med tilfeldig deltakelse, samt en høy svarprosent, slik at svarene kan generaliseres (34).

Selvadministrering av spørreskjema er den mest populære metoden i studier (35). Man kan da samle data via epost, postboks eller sosiale medier. Det er kostnadseffektivt og man kan nå ut til flere respondenter. Det er ved denne metoden ekstra viktig å tenke på utformingen av spørsmålene. Du kan bruke åpne eller lukkede spørsmål, eller en kombinasjon av begge. Åpne spørsmål vil gi respondenten mulighet til å gi lengre og mer detaljerte svar, samt gi sitt perspektiv på spørsmålet. Det vil derimot være mer tidskrevende å analysere denne type data.

Lukkede spørsmål er lettere å administrere og analysere statistisk, det vil også åpne for flere respondenter i studien.

En annen metode er intervju. Intervju kan gjøres over telefon, data eller ansikt til ansikt. Denne metoden tillater deltakelse fra intervjueren, og en kan oppklare eventuelle misforståelser rundt et spørsmål. Det er derimot en tidskrevende metode, det vil ta lengre tid å nå ut til flere respondenter, og det vil være tidskrevende å gjøre analyse av denne type data. Hvilken metode som er best egnet avhenger av hva spørsmålet i studien er.

Ved utforming av et spørreskjema er det relevant å tenke på validitet og reliabilitet. Validitet betyr at noe er gyldig eller «sant». Man kan dele det inn i intern og ekstern validitet, hvor intern validitet sier noe om resultatene er gyldige for utvalget, og ekstern validitet sier noe om overføringsverdien til resultatene (36, s. 38). Et validert spørreskjema er et skjema som måler det man ønsker å måle, og det er gjennomgått en systematisk kontroll av spørreskjemaet. Man har da tatt bort det en klarer av systematiske og tilfeldige feil, og man kan regne med at svarene blir valid. Reliabilitet vil si at metodene kan etterprøves, og at spørsmålene har en pålitelighet.

Det er ønskelig for et spørreskjema at det både er høy validitet og reliabilitet. For å sikre en høy validitet bør spørreskjemaet utledes fra kvalitative intervjuer, teorier og/eller litteraturgjennomgang (33, 37). Når spørreskjemaet er ferdigstilt bør det først testes ut på et lite utvalg, før man benytter skjemaet for større utvalg. Validitet kan ikke fastsettes ved første utkast av et spørreskjema, men bør måles i forbindelse med bruken av skjemaet. Måling av validitet er en tidkrevende prosess.

## 2 Materiale og metode

Studien er bygd på referansesøk og en spørreundersøkelse. Den er kvantitativt gjennomført da spørreskjemaet er utformet hovedsakelig med lukkede spørsmål, men det er også mulighet for å svare med fritekst.

### 2.1 Referansesøk

Da jeg utarbeidet spørreskjemaet høsten 2018 søkte jeg etter relevant litteratur på PubMed. Søkeordene som ble brukt var ”Trisomy” eller ”Down syndrome”, ”Survey” eller ”questionnaire” og ”parents”. Artikler fra inntil ti år tilbake i tid ble sett nærmere på. Videre ble artikler valgt ut etter hva som syntes relevant for studien etter tittel og deretter abstrakt.

Det var få artikler som omhandlet spørreskjema om DS spesifikt, og tidligere utførte undersøkelser var kvalitativt utformet. Det var likevel flere artikler om DS hvor vi kunne se på medisinsk informasjon, samt et par artikler som anbefalte oppfølging for personer med DS. Ut fra disse artiklene ble det sett på relaterte artikler. Til sammen ble 15 artikler brukt videre i studien fra dette søket for å hente relevant informasjon til hjelp for utforming av spørreskjemaet.

I forbindelse med videre arbeid med oppgaven som startet i oktober 2019 da spørreskjemaet var besvart, ble det gjort nye søk i PubMed. Det ble nå søkt litt bredere, og ordet funksjonsnedsettelse ble brukt fremfor DS. Følgende ord ble brukt i påfølgende søk:

- ”parental experience and child and disability”
- ”parental experience and child and down syndrome”

Annen relevant litteratur ble funnet via usystematiske søk på ulike nettsider, blant annet Helsedirektoratet og Folkehelseinstituttet.

### 2.2 Utforming og distribusjon av spørreskjemaet

Spørreskjemaet ble utformet i samarbeid med min veileder og Anne Grethe Einang fra Norsk Nettverk for Down Syndrom (NNDS). Einang bidro med inspirasjon og tips til hva som kunne vært interessant å undersøke, samt eksempler på spørsmål som kunne brukes. Einang bidro også med sitt kontaktnett innenfor NNDS og habiliteringstjenesten for å gjøre oppmerksom på at undersøkelsen lå ute på Facebook. Av brukerrepresentanter ble



spørreskjemaet vist fram til en forelder til et barn med DS, dette for vurdering av forståelse og spørsmålsinnhold.

I juni 2019 var spørreskjemaet ferdig utformet i elektronisk format (SurveyMonkey). Det ble da publisert på NNDS sin private gruppe på Facebook med hjelp av Karianne Hjørnevik Nes som er blant de ansvarlige for denne gruppen. NNDS har et medlemstall på i overkant av 4000 personer. Medlemmer kan være pårørende og andre engasjerte, og således har ikke alle medlemmer et barn med DS. Spørreskjemaet lå åpent på Facebook i underkant av fire måneder. I løpet av denne tiden ble det gjennomført tre purrerunder før vi lukket spørreskjemaet i oktober 2019.

Spørreskjemaet bestod av totalt 18 spørsmål fordelt i tre kategorier (vedlegg 3). Det er utformet med avkryssningsvar, hvor foreldrene avhengig av spørsmålet kan krysse for et eller flere alternativer. Ved spørsmålene knyttet til brukerperspektiv er det hovedsakelig brukt Likert skala.

Første del av skjemaet gir **bakgrunnsinformasjon om barnet**. Spørsmålene er utformet slik at de gir en pekepinn av barnets funksjonsnivå. Her spør vi blant annet om alder, kjønn, ulike tilleggsgdiagnoser, om barnet har verbalt språk og om barnet tar initiativ til aktiviteter. Under spørsmålet om alder har vi benyttet oss av svaralternativer med aldersgrupper framfor å spørre om spesifikk alder, dette av hensyn til personvern. Foreldrene hadde mulighet for å skrive spesifikk alder i kommentarfelt. Valg av tilleggsgdiagnoser baserer seg på informasjon om vanlige komorbiditeter fra referansesøket, og RHABU sin retningslinje for oppfølging av barn med DS.

Andre del av spørreskjemaet går mer spesifikt inn på **opplevelser i møte med helsevesenet**. Foreldrene fikk mulighet til å skrive et mer utdypende svar dersom de følte det opprinnelige spørsmålet ikke dekket dette. Matrisespørsmålene ble utformet med fokus på møtet med helsevesenet, oppfølging og foreldrenes inntrykk av holdningene i helsevesenet. Det blir spurt spesifikt om barnet følges opp med årlige kontroller av stoffskifte, hørsel og syn. Valget av akkurat disse kontrollene er gjort på bakgrunn av retningslinjer for oppfølging av barn med DS (1, 20). Den siste delen gir informasjon om det var mor eller far som svarte på spørreskjemaet og hvilken helseregion de tilhører. Foreldrene fikk her mulighet til å gi tilbakemelding på spørreskjemaet.

SurveyMonkey ble brukt for å utforme, samt utgi spørreskjemaet. De framstilte også resultatene i form av tabeller og skjemaer. Flere av tabellene er brukt under resultater i studien. Det er også utformet egne tabeller og grafer ved hjelp av statistikkverktøyet SPSS. Dette for å muliggjøre noe mer avansert statistikk enn det SurveyMonkey lar oss gjøre.

## **2.3 Statistisk analyse**

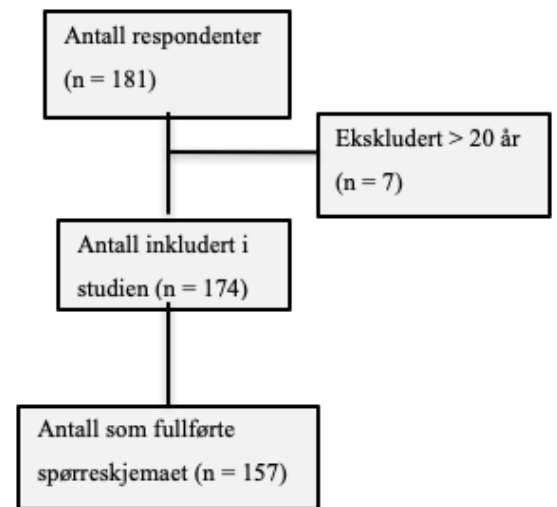
Dataen ble overført fra SurveyMonkey til excel hvor den ble klargjort til å videreføres til SPSS. I arbeidet med analysen ble det i hovedsak brukt deskriptive metoder for å beskrive funnene. For å sammenligne ulike funn i studien er det brukt kjikvadrat-test og Fishers eksakte test. Kjikvadrat-test brukes for å undersøke om det er en statistisk signifikant sammenheng mellom to variabler med nominal data, men dersom en eller flere celler har forventet verdi under fem har vi brukt Fishers eksakte test. Denne studien består hovedsakelig av nominal og ordinal data og således er ikke t-test eller pearsons korrelasjon brukt da disse avhenger av minst en data med kontinuerlig variabel.

## **2.4 Etikk og personvern**

I spørreskjemaet blir det ikke angitt navn, fødselsdato, bosted eller eksakt alder. Vi vurderte det dithen at bakgrunnsinformasjonen som innhentes ikke kan bli brukt for identifisering av personen. I følge meldeskjema for behandling av personopplysninger (NSD) var det derfor ikke nødvendig å sende søknad om godkjenning (vedlegg 4). Studien ble også fremlagt for vurdering ved Regionale komite for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK), som vurderte det dithen at det ikke var nødvendig med formell søknad (vedlegg 5).

### 3 Resultater

Det var 181 personer som besvarte spørreskjemaet. Av disse ble 174 personer inkludert videre i studien på bakgrunn av alder. Vi valgte å inkludere barn til og med 20 år, og ekskludere de som var over 20 år. Dette på bakgrunn av at studien hovedsakelig var beregnet på barn fra 0 til 18 år (figur 1). Av de som ble inkludert var det 174 (100%) som fullførte første del av spørreskjemaet og 161 (92,5%) personer fullførte andre del. På den tredje delen av spørreskjemaet svarte 157 (90,2%) foreldre av de inkluderte i studien. Det var flest mødre (143/157; 91%) som besvarte spørreskjemaet. En overvekt av respondentene tilhørte spesialisthelsetjenesten i Helse Sør-Øst (58%).



Figur 1 - respondenter på spørreskjema

#### 3.1 Del 1: Bakgrunnsinformasjon om barnet

Hovedtyngden (41,4%) av foreldrene som svarte hadde barn i alderen 4 til 9 år. Median alder var 7-9 år. Kjønnfordeling, alder på barn og tilleggsdiagnoser presenteres i tabellene 1-3.

Tabell 1 – Kjønnfordeling

	Frekvens	Prosent (%)
<b>Jente</b>	82	47,1
<b>Gutt</b>	92	52,9

Tabell 2 – Aldersfordeling

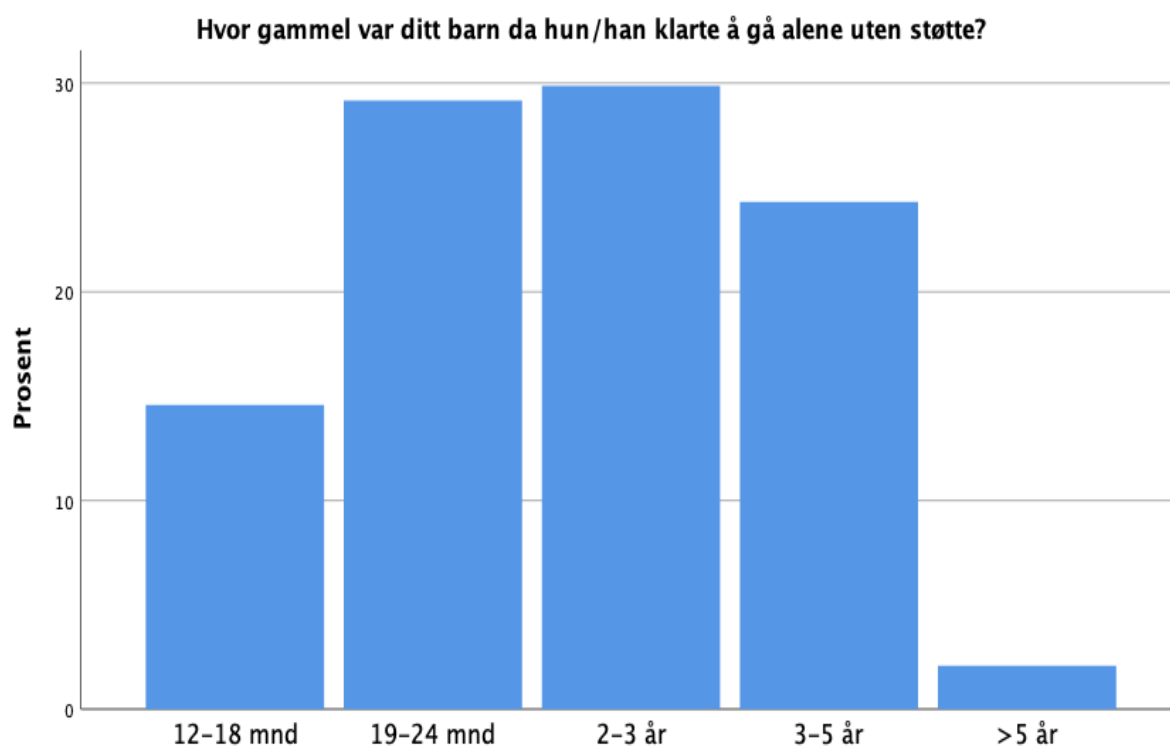
	<b>Frekvens</b>	<b>Prosent (%)</b>
<b>0-3 år</b>	45	25,9
<b>4-6 år</b>	36	20,7
<b>7-9 år</b>	36	20,7
<b>10-12 år</b>	24	13,8
<b>13-17år</b>	25	14,4
<b>18-20 år</b>	8	4,6

Det var 130 (74,7%) foreldre som krysset av for tilleggsdiagnose hos barnet. På dette spørsmålet var det også en mulighet for foreldrene til å kommentere om barnet hadde en annen tilleggsdiagnose enn nevnt i spørsmålet. Enkelte foreldre svarte at barnet nå er frisk, men har hatt for eksempel infantile spasmer som barn. Disse er inkludert under tilleggsdiagnosen epilepsi i de statistiske analysene. Vi har også valgt å inkludere barn som utredes for autisme og ASD i autisme-kategorien.

Tabell 3 - Tilleggsdiagnoser

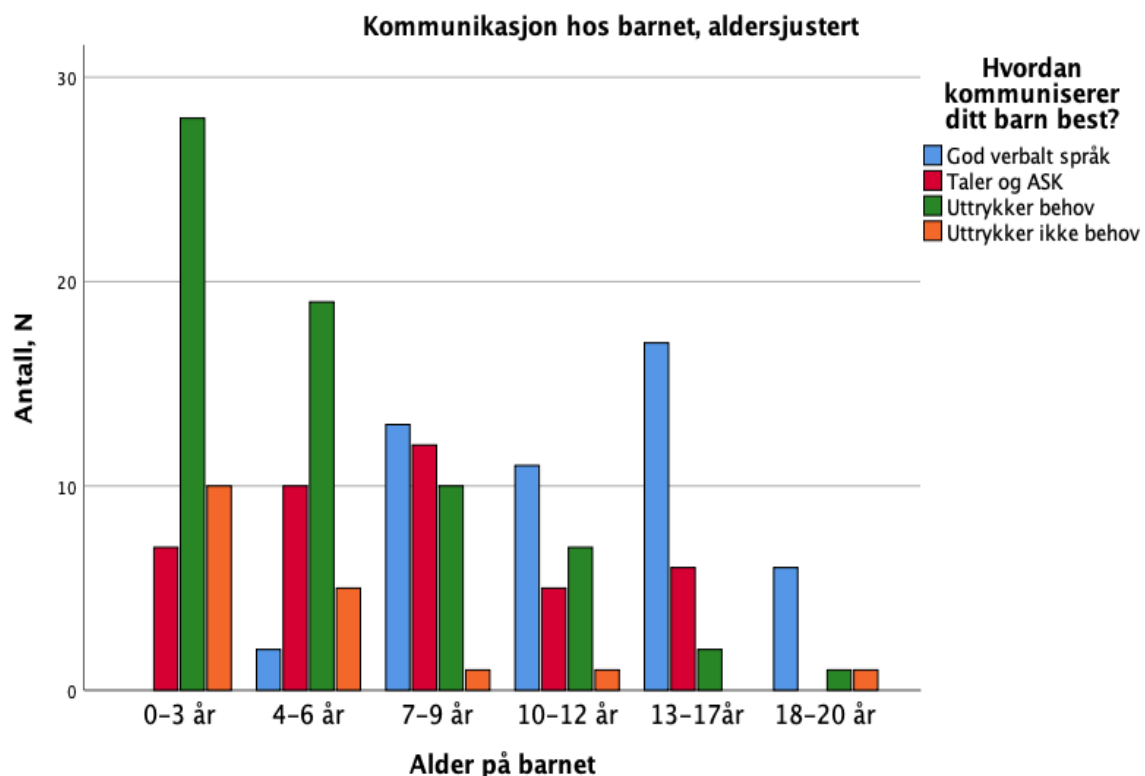
	<b>Frekvens</b>	<b>Prosent (%)</b>
<b>Hjertefeil</b>	61	35.1
<b>Epilepsi eller infantile spasmer</b>	8	4.6
<b>Autisme eller ASD</b>	7	4.0
<b>Øre-nese-hals problematikk</b>	49	28.2
<b>Søvnapne (OSAS)</b>	27	15.5
<b>Mage-tarm problematikk</b>	44	25.3
<b>Stoffskifte sykdom</b>	37	21.3

Alder ved gange ble spurt om, men med kategoriske svaralternativ. Vi får derfor ikke en eksakt gjennomsnittsalder for når barna lærte seg å gå. De aller fleste lærte seg imidlertid å gå i alderen 19-36 måneder (median 24-36 mnd), når vi har selektert ut de som ikke kan gå. Ingen av barna lærte seg å gå før de var ett år gamle. Av de som ikke kan gå er tre barn i aldersgruppen 4-6 år, mens 27 barn er i aldersgruppen 0-3 år. Figur 2 viser prosentandelen for når barnet lærte seg å gå, etter vi har selektert ut de som ikke kan gå.



Figur 2 - Alder ved gange

Barnets evne til kommunikasjon kan si noe om graden av funksjonshemming. Vi ønsket derfor å undersøke hvor mange av barna som har utviklet et godt verbalt språk, og hvor mange som uttrykker behov uten at de har et godt verbalt språk. ASK står for alternativ og supplerende kommunikasjon, og med dette menes tegn til tale, grafiske tegn, taktile/materielle tegn og/eller håndtegn. ASK kan brukes som et supplement til tale, noe 40 (23,0%) foreldre anga at barnet deres brukte. ASK kan også brukes når barnet ikke har verbalt språk, men som et hjelpemiddel for å uttrykke behov, 67 (38,5%) foreldre svarte at barnet deres uttrykker behov. 49 (28,2%) svarte at barnet har utviklet et godt verbalt språk, mens 18 foreldre (10,3%) svarte at barnet ikke uttrykker behov. Språket vil påvirkes av alderen til barna da det er naturlig at de yngre ikke har lært seg verbalt språk enda. Ved å se på kommunikasjonen hos barn over eller lik 7 år ser vi at 47/93 (50,5%) har utviklet godt verbalt språk, og kun 3/93 (3,2%) barn uttrykker ikke behov. Figur 3 viser kommunikasjonen til barnet i ulike aldersgrupper.



Figur 3 - Kommunikasjon hos barn, justert etter alder

Vi spurte også om barnet tar initiativ til aktiviteter på egenhånd, og hvor aktiv barnet er. Dette for å kartlegge barnets fysiske funksjon nærmere. Tabell 4 og 5 fremstiller foreldrenes svar. De fleste foreldrene som har svart på spørreundersøkelsen vil altså beskrive sitt barn som aktiv og at barnet tar initiativ til aktiviteter.

*Tabell 4 - Initiativ til aktiviteter*

	<b>Frekvens</b>	<b>Prosent (%)</b>
<b>Ja</b>	104	59.8
<b>Av og til</b>	49	28.2
<b>Nei</b>	21	12.1

*Tabell 5 - Beskrevet fysisk aktivitet*

	<b>Frekvens</b>	<b>Prosent (%)</b>
<b>Veldig aktiv</b>	51	29.3
<b>Aktiv</b>	99	56.9
<b>Lite aktiv</b>	24	13.8

## 3.2 Del 2: Opplevelser i møte med helsevesenet

I spørreskjemaets andre del ble det fokusert på møtet med helsevesenet. Det var 161 personer som besvarte denne delen av spørreskjemaet, et frafall på 13 personer fra første del.

### 3.2.1 Årlige kontroller i helsevesenet

Tabell 6 illustrerer hvor ofte barn med DS går til kontroller i helsevesenet. Tabellen viser at de fleste foreldrene tar med seg barna til kontroll 0-2 ganger årlig, men en liten andel barn har vært på over ti kontroller årlig hos ulike spesialiteter (n = 14).

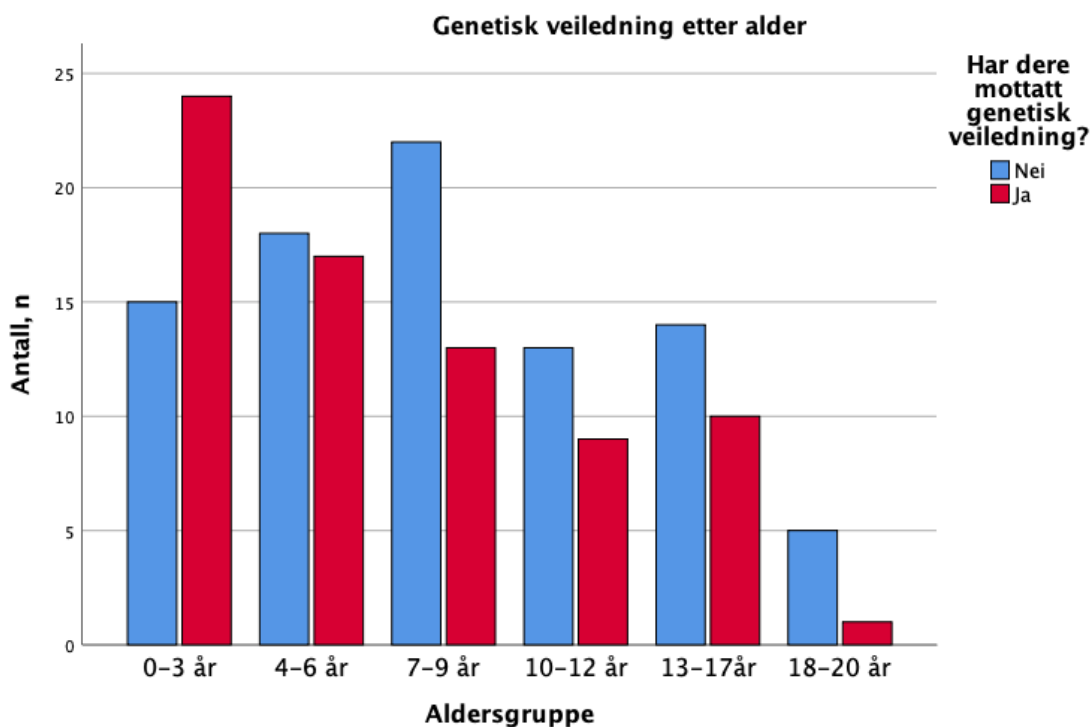
Tabell 6 - Årlige legekontroller

	0-2 ganger årlig	3-5 ganger årlig	6-10 ganger årlig	>10 ganger årlig
<b>Fastlege</b>	105 (65,2%)	37 (23,0%)	13 (8,1%)	6 (3,7%)
<b>Barnelege/hab.tjeneste</b>	135 (83,9%)	19 (11,8%)	3 (1,9%)	4 (2,5%)
<b>Annen legespesialist</b>	95 (59,0%)	52 (32,3%)	10 (6,2%)	4 (2,5%)



### 3.2.2 Genetisk veiledning

I helsedirektoratets anbefalinger står det at foreldre til barn med DS bør få tilbud om genetisk veiledning før eller etter deres barn er født, ettersom når diagnosen oppdages. Dette blant annet for at foreldrene skal få opplysninger om barnets tilstand. Av de som har mottatt genetisk veiledning svarte 11 (6,8%) foreldre å ha mottatt det før fødsel og 63 (39,1%) mottok det etter fødsel. Det var 87 (54%) foreldre som anga å ikke ha mottatt genetisk veiledning. Ved å se på hvem som har fått genetisk veiledning satt opp mot alder på barnet, kan en se at flere av de som er yngre har mottatt genetisk veiledning (figur 4). Hos barn i alderen 0-3 år svarer 24 (32,4%) av foreldrene at de har mottatt genetisk veiledning, mens hos barn i alderen 13-17 år svarer kun 10 (13,5%) av foreldrene at de har mottatt genetisk veiledning.



Figur 4 - Genetisk veiledning, sett mot alder på barn

### 3.2.3 Oppfølging og kontroll hos barnet

I RHABU sin veileder anbefaler de regelmessige kontroller av blant annet syn, hørsel og stoffskiftet. Ulike retningslinjer har ulike anbefalinger for hvor ofte dette bør følges opp, og det er kun stoffskifteprøver det enes om at bør kontrolleres årlig (1, 5, 7, 20).

I vår spørreundersøkelse svarte 116 (72,0%) foreldre at deres barn følges opp regelmessig med stoffskifteprøver. 97 (60,2%) foreldre angir regelmessig oppfølging av hørsel, og 142 (88,2%) foreldre angir regelmessig kontroll av syn.

Det ble også spurt mer generelt om hvordan foreldrene opplevde tilbud om oppfølging til barn med DS på enkelte områder. Spørsmålet skiller ikke de ulike spesialitetene, men er ment som et generelt overblikk på hvordan foreldrene opplever tilbudet om oppfølging. Tabell 7 viser hvordan foreldrene opplever oppfølgingen på ulike områder. De som ikke har hatt behov for legebesøk på disse områdene krysset av på et eget alternativ og er således ikke inkludert i denne tabellen. Det var her mulighet for foreldrene til å kommentere hva de synes om oppfølgingstilbudet. Her kommenterer flere foreldre at de må passe på at alle rutinekontrollene blir fulgt selv og at flere kontroller må etterspørres. Noen synes den lokale oppfølgingen er svært dårlig. En forelder kommenterer at han/hun ønsker bedre oversikt over hva man skal se etter hos barna og når man eventuelt skal teste for ulike sykdommer.

Tabell 7 - Oppfølging i helsevesenet

	Veldig bra eller bra	Nøytral	Veldig dårlig eller dårlig	Total, n
<b>Søvn</b>	29 (30.5%)	24 (25.3%)	42 (44.2%)	95
<b>Pubertet</b>	5 (15.2%)	16 (48.5%)	12 (36.4%)	33
<b>Magetarm</b>	38 (37.3 %)	28 (27.5%)	36 (35.3%)	102
<b>ØNH</b>	91 (60.7%)	34 (22.7%)	25 (16.7%)	150
<b>Psykatri</b>	3 (6.7%)	15 (33.3 %)	27 (60.0%)	45
<b>Epilepsi</b>	7 (41.2%)	9 (52.9 %)	1 (5.9%)	17
<b>Hjerte</b>	90 (90.9%)	9 (9.1%)	0 (0 %)	99
<b>Stoffskifte</b>	73 (63.5%)	27 (23.5 %)	15 (13.0%)	115
<b>Kreft</b>	12 (60.0%)	4 (20.0 %)	4 (20.0%)	20
<b>Syn</b>	122 (78.7%)	23 (14.8 %)	10 (6.5%)	155

### 3.2.4 Tilfredshet med helsevesenet

Det er varierende hvor fornøyd foreldrene er med oppfølgingen fra hhv fastlege, barnelege/habiliteringstjeneste og annen legespesialist. Totalt sett er det en overvekt av foreldre som er fornøyd med oppfølgingen fra alle spesialiteter. Tabell 8 viser hva foreldrene svarte på spørsmålet om hvor tilfreds de er med oppfølgingen i helsevesenet. Både hos fastlege og hos annen legespesialist svarte over 100 foreldre (67,7%) at de var fornøyd eller veldig fornøyd med oppfølgingen. Hos barnelege/hab.tjeneste var også over halvparten fornøyd, men en noe lavere prosentandel (54%). Det er følgelig hos barnelege/habiliteringstjenesten hvor foreldrene generelt er minst fornøyd med oppfølgingen i helsetjenesten, men også her er det en overvekt av foreldre som er fornøyd.

Det ble også spurt om hvordan foreldrene følte kunnskapsnivået om DS var hos de ulike spesialitetene, svarene er presentert i tabell 9. Her var det flest som var fornøyd hos

barnelege/hab.tjeneste (112/161), og færrest som var fornøyd hos fastlegen (57/161), i overkant av halvparten var fornøyd hos annen legespesialist (88/161).

Tabell 8 - Tilfredshet med oppfølging i helsevesenet

	Veldig fornøyd eller fornøyd	Nøytral	Veldig misfornøyd eller misfornøyd
<b>Fastlege</b>	110 (68,3%)	38 (23,6%)	13 (8,1%)
<b>Barnelege/Hab.tjeneste</b>	87 (54,0%)	45 (28,0%)	29 (18,0%)
<b>Annen legespesialist</b>	109 (67,7%)	35 (21,7%)	17 (10,6%)

Tabell 9 - Kunnskapsnivå i helsevesenet

	Veldig bra eller bra	Nøytral	Veldig dårlig eller dårlig
<b>Fastlege</b>	57 (35,4%)	52 (32,3%)	52 (32,3%)
<b>Barnelege/Hab.tjeneste</b>	112 (69,6%)	33 (20,5%)	16 (9,9%)
<b>Annen legespesialist</b>	88 (54,7%)	45 (28,0%)	28 (17,4%)

Spørsmål 14 handler om negative opplevelser i møtet med helsevesenet, og om foreldrene tror det skyldes kunnskap eller holdninger fra behandleren. Spørsmålet er delt inn etter fastlege, barnelege/hab.tjeneste og annen legespesialist. De aller fleste foreldrene rapporterte at de ikke hadde hatt noen negative opplevelser i møtet med helsevesenet. Av de som har opplevd negative opplevelser ble kunnskapsnivået nevnt som den viktigste årsaken hos fastlegen. Tabell 10 fremstiller hva foreldrene svarte som årsak til negative opplevelser i helsevesenet, og hvor mange som har opplevd negative opplevelser.

Tabell 10 - Årsak til negative opplevelser i helsevesenet

	Holdningene	Kunnskapsnivået	Holdninger og kunnskap	Ingen negative opplevelser
<b>Fastlege</b>	4 (2,5%)	38 (23,6%)	24 (14,9%)	95 (59,0%)
<b>Barnelege/hab.tjeneste</b>	13 (8,1%)	15 (9,3%)	28 (17,4%)	105 (65,2%)
<b>Annen legespesialist</b>	9 (5,6%)	26 (16,1%)	29 (18,0%)	97 (60,2%)

Det siste spørsmålet i del 2 handler om hvorvidt foreldrene mener at diagnosen DS har medført at barnet ikke får/har fått den behandlingen han eller hun har behov for. Tabell 11 fremstiller andelen av foreldre som har opplevd behandlingssvikt på grunn av diagnosen DS. ”Usikker” var et alternativ da det ikke er sikkert alle foreldre er klar over hvilken behandlingen som er riktig på riktig tid, og om et barn uten diagnosen DS ville mottatt samme behandling eller ikke. Under friteksten på slutten av spørreskjemaet er det en forelder som kommenterer at en årsak til behandlingssvikt på bakgrunn av diagnose er at flere leger skylder på DS når foreldrene kommer til legen for et medisinsk problem.

Tabell 11 - Behandlingssvikt på bakgrunn av at barnet har DS

	Ja	Nei	Usikker
<b>Fastlege</b>	14 (8,7%)	125 (77,6%)	22 (13,7%)
<b>Barnelege/hab.tjeneste</b>	29 (18,0%)	108 (67,1%)	24 (14,9%)
<b>Annen legespesialist</b>	22 (13,7%)	109 (67,7%)	30 (18,6%)

Spørreskjemaet avslutter med å gi foreldrene en mulighet for fritekst. Her kan foreldrene tilføye flere opplysninger, historier eller gi en tilbakemelding på spørreskjemaet. Det framkommer her at flere foreldre ikke har hørt om habiliteringstjenesten, og enkelte sliter med å få hjelp fra tjenesten. Mange føler at det er en mangel på samhandling og koordinasjon mellom de ulike helsetjenestene. Tilleggsutfordringer kan bli bortforklart da barnet har DS og noen savner en fast årlig kontroll hos en lege/helsetjeneste som har kunnskap over hva som burde kontrolleres. Flere foreldre kommenterer at deres verste opplevelse var når barnet ble født og hvordan holdningene var på fødeavdelingen. Dårlig kunnskapsnivå på sammenhengen mellom helseplager og atferd er det også foreldre som tar opp.

### 3.3 Sammenligning med ulike helseregioner og tilleggsmåling hos barnet

Dersom vi sammenligner svar prosentvis mellom helseregionene etter hvor tilfreds foreldrene er med oppfølging i helsevesenet, og hva de mener om kunnskapsnivået er det generelt liten forskjell. Det er 91 respondenter som tilhører Helse Sør-Øst og 66 som tilhører Helse Vest, Nord og Midt. 157 personer har fullført den siste delen av spørreskjemaet, således er det 17 personer som ikke har krysset av for hvilken helseregion de tilhører. Ved statistiske analyser valgte vi derfor å sammenligne Helse Sør-Øst (N = 91) mot de resterende helseregionene, Helse Vest, Helse Nord og Helse Midt (N = 66).

Ved å bruke kjikvadrat-test kan vi se at det er en signifikant sammenheng mellom hvor tilfreds foreldrene er med oppfølgingen og kunnskapsnivå fra annen legespesialist og om de kommer fra Helse Sør-Øst eller Helse Vest, Nord og Midt ( $p < 0,05$ ). Det er ingen signifikant korrelasjon mellom helseregion og tilfredshet med oppfølging, og mellom helseregion og kunnskapsnivå hos barnelege/hab.tjeneste eller hos fastlege ( $p > 0,05$ ). Tabell 12 og 13 viser hvor fornøyd foreldrene er med oppfølging og kunnskapsnivå sett ut fra helseregionene.

Tabell 12 - Oppfølging fordelt på helseregion

	Helse Sør-Øst	Helse Vest, Midt, Nord	P*
<b>Fastlege</b>	Veldig fornøyd / fornøyd	62 (68,1%)	0,966
	Nøytral	22 (24,2%)	
	Svært misfornøyd / misfornøyd	7 (7,7%)	
<b>Barnelege og hab.tjeneste</b>	Veldig fornøyd / fornøyd	50 (54,9%)	0,323
	Nøytral	22 (24,2%)	
	Svært misfornøyd / misfornøyd	19 (20,9%)	
<b>Annen legespesialist</b>	Veldig fornøyd / fornøyd	55 (60,4%)	0,003
	Nøytral	20 (22,0%)	
	Svært misfornøyd / misfornøyd	16 (17,6%)	

\*Kjikkvadrat-test

Tabell 13 - Kunnskapsnivå fordelt på helseregion

	Helse Sør-Øst	Helse Vest, Midt, Nord	P*	
<b>Fastlege</b>	Veldig fornøyd / fornøyd	30 (33,0%)	26 (39,4%)	0,741
	Nøytral	31 (34,1%)	20 (30,3%)	
	Svært misfornøyd / misfornøyd	30 (33,0%)	20 (30,3%)	
<b>Barnelege og hab.tjeneste</b>	Veldig fornøyd / fornøyd	64 (70,3%)	46 (69,7%)	0,226
	Nøytral	15 (16,5%)	16 (24,2%)	
	Svært misfornøyd / misfornøyd	12 (13,2%)	4 (6,1%)	
<b>Annen legespesialist</b>	Veldig fornøyd / fornøyd	44 (48,4%)	42 (63,6%)	0,042
	Nøytral	25 (27,5%)	18 (27,3%)	
	Svært misfornøyd / misfornøyd	22 (24,2%)	6 (9,1%)	

\*Kjikkvadrat-test

Tabell 14 viser hvor tilfreds foreldrene er med oppfølgingen av ulike tilstander i regionene. Det er flere som ikke har hatt behov for legebesøk for enkelte tilstander, disse kunne krysse av på et eget alternativ og er således ikke inkludert i tabellen. På enkelte områder var det få som har hatt behov for legebesøk, og på oppfølging for pubertet, psykiatri, epilepsi og kreft var det under halvparten som har hatt behov for legebesøk. Oppfølging av hjerte skiller seg ut da de fleste i begge helseregionene svarer at er veldig fornøyd eller fornøyd med oppfølgingen. Det er noen flere som er fornøyd i Helse Vest, Midt og Nord sammenlignet med Helse Sør-Øst. Oppfølging av søvnproblematikk, psykiatri og pubertet kommer dårligst ut i begge regionene, hvorav det er en større prosentandel som ikke er fornøyd enn fornøyd. Det er dog færre personer som har hatt behov for oppfølging i disse kategoriene. Ved oppfølging av magetarm-problematikk ser vi også en forskjell i regionene, hvor det i Helse Sør-Øst er under en tredel som er fornøyd sammenlignet med nærmere halvparten i Helse Vest, Midt og Nord. Det er ingen signifikante forskjeller av oppfølging ved disse tilstandene i Helse Sør-Øst sammenlignet med resten av Norge.



Tabell 14 - Tilfredshet med oppfølging av ulike tilstander fordelt på helseregion

		Helse Sør-Øst	Helse Vest, Midt, Nord	P
<b>Søvn</b>	Veldig bra/bra	18 (32,7%)	10 (26,3%)	0,741*
	Nøytral	14 (25,5%)	9 (23,7%)	
	Veldig dårlig/dårlig	23 (41,8%)	19 (50,0%)	
<b>Pubertet</b>	Veldig bra/bra	4 (16,7%)	0 (0,0%)	0,633**
	Nøytral	11 (45,8%)	5 (62,5%)	
	Veldig dårlig/dårlig	9 (37,5)	3 (37,5%)	
<b>Magetarm-problematikk</b>	Veldig bra/bra	17 (30,9%)	20 (44,4%)	0,101*
	Nøytral	13 (23,6%)	14 (31,1%)	
	Veldig dårlig/dårlig	25 (45,5%)	11 (24,4%)	
<b>Øre-Nese-Hals problematikk</b>	Veldig bra/bra	48 (55,8%)	42 (68,9%)	0,217*
	Nøytral	20 (23,3%)	12 (19,7%)	
	Veldig dårlig/dårlig	18 (20,9%)	7 (11,5%)	
<b>Psykatri</b>	Veldig bra/bra	2 (7,1%)	1 (6,3%)	1,000**
	Nøytral	10 (35,7%)	5 (31,3%)	
	Veldig dårlig/dårlig	16 (57,1%)	10 (62,5%)	
<b>Epilepsi</b>	Veldig bra/bra	5 (45,5%)	1 (20,0%)	0,712**
	Nøytral	5 (45,5%)	4 (80,0%)	
	Veldig dårlig/dårlig	1 (9,1%)	0 (0,0%)	
<b>Hjerte-problematikk</b>	Veldig bra/bra	47 (87,0%)	40 (95,2%)	0,291**
	Nøytral	7 (13,0%)	2 (4,8%)	
<b>Stoffskifte-forstyrrelse</b>	Veldig bra/bra	44 (63,8%)	28 (65,1%)	0,919*
	Nøytral	15 (21,7%)	10 (23,3%)	
	Veldig dårlig/dårlig	10 (14,5%)	5 (11,6%)	
<b>Kreft</b>	Veldig bra/bra	7 (58,3%)	12 (71,4%)	0,517**
	Nøytral	3 (25,0%)	3 (15,8%)	
	Veldig dårlig/dårlig	2 (16,7%)	4 (21,1%)	
<b>Syn</b>	Veldig bra/bra	67 (77,0%)	52 (81,3%)	0,866**
	Nøytral	14 (16,1%)	8 (12,5%)	
	Veldig dårlig/dårlig	6 (6,9%)	4 (6,3%)	

\*Kjikkvadrat-test

\*\* Fishers eksakte test

Et annet interessant moment er å sammenligne hvor tilfreds foreldrene er med oppfølging og kunnskapsnivå på bakgrunn av om barnet har tilleggsdiagnose eller ikke. Det er en noe større prosentandel som er tilfreds med oppfølging i helsevesenet av foreldre til barn uten tilleggsdiagnoser som vist i tabell 15. Hos fastlegen er det flere foreldre til barn uten tilleggsdiagnoser som er tilfreds med oppfølgingen, men det er også flere som synes den er veldig dårlig eller dårlig sammenlignet med foreldre til barn med tilleggsdiagnoser. Hos foreldre til barn med tilleggsdiagnoser er det nesten 30% som stiller seg nøytral til tilfredshet med oppfølging. Hos fastlegen er denne forskjellen i tilfredsheten mellom tilleggsdiagnose og ikke tilleggsdiagnose signifikant ( $p < 0,05$ ).

Tabell 15 - Tilfredshet med oppfølging i helsevesenet med og uten tilleggsdiagnose

		Tilleggsdiagnose	Ikke tilleggsdiagnose	P*
<b>Fastlege</b>	Veldig bra/bra	78 (63,9%)	32 (82,1%)	0,006
	Nøytral	36 (29,5%)	2 (5,1%)	
	Veldig dårlig/dårlig	8 (6,6%)	5 (12,8%)	
<b>Barnelege og hab.tjeneste</b>	Veldig bra/bra	61 (50,0%)	26 (66,7%)	0,203
	Nøytral	37 (30,2%)	8 (20,5%)	
	Veldig dårlig/dårlig	24 (19,7%)	5 (12,8%)	
<b>Annen legespesialist</b>	Veldig bra/bra	81 (66,4%)	28 (71,8%)	0,748
	Nøytral	27 (22,1%)	8 (20,5%)	
	Veldig dårlig/dårlig	14 (11,5%)	3 (7,7%)	

\* Kjikvadrat-test

Ut fra tabell 16 som omhandler kunnskapsnivå kan vi se at det generelt er en noe større prosentandel av de som ikke har tilleggsdiagnose som er fornøyd med kunnskapsnivået i helsevesenet, og da spesielt hos barnelege/hab.tjeneste sammenlignet med foreldre til barn som har tilleggsdiagnose. Denne forskjellen er dog ikke signifikant.

Tabell 16 - Kunnskapsnivå i helsevesenet med og uten tilleggsdiagnose

		Tilleggsdiagnose	Ikke tilleggsdiagnose	P
<b>Fastlege</b>	Veldig bra/bra	39 (32,0%)	18 (46,2%)	0,223*
	Nøytral	43 (35,2%)	9 (23,1%)	
	Veldig dårlig/dårlig	40 (32,8%)	12 (30,8%)	
<b>Barnelege og hab.tjeneste</b>	Veldig bra/bra	80 (65,6%)	32 (82,1%)	0,125**
	Nøytral	29 (23,8%)	4 (10,3%)	
	Veldig dårlig/dårlig	13 (10,7%)	3 (7,7%)	
<b>Annen legespesialist</b>	Veldig bra/bra	66 (54,1%)	22 (56,4%)	0,938*
	Nøytral	34 (27,9%)	11 (28,2%)	
	Veldig dårlig/dårlig	22 (18,0%)	6 (15,4%)	

\* Kjikvadrat-test

\*\* Fishers eksakte test

Ved å se på om foreldrene føler barnet er blitt utsatt for behandlingssvikt på bakgrunn av sin diagnose er det en noe større prosentandel som sier ja av de som har tilleggsdiagnose, hos barnelege/hab.tjeneste er det ca 20% som svarer at de er blitt utsatt for behandlingssvikt av de som har tilleggsdiagnose, kontra 10% hos de som ikke har tilleggsdiagnose. Resultatene presenteres i tabell 17.

Tabell 17 - Behandlingssvikt på bakgrunn av diagnosen DS med og uten tilleggsdiagnose

		Tilleggsdiagnose	Ikke tilleggsdiagnose	P
<b>Fastlege</b>	Ja	11 (9,0%)	3 (7,7%)	0,176**
	Nei	91 (74,6%)	34 (87,2%)	
	Usikker	20 (16,4%)	2 (5,1%)	
<b>Barnelege og hab.tjeneste</b>	Ja	25 (20,5%)	4 (10,3%)	0,075*
	Nei	76 (62,3%)	32 (82,1%)	
	Usikker	21 (17,2%)	3 (7,7%)	
<b>Annen legespesialist</b>	Ja	19 (15,6%)	3 (7,7%)	0,092*
	Nei	77 (63,1%)	32 (82,1%)	
	Usikker	26 (21,3%)	4 (10,3%)	

\* Kjikvadrat-test

\*\* Fishers eksakte test

## 4 Diskusjon

Formålet med vår studie var å se på hvor tilfreds foreldre til barn med DS var i møtet med helsevesenet. Det er få studier som har sett på dette tidligere, og det er således lite litteratur å sammenligne funn fra studien med. Barn med DS har et større behov for helsefaglig oppfølging enn den generelle populasjonen, og vil således ha flere møter med helsevesenet opp gjennom barnets oppvekst. En hypotese for oppgaven var at mange foreldre var misfornøyd med oppfølgingen og kunnskapsnivået i helsetjenesten. Resultatene viser derimot at over halvparten er tilfreds med både oppfølgingen og kunnskapsnivået i de ulike helsetjenestene.

Vi valgte å bruke spørreskjema med hovedsakelig lukkede spørsmål, men også mulighet for å svare med fritekst. Ved å velge denne formen fikk vi muligheten til å inkludere flere foreldre, enn om man skulle ha dybdeintervjuet en viss populasjon. Dersom vi hadde valgt kvalitativ framgangsmåte med dybdeintervju ville det vanskeliggjort mulighetene for å fremstille resultater med tabeller, og populasjonen ville vært begrenset. Vi ønsket å inkludere flere familier, og samtidig som kunne analysere ved hjelp av statistiske verktøy, og valget falt derfor på kvantitativ metode.

### 4.1 Bakgrunnsinformasjon og representativt utvalg

I spørreskjemaets første del ble det undersøkt om vår studiepopulasjon var representativ for andre norske foreldre til barn med DS. Vi inkluderte 174 respondenter. Det er uklart hvor mange foreldre til barn med DS i aldersgruppen 0-20 år som er medlem i NNDS, og vi kan således ikke regne ut en svarprosent.

130 foreldre rapporterte om tilleggsdiagnose hos sitt barn. Ved de fleste tilleggsdiagnosene var det en noe lavere prosentandel i vår studie sammenlignet andre prevalensstudier. For eksempel svarte i overkant av en tredel av foreldrene at deres barn hadde medfødt hjertefeil, sammenlignet med andre studier hvor de rapporterer om at om lag halvparten av barn med DS har medfødt hjertefeil (1, 7, 14, 38).

Tilleggsdiagnosene i vår studie ble ikke veldig nøye spesifisert, og kan således ha gjort det vanskelig for foreldrene å forstå hva som ligger under. Dette kan ha medført en underrapportering samt at vi ikke vet bakgrunnen for at foreldrene valgte å krysse av eller

ikke krysse av. Det er likevel omtrent en fjerdedel av foreldrene i vår studie som rapporterer om mage-tarm problematikk og ØNH-problematikk. Tidligere studier viser at mage-tarm problematikk er vanligere hos barn med DS enn den generelle befolkningen, blant annet er cøliaki 10 ganger hyppigere hos barn med DS. Annen mage-tarm problematikk som oftere ses hos barn med DS er øsofagusatresi (0,8-0,9%), duodenal atresi (2,4-2,7%), gastroøsofagal refluks (GØR) og obstipasjon (1). En tidligere studie har undersøkt forandringer i mage-tarm kanalen til barn med DS, der det fremkommer at 14% har symptomer på GØR (39).

Trange anatomiske forhold i øre, nese og svelg disponerer både for ørebetennelser og andre øvre luftveisinfeksjoner. Disse anatomiske forholdene kan være disponerende årsak for søvnapne (OSAS) som i følge Weijerman et al. ses hos halvparten av barn med DS, (38-66% rapportert hos RHABU). I vår studie var forekomsten av OSAS en del lavere (15,5%). En årsak til dette kan være alderen på barnet, i tillegg til at søvnapne er klinisk vanskelig å oppdage for foreldre, noe som således kan føre til at færre blir videre utredet.

Andelen av epilepsi og autisme er også noe lavere i vår studie sammenlignet med tidligere studier, det var 8 foreldre (4,6%) som krysset av for epilepsi hos barnet og 7 (4%) på autisme. Tidligere studier viser at 8-10% av barn og unge med DS utvikler epilepsi, og infantile spasmer er den vanligste formen (1, 5, 7, 40). Andelen av personer med Downs syndrom og autisme er svært varierende i tidligere studier, og noen studier viser en prevalens av autisme eller ASD på 7% (5, 7). RHABU rapporterer om en studie som viser svært høy forekomst av vansker innen autismspekteret (37,7%) (1). Denne variasjonen kan være en årsak av diagnostisk overskygging hvor DS blir lagt til grunn for eventuelle atferdsvansker hos barnet. Det kan også være vanskelig å diagnostisere ASD på bakgrunn av at syndromets karakteristika overlapper kriterier for ASD (40). En fjerdedel av deltakerne i vår studie hadde barn i alderen 0 – 3 år, som således kan føre til at diagnoser i autismspekteret ikke er oppdaget enda. Atferdsvansker kan forekomme på bakgrunn av fysiske helseplager eller vansker med å uttrykke seg vokalt, noe en av respondentene i vår studie påpekte som et problem i helsevesenet.

Stoffskifteproblematikk ble rapportert om fra 37 (21,3%) foreldre i vår studie. Tidligere studier viser også her varierende prevalens ettersom hvilken type stoffskifteproblematikk det er. Wexler et al. rapporterer en prevalens på 15%, et tall som er noe lavere enn i vår studie. Som nevnt over er det således varierende prosentandel av ulike tilleggsdiagnoser i vår studie sammenlignet med andre studier. Ved de fleste tilleggsdiagnosene er den foreldrerapporterte

andelen lavere i vår studie enn i annen litteratur. Vår studie bygger seg på den foreldrerapporterte helsen, og vi har ikke tilgang til journalsystem/medisinske diagnoser hos barnet. Vi har også inkludert de minste barna, som kan føre til en lavere prosentandel da tilleggsdiagnoser ikke er oppdaget.

Språkutviklingen til barn med DS er forsinket sammenlignet med den generelle utviklingen til barn. Prognosen for at et barn med DS skal utvikle språk er likevel god, og en studie viser at om lag 70% av femåringer med DS har over 50 ord i sitt vokabular (41). I vår studie rapporterer omtrent halvparten av foreldre til barn over 7 år har utviklet godt verbalt språk, og kun 3/93 (3,2%) av barn over 7 år uttrykker ikke behov. Mange av barna bruker også ASK som et supplement til tale.

Barn med DS har en forsinket motorisk utvikling sammenlignet med generell befolkning. I vår studie var det ingen barn som lærte seg å gå før de var ett år gamle, men ca 15% lærte å gå i alderen 12-18 måneder. Over halvparten av respondentene i vår studie har svart at deres barn lærte seg å gå før de var tre år. Dette stemmer overens med en liste over milepæler publisert av NNDS hvor gjennomsnittsalderen for gange angis å være 24 måneder (42). Foreldrene som har deltatt i vår studie vil også beskrive deres barn som aktiv fysisk (ca 85%) og de fleste barna tar initiativ til aktiviteter. Det at andelen tilleggsdiagnoser generelt er noe lavere i vår studie enn tidligere studier, samt at de fleste barna rapporteres til å være fysisk aktiv og tar initiativ på egenhånd tilsier at deltakerne i vår studie er friskere enn annen litteratur skulle tilsi. Dette kan derimot skyldes at vi har små barn inkludert, og typiske trekk av syndromet ikke er framtrødende per nå. Det er stor variasjon i graden av utviklingshemming hos barn med DS, noe også vår studie indikerer. Vi har likevel et bra antall respondenter, og det kan derfor tenkes at materialet er representativt for barn med DS og deres foreldre.

## **4.2 Tilfredshet med helsevesenet**

Genetisk veiledning er et tilbud til alle foreldre til barn med DS. Som det fremkommer i resultatdelen kan vi se at flere yngre som mottok genetisk veiledning, ca 30% i aldersgruppen 0 – 3 år sammenlignet med ca 14% i aldersgruppen 13-17 år. En årsak til dette kan være et økt fokus på genetisk veiledning de senere årene. En annen mulighet er at det skyldes ”recall bias” som vil si at foreldre til de med eldre barn kan ha glemt at de har mottatt genetisk veiledning før eller etter fødsel.

### 4.2.1 Oppfølging på ulike helseområder

RHABU sin retningslinje anbefaler årlig oppfølging av stoffskifteprøver, hvert andre år av hørsel og hvert tredje år av syn hos barn med DS. I vår studie rapporterer i overkant av 70% at stoffskifte følges opp regelmessig, og 73 av 115 foreldre er fornøyd med legebesøk omhandlende stoffskiftet. En israelsk studie gjort av Wexler et al. viser til hvordan helsetjenester til de med DS kan optimaliseres. Det fremkommer her at i løpet av det siste året hadde 60,7% fått utført test for stoffskifte (2). Dette kan tyde på at vi i Norge er gode på å følge opp stoffskifteproblematikk hos barn med DS. Nærmere 90% av foreldrene anga at deres barn får regelmessig oppfølging av synet, og de fleste foreldrene anga å være fornøyd med oppfølging. Det var derimot kun 60% som anga regelmessig kontroll av hørsel. Dette er likevel høyere enn hos Wexler et al. der 42,7% rapporterte om hørselstest det siste året. Resultatene tyder på at man i Norge er gode på å følge opp barn med DS regelmessig, spesielt syn og stoffskifte, men at vi fremdeles har en vei å gå for å bedre oppfølging av hørsel.

Foreldrene i vår studie var minst fornøyd med av søvn, psykiatri og pubertet (tabell 7), mens de var mest fornøyd med oppfølgingen av hjerte, syn og stoffskifte. De sistnevnte er problemer som ofte ivaretas av spesialisthelsetjenesten fra barnet er født, og det er muligens flere konkrete tiltak man kan gjøre sammenlignet med søvn og psykiatri. Svarene viser imidlertid et sterkt behov for å rette fokus mot dette temaet, og øke forståelsen og kunnskapen i helsevesenet. Det er et viktig område som påvirker barnets helse så vel som familiens situasjon.

Under spørsmålet om oppfølging fra helsevesenet av ulike tilstander var det som nevnt i resultatdelen mulighet for foreldrene til å skrive en kommentar på slutten av spørsmålet. Flere foreldre opplever at oppfølgingen av deres barn kun skjer på eget initiativ. Enkelte skriver at de må kjempe seg gjennom systemet for å den hjelpen de har behov for til barnet sitt. Denne problematikken underbygges av tidligere studier, blant annet viser en studie av Marshall et al. at helsetjenester avhenger av familiens kunnskaper og ressurser (31).

Noen foreldre i studien kommenterte at de ikke har hørt om habiliteringstjenesten tidligere, eller hatt noe kontakt med denne tjenesten. På bakgrunn av dette mente flere det burde vært en skilnad mellom habiliteringstjeneste og barnelege i spørsmålene i vår studie. I Norge er det habiliteringstjenesten som har ansvar for oppfølgingen av barn med DS, og hos barn med tilleggsdiagnoser eller vansker vil mye av oppfølgingen også skje hos en barnelege. Ofte er



barnelegen også tilknyttet habiliteringstjenesten. Dette var bakgrunnen for at disse to tjenestene ble sett på sammen i vår studie. Det at flere familier viser seg å ikke være i kontakt med habiliteringstjenesten kan bidra til redusert oppfølging og dårligere koordinasjon mellom tjenestene. Dette fordi habiliteringstjenesten har som ansvar å koordinere tjenester og påse at årlige kontroller og medisinsk oppfølging blir gjennomført. Tilgjengeligheten fra habiliteringstjenesten varierer regionalt og lokalt, noe som kan være en årsak til at enkelte familier ikke blir fulgt opp. Det er uheldig at enkelte foreldre ikke har hørt om habiliteringstjenesten, og studien indikerer derfor at det er et økt behov for oppfølging innenfor habiliteringstjenesten i Norge.

#### **4.2.2 Negative opplevelser i helsevesenet**

Det foreldrerapporterte kunnskapsnivået var dårligst hos fastlegen, der kun en tredel var fornøyd eller svært fornøyd og tilsvarende andel var misfornøyd eller svært misfornøyd (tabell 13). Barnelege/hab.tjenesten var angitt som de med best kunnskapsnivå (112/161; 69,6%), men det var også her foreldrene var minst fornøyd med oppfølgingen (29/161; 18,0%). I spesialisthelsetjenesten er det flere leger med spesialkompetanse innenfor sitt felt, og det er derfor naturlig at kunnskapsnivået her er høyere. Det er dog interessant at til tross for at kunnskapsnivået hos barnelege/hab.tjeneste anses som høyt er det her foreldrene er minst fornøyd med oppfølgingen sett i forhold til fastlege og annen legespesialist. Dette kan være uttrykk for klart høyere forventninger til spesialister.

25 foreldre anga at diagnosen DS har medført behandlingssvikt hos barnelege/hab.tjeneste hos deres barn, mens 21 foreldre er usikker på om diagnosen DS har ført til behandlingssvikt. Tidligere studier viser at de med funksjonsnedsettelse er mindre sannsynlig å få helsehjelp enn den generelle populasjonen (26, 29, 31). Barn og voksne med funksjonsnedsettelse har rett på helsehjelp på lik linje med funksjonsfriske. De fleste foreldrene i vår studie er fornøyd med helsevesenet, men det er likevel urovekkende at nærmere 20% føler at de ikke har fått den behandlingen de føler barnet sitt har behov for på bakgrunn av grunnlidelsen.

#### **4.2.3 Tilleggsdiagnose**

Jeg fant ingen signifikant sammenheng mellom kunnskapsnivå og oppfølging i helsevesenet, knyttet opp mot om barnet hadde en tilleggsdiagnose. Det er heller ingen direkte sammenheng mellom tilleggsdiagnoser og behandlingssvikt i helsevesenet. Dette kan tyde på at

tilleggsdiagnoser fanges opp og videre følges opp i undersøkelser. Hos barn med tilleggsdiagnose rapporterte foreldrene om et lavere kunnskapsnivå (80/161; 65,6%) hos barnelege/hab.tjeneste enn hos barn uten tilleggsdiagnose (31/161; 82,1%), dette gjelder også for fastlege og annen legespesialist. Igjen kan dette eventuelt tyde på at hvis man har et barn med tilleggsdiagnose er det høyere forventninger til spesialister.

#### **4.2.4 Helseregion**

Helse Sør-Øst ble sammenlignet med de tre andre helseregionene i landet. Jeg fant en signifikant sammenheng mellom tilfredsheten hos «annen legespesialist» og om man tilhører Helse Sør-Øst sammenlignet med resten av landet. De tre resterende helseregionene i landet er mindre enn Helse Sør-Øst, og en årsak til at flere foreldre er fornøyd her kan være en økt sannsynlighet for at samme lege følger opp pasienten, og således ett tettere bånd mellom behandler og pasient. Det norske helsevesenet er utsatt for sentralisering og flere spesialister vil være bosatt i de store byene, man kunne derfor tenkt at oppfølgingen således ville vært bedre i områdene hvor det er flest spesialister, noe vår studie ikke tyder på. Det kunne videre vært interessant å se på alle fire helseregionene hver for seg, men for dette kreves en større studiepopulasjon og rekruttering.

### **4.3 Sterke sider ved oppgaven**

Studien har et relativt høyt antall respondenter (n=174). Under arbeidet med spørreskjemaet har vi samarbeidet med NNDS. NNDS har hjulpet med utformingen av spørsmål og gitt tips til relevante punkter å undersøke ved en slik spørreundersøkelse. Studien ble publisert på Facebook gruppen til NNDS for å nå flest mulig foreldre til barn med DS, her er det i overkant av 4000 medlemmer. Spørreskjemaet ble også framlagt en brukerrepresentant for å sikre at spørsmålene var forståelig. Kategoriske svaralternativer gir oss mulighet til å fremstille resultatene med statistiske analyser. Dette gjør at en lettere kan gå tilbake og se på resultatene, som gir et oversiktsbilde. Mulighet for fritekst på slutten gjorde at foreldre som var usikker på spørsmålene kunne forklare hva de tenkte og hva deres barn har behov for. Det er få eller ingen tidligere studier som har undersøkt møtet med helsevesenet for foreldre til barn med DS på denne måten tidligere.

## 4.4 Svake sider ved oppgaven

Studien har flere begrensninger. Først og fremst er spørreskjema en subjektiv form for å innhente informasjon. Skjemaet ble publisert i en Facebookgruppe og vi kan derfor ikke beregne svarprosent da vi ikke vet hvor mange av foreldrene i denne gruppen som tilfredsstillere inklusjonskriteriene. Gruppen har i overkant av 4000 medlemmer, og både foreldre til barn eller voksne med DS, og andre familiemedlemmer eller støtte-medlemmer kan være med i gruppen. Det at spørreskjema ble forevist individer i en interesseorganisasjon kan ha medført en form for seleksjonsbias. Spørreskjemaet er heller ikke validert, men det kan ved en senere anledning benyttes som utgangspunkt for å utarbeide et validert skjema.

Som nevnt under avsnittet tilleggdiagnoser over var det flere av tilleggdiagnosene som ikke ble spesifisert. Ved analyse av svarene valgte vi å inkludere de som kommenterte at barnet hadde ASD eller var under utredning for autisme i dette spørsmålet, samt utredning for epilepsi og infantile spasmer under epilepsi. Det at diagnosene ikke var spesifisert kan ha ført til at foreldrene underrapporterte deres barns tilleggdiagnoser og dermed at prevalensen ikke er helt riktig. En kan også tenke seg at spørsmålet om barnet har autisme burde vært satt autismspekter forstyrrelser (ASD), for å omfavne flere.

ASK står for alternativ og supplerende kommunikasjon, det skal bidra til at personer som helt eller delvis mangler tale, kan forstå og gjøre seg forstått. Eksempler på bruk av ASK kan være tegn til tale, bilder eller grafiske symboler, eller handlinger og væremåter som kan tolkes og tillegges mening (1). Under spørsmålet om hvordan barnet kommuniserer er kategoriene angitt i ”Godt verbalt språk”, ”Taler og ASK”, ”Uttrykker behov” og ”Uttrykker ikke behov”. Det å uttrykke behov kan være en form for ASK, noe som antakelig burde vært definert i spørsmålet. Dette kan ha ført til at enkelte foreldre svarte på noe usikkert grunnlag, og kan ha krysset av for en annen kategori enn de egentlig skulle.

Inklusjonskriteriene for studien var foreldre til barn med DS i alderen 0 til 18 år. Utforming av spørreskjemaet var noe utydelig ved spørsmål om alder, der øverste alderskategori var 13-17 år i tillegg til at det var mulighet for å kommentere alderen. Dette førte til at flere foreldre med barn over 17 år (n=13) valgte å delta i studien. Da vi ønsket å inkludere flest mulig, men samtidig forholde oss til inklusjonskriteriene valgte vi å ta med foreldrene som kommenterte at barnet var 18 til 20 år gamle (n = 6). At øverste spesifiserte alderskategori var 17 år kan ha

medført en seleksjonsbias da foreldre som har gått inn på spørreskjemaet kanskje ikke har svart siden alderskategorien for deres barn ikke var spesifisert.

## 5 Konklusjon

Over halvparten av foreldrene angir å være veldig fornøyd eller fornøyd med oppfølgingen i det norske helsevesenet. Det er få som har hatt negative opplevelser, og under halvparten har opplevd behandlingssvikt hos sitt barn på bakgrunn av diagnosen DS. Det er likevel ca 40% som rapporterer om negative opplevelser på bakgrunn av dårlig kunnskap og holdninger. Dette viser at vi har en vei å gå for å bedre opplevelsene i møte med helsevesenet, og det er viktig å rette fokus mot økt kunnskapsnivå for å bedre oppfølgingen i helsevesenet.

I kommentarfeltene i spørreskjemaet kommer det frem at flere foreldre selv må ta initiativ til å få undersøkt barnet for anbefalte kontroller, og foreldre føler de må mase på systemet for å få den hjelpen det trenger. Det er per nå ikke vanlig praksis å innkalle pasientene til årlige kontroller hos fastlegen på de fleste legekantor, og foreldre må derfor påregnes å bestille legetime selv. Det som derimot kan forbedres er at fastlegen som tar i mot barnet har kunnskap om hvilke kontroller som bør gjennomføres, samt henviser til de riktige instansene ved behov for andre undersøkelser.

Et annet negativt funn i studien var at flere foreldre kommenterte avslutningsvis at de ikke har hørt om eller ikke har fått oppfølging fra habiliteringstjenesten. Årsaker til dette kan være kommunale variasjoner i tilbudet og tilgjengelighet. Helsetjenesten bør dog jobbe for at alle familier har tilgang til habiliteringstjeneste for hjelp til koordinert og kunnskapsbasert oppfølging.

Denne studien har ikke hatt et sammenligningsgrunnlag i den generelle befolkningen, men dette er noe som kan være interessant å se på ved videre studier. Flere studier trengs for å underbygge resultatene, og videre forskning vil være nyttig for et økt fokus på møte med helsevesenet for foreldre til barn med DS eller andre utviklingshemninger. Det er likevel viktig å poengtere at denne studien viser at over halvparten av foreldrene er fornøyd i møtet med det norske helsevesenet.

## 6 Referanseliste

1. Østby M, Halvorsen B. Downs syndrom - Retningslinje for oppfølging av barn og unge med Down syndrom. Oslo: Oslo Universitetssykehus og Regionsenter for habiliteringstjenesten for barn og unge; 2017 [cited 2018 Okt 22.]. Available from: [https://oslo-universitetssykehus.no/seksjon/regionsenter-for-habiliteringstjenesten-for-barn-og-unge-rhabu/Documents/Retningslinje\\_Down\\_Syndrom\\_versjon\\_030217.pdf](https://oslo-universitetssykehus.no/seksjon/regionsenter-for-habiliteringstjenesten-for-barn-og-unge-rhabu/Documents/Retningslinje_Down_Syndrom_versjon_030217.pdf).
2. Wexler ID, Abu-Libdeh A, Kastiel Y, Nimrodi A, Kerem E, Tenenbaum A. Optimizing health care for individuals with Down syndrome in Israel. The Israel Medical Association journal : IMAJ. 2009;11(11):655-9.
3. Naess KAB, Nygaard E, Ostad J, Dolva AS, Lyster SAH. The profile of social functioning in children with Down syndrome. Disabil Rehabil. 2017;39(13):1320-31.
4. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. "Down syndrome: an insight of the disease". J Biomed Sci. 2015;22:41.
5. Gupta NA, Kabra M. Diagnosis and management of Down syndrome. Indian J Pediatr. 2014;81(6):560-7.
6. Fitzgerald P, Leonard H, Pikora TJ, Bourke J, Hammond G. Hospital admissions in children with down syndrome: experience of a population-based cohort followed from birth. PLoS One. 2013;8(8):e70401.
7. Weijerman ME, de Winter JP. Clinical practice. The care of children with Down syndrome. European journal of pediatrics. 2010;169(12):1445-52.
8. Folkehelseinstituttet. Fakta om Downs syndrom [Oslo]: Folkehelseinstituttet; 2015 [cited 2018 Okt 20.]. Available from: <https://www.fhi.no/fp/barn-og-unge/utviklingsforstyrrelser/fakta-om-down-syndrom/>.
9. Folkehelseinstituttet. Medisinsk fødselsregister - statistikkbank: Folkehelseinstituttet; 2020 [cited 2020 May 20.]. Available from: <http://statistikkbank.fhi.no/mfr/>.
10. Hartley D, Blumenthal T, Carrillo M, DiPaolo G, Esralew L, Gardiner K, et al. Down syndrome and Alzheimer's disease: Common pathways, common goals. Alzheimers Dement. 2015;11(6):700-9.
11. Kanavin Ø. Down Syndrom: Medisinske aspekter og oppfølging [Generell veileder i Pediatri]: Norsk barnelegeforening; 2009 [cited 2020 Mar 25.]. Available from: <https://legeforeningen.no/Fagmed/Norsk-barnelegeforening/Veiledere/generell-veileder-i-pediatri/kapittel-11-nevrologi/Down-Syndrom-Medisinske-aspekter-og-oppfolging/>.

12. Heslop P, Blair PS, Fleming P, Hoghton M, Marriott A, Russ L. The Confidential Inquiry into premature deaths of people with intellectual disabilities in the UK: a population-based study. *The Lancet*. 2014;383(9920):889-95.
13. Scalioni F, Carrada CF, Abreu L, Ribeiro RA, Paiva SM. Perception of parents/caregivers on the oral health of children/adolescents with Down syndrome. *Spec Care Dentist*. 2018;38(6):382-90.
14. Brodwall K, Greve G, Leirgul E, Klungsoyr K, Holmstrom H, Vollset SE, et al. The five-year survival of children with Down syndrome in Norway 1994-2009 differed by associated congenital heart defects and extracardiac malformations. *Acta Paediatr*. 2018;107(5):845-53.
15. Malt EA, Dahl RC, Haugsand TM, Ulvestad IH, Emilsen NM, Hansen B, et al. Health and disease in adults with Down syndrome. *Tidsskrift for den Norske laegeforening : tidsskrift for praktisk medicin, ny raekke*. 2013;133(3):290-4.
16. Qiao B, Austin AA, Schymura MJ, Browne ML. Characteristics and survival of children with acute leukemia with Down syndrome or other birth defects in New York State. *Cancer Epidemiol*. 2018;57:68-73.
17. Maatta T, Tervo-Maatta T, Taanila A, Kaski M, Iivanainen M. Mental health, behaviour and intellectual abilities of people with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract*. 2006;11(1):37-43.
18. Schjelderup J. Autisme ved Downs syndrom. *Tidsskrift for den Norske laegeforening : tidsskrift for praktisk medicin, ny raekke*. 2013;133(7):734.
19. Whitney DG, Shapiro DN, Peterson MD, Warschausky SA. Factors associated with depression and anxiety in children with intellectual disabilities. *Journal of intellectual disability research : JIDR*. 2019;63(5):408-17.
20. Bunt CW, Bunt SK. Role of the family physician in the care of children with Down syndrome. *Am Fam Physician*. 2014;90(12):851-8.
21. Samudre S, Shidhaye R, Ahuja S, Nanda S, Khan A, Evans-Lacko S, et al. Service user involvement for mental health system strengthening in India: a qualitative study. *BMC Psychiatry*. 2016;16:269.
22. Direktoratet for e-helse. Utviklingstrekk 2018 - Beskrivelse av drivere og trender relevant for e-helse. Oslo: Direktoratet for e-helse; 2018 [cited 2020 May 20.]. Available from: [www.ehelse.no](http://www.ehelse.no).
23. Westerlund H. Mer enn bare ord? Ord og begreper i psykisk helsearbeid. Nasjonalt senter for erfaringskompetanse innen psykisk helse; 2012.

24. Docherty F, Dimond R. "Yeah that Made a Big Difference!": The Importance of the Relationship between Health Professionals and Fathers Who Have a Child with Down Syndrome. *J Genet Couns*. 2018;27(3):665-74.
25. Brewer A. "We were on our own": Mothers' experiences navigating the fragmented system of professional care for autism. *Soc Sci Med*. 2018;215:61-8.
26. Vergunst R, Swartz L, Hem KG, Eide AH, Mannan H, MacLachlan M, et al. Access to health care for persons with disabilities in rural South Africa. *BMC Health Serv Res*. 2017;17(1):741.
27. McClintock HF, Kurichi JE, Barg FK, Krueger A, Colletti PM, Wearing KA, et al. Health care access and quality for persons with disability: Patient and provider recommendations. *Disabil Health J*. 2018;11(3):382-9.
28. Cheak-Zamora NC, Thullen M. Disparities in Quality and Access to Care for Children with Developmental Disabilities and Multiple Health Conditions. *Matern Child Health J*. 2017;21(1):36-44.
29. Casey R. Disability and unmet health care needs in Canada: a longitudinal analysis. *Disabil Health J*. 2015;8(2):173-81.
30. Phelps RA, Pinter JD, Lollar DJ, Medlen JG, Bethell CD. Health care needs of children with Down syndrome and impact of health system performance on children and their families. *J Dev Behav Pediatr*. 2012;33(3):214-20.
31. Marshall J, Tanner JP, Kozyr YA, Kirby RS. Services and supports for young children with Down syndrome: parent and provider perspectives. *Child: care, health and development*. 2015;41(3):365-73.
32. Parasuraman SR, Anglin TM, McLellan SE, Riley C, Mann MY. Health Care Utilization and Unmet Need Among Youth With Special Health Care Needs. *J Adolesc Health*. 2018;63(4):435-44.
33. Boynton PM, Greenhalgh T. Selecting, designing, and developing your questionnaire. *BMJ*. 2004;328(7451):1312-5.
34. Thwaites Bee D, Murdoch-Eaton D. Questionnaire design: the good, the bad and the pitfalls. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2016;101(4):210-2.
35. Song Y, Son YJ, Oh D. Methodological Issues in Questionnaire Design. *J Korean Acad Nurs*. 2015;45(3):323-8.
36. Bjørndal A, Hofoss D. *Statistikk for helse- og sosialfagene*. 2 ed. Oslo: Gyldendal; 2004. 269 p.



37. Holmboe O, Garratt A. Foresattes erfaringer med tilbudet ved barne- og ungdomspsykiatriske poliklinikker: Utvikling av spørreskjema og innsamlingsopplegg. Oslo: Nasjonalt kunnskapssenter for helsetjenesten; 2007 [cited 2020 Mar 18.]. Available from: [https://www.fhi.no/globalassets/dokumenterfiler/notater/2007/notat\\_07\\_bup\\_utv\\_sporreskjema.pdf](https://www.fhi.no/globalassets/dokumenterfiler/notater/2007/notat_07_bup_utv_sporreskjema.pdf).
38. Frid C, Anneren G, Rasmussen F, Sundelin C, Drott P. Utilization of medical care among children with Down's syndrome. *Journal of intellectual disability research : JIDR*. 2002;46(Pt 4):310-7.
39. Bermudez B, de Oliveira CM, de Lima Cat MN, Magdalena NIR, Celli A. Gastrointestinal disorders in Down syndrome. *Am J Med Genet A*. 2019;179(8):1426-31.
40. Grieco J, Pulsifer M, Seligsohn K, Skotko B, Schwartz A. Down syndrome: Cognitive and behavioral functioning across the lifespan. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2015;169(2):135-49.
41. Martin GE, Klusek J, Estigarribia B, Roberts JE. Language Characteristics of Individuals with Down Syndrome. *Top Lang Disord*. 2009;29(2):112–32.
42. Norsk Nettverk for Down syndrom. Downs syndrom og motorisk utvikling [Oslo]: Norsk Nettverk for Down Syndrom; [cited 2020 Jun 09.]. Available from: <http://old.nnds.no/down-syndrom/down-syndrom-og-motorisk-utvikling/>.

## 7 Vedlegg

Vedlegg 1 – RHABU sine anbefalinger for oppfølging av barn med DS (1).

Alle oppgaver ved 0 mnd. ivaretas av fødeavdeling/nyfødtdavdeling

Gul: fastlegeoppgaver

Blå: Øyelege

Lilla: ØNH lege

	0 m	15 m	2 år	3 år	4 år	5 år	6 år	7 år	8 år	9 år	10 år	11 år	12 år	13 år	14 år	15 år	16 år	17 år
Kromosomprøve	x																	
TSH/fritt T4	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
ECCHO cor og EKG	x																	
UL hofter	x																	
Cøliakiundersøkelse			x <sup>13</sup>															
Melding til kommune/ bydel	x																	
Melding til HABU	x																	
Øyeundersøkelse	x	x	x	x	x	x		x		x		x			x			x
Hørselsundersøkelse	x		x	x	x	x		x		x		x				x		x
Prevensjon, gynekologiske spørsmål, us av testikler													x <sup>14 15</sup>	x	x	x <sup>16</sup>	x	x

Vedlegg 2 – Anbefaling for oppfølging av barn med DS gitt av en nederlandsk retningslinje (7)

Timeline for medical assessment of children with Down syndrome				
	0–3 months	4–12 months	Every year	Note
Genetic counselling	+			Once, after birth
Cardiac Ultrasound	+	+		Follow-up depends on the heart defect
Vision <sup>a</sup>	+	+		Every 3 years
Hearing	+	+	+	
OSAS			+	Polysomnography at 3–4 years
Periodontal			+	Dental agenesis
Constipation	+	+	+	
Coeliac disease	+			Every 3years TGA, once HLA-DQ2 and 8 <sup>b</sup>
Growth/Overweight			+	Specific Downcurves- length/weight
Haematology	+		+	TMD at first, leukaemia mainly first 5 years
Thyroid function		+	+	
Hips/Patellae	+	+	+	
AAI			+	neurologic screening, care during intubation
Physiotherapy	+	+	+	Most impact in first 4 years
Skin			+	
(Pre)Logopaedic	+	+	+	Until speech is well established

## Bakgrunnsspørsmål

**I denne bolken har vi samlet noen bakgrunnsspørsmål om ditt barn.**

**\* 1. Hva er alderen til ditt barn?**

- 0-3 år  10-12 år
- 4-6 år  13-17 år
- 7-9 år
- Other (please specify)

**\* 2. Har du en datter eller sønn?**

- Datter
- Sønn

**\* 3. Har ditt barn tilleggsdiagnoser?**

Man kan her krysse av for flere.

- Ingen tilleggsdiagnoser  Øre-nese-hals problematikk
- Hjertefeil  Søvnapne
- Epilepsi  Mage-tarm problematikk
- Autisme  Lavt stoffskifte
- Evt. andre, kan beskrives kort

**\* 4. Hvor gammel var ditt barn da hun/han klarte å gå alene uten støtte?**

- Før 1 år  Mellom 3 og 5 år
- 12-18 mnd gammel  Etter 5 års alder
- 19-24 mnd gammel  Kan ikke gå alene
- Over 2 år, men yngre enn 3 år

**\* 5. Hvordan kommuniserer ditt barn best?**

Med "Alternativ og supplerende kommunikasjon (ASK)" mener vi tegn-til tale, grafiske tegn, taktile/materielle tegn og/eller håndtegn

- Snakker greit (godt verbalt språk), bruker ikke ASK
- Snakker, men bruker også ASK
- Klarer ofte å uttrykke behov, men lite verbalt språk
- Klarer vanligvis ikke å gi uttrykk for sine behov

**\* 6. Tar ditt barn initiativ på egenhånd til aktiviteter han/hun er glad i?**

Med aktiviteter mener vi lek, være ute, dra på besøk etc.

- Ja
- Av og til
- Nei

**\* 7. Hvordan vil du beskrive ditt barns fysiske aktivitet?**

- Veldig aktiv
- Aktiv
- Lite aktiv

Beskriv kort ved behov

## I denne bolken fokuserer vi mer på spørsmål om deres opplevelser i møte med helsevesenet.

\* 8. Omtrent hvor mange ganger i året går dere til kontroller/undersøkelser i helsevesenet?

	0-2	3-5	6-10	> 10
Fastlege/primærhelsetjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Barnlege/habiliteringstjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Andre spesialiteter (eks. hjertelege, ØNH-lege mm)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

\* 9. Har dere mottatt genetisk veiledning?

Med dette mener vi samtale hos lege/veileder på en genetisk avdeling

- Ja, før vårt barn ble født
- Ja, men etter at barnet ble født
- Nei

\* 10. Følges barnet opp med regelmessige kontroller av:

	Ja	Nei	Vet ikke helt
Stoffskiftet	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hørsel	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Syn	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

\* 11. Totalt sett, hvor fornøyd er dere med oppfølgingen i helsevesenet?

	Veldig fornøyd	Fornøyd	Nøytral	Misfornøyd	Svært misfornøyd
Fastlege/primærhelsetjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Barnlege/habiliteringstjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Andre spesialiteter (eks. øre-nese-hals, øye, etc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

\* 12. Hva er din/deres oppfatning av kunnskapsnivået om Down syndrom i helsevesenet?

	Veldig bra	Bra	Nøytral	Dårlig	Veldig dårlig
Fastlege/primærhelsetjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Barnelege/habiliteringstjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Andre spesialiteter (eks. øre-nese-hals, øye etc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

\* 13. Hvordan opplever dere tilbudet om oppfølging på følgende medisinske områder i helsevesenet? (vurdert samlet sett både i primær- og spesialisthelsetjenesten)

	Veldig bra	Bra	Nøytral	Dårlig	Veldig dårlig	Ikke hatt behov for legebesøk ang. dette.
Søvn	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Pubertet	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Mage-tarm og ernæring	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Øre-nese-hals	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Psykisk helse	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Epilepsi	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hjerte	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Stoffskifte	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kreft	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Synsfunksjon/øye	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Annet, beskriv kort

\* 14. Har dere hatt negative opplevelser i møte med helsevesenet, og hvis det er tilfellet, hva mener dere har vært viktigste årsak/er?

	Holdningene	Kunnskapsnivået	Både holdningene og kunnskapsnivået	Ikke hatt negative opplevelser
Fastlege/primærhelsetjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Barnelege/habiliteringstjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Andre spesialiteter (eks. øre-nese-hals, øye, etc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

\* 15. Har dere opplevd at diagnosen Down syndrom har medført at deres barn ikke får/har fått den behandlingen dere tenker han/hun har behov for?

	Ja	Nei	Usikker
Fastlege/primærhelsetjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Barnelege/habiliteringstjeneste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Andre spesialiteter (eks. øre-nese-hals, øye, etc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

## Noen siste spørsmål

### Noen siste spørsmål

\* 16. I hvilken helseregion mottar ditt/deres barn den primære oppfølging og behandling?

- Helse Sør-Øst
- Helse Vest
- Helse Midt
- Helse Nord

Vennligst kommenter hvis nødvendig

\* 17. Hvem besvarte dette skjemaet?

- Mor
- Far
- Begge

18. Fritekst – her kan du/dere skrive kort hvis dere har andre kommentarer eller tilbakemeldinger til denne spørreundersøkelsen

**Tusen takk for at du/dere deltok på vår spørreundersøkelse!**

Resultatene skal sammenfattes og presenteres som en masteroppgave på medisinstudiet i Tromsø og vil også bli presentert på nettsidene til Norsk Nettverk for Down syndrom.

## Hvilke personopplysninger skal du behandle?

Hva er personopplysninger?

Hva er behandling?

Navn (også ved signatur/samtykke) ?

Ja  Nei

Fødselsnummer eller andre nasjonale identifikasjonsnumre ?

Ja  Nei

Fødselsdato

Ja  Nei

Adresse eller telefonnummer

Ja  Nei

E-postadresse, IP-adresse eller annen nettidifikator ?

Ja  Nei

Bilder eller videoopptak av personer ?

Ja  Nei

Lydopptak av personer ?

Ja  Nei



Gps eller andre lokaliseringsdata (elektroniske spor) ?

Ja  Nei

Bakgrunnsopplysninger som vil kunne identifisere en person ?

Ja  Nei

Genetiske opplysninger ?

Ja  Nei

Biometriske opplysninger ?

Ja  Nei

Andre opplysninger som vil kunne identifisere en fysisk person ?

Ja  Nei

**Du har oppgitt at ingen personopplysninger skal behandles i prosjektet.**

Dersom du kun skal behandle anonyme opplysninger, skal du ikke melde prosjektet. Et anonymt datamateriale består av opplysninger som ikke på noe vis kan identifisere enkeltpersoner, hverken direkte, indirekte eller via e-post/IP-adresse eller koblingsnøkkel.

Vi gjør oppmerksom på at dette ikke er en formell vurdering, men en veiledning basert på svarene du har gitt over.

[Gå til innlogging](#)





---

<b>Region:</b> REK nord	<b>Saksbehandler:</b> Monika Rydland	<b>Telefon:</b> 77620756	<b>Vår dato:</b> 18.02.2019	<b>Vår referanse:</b> 2019/276/REK nord
			<b>Deres dato:</b> 14.02.2019	<b>Deres referanse:</b>

Vår referanse må oppgis ved alle henvendelser

Claus Klingenberg  
9037 Tromsø

**2019/276 Foreldre til barn med Down syndrom – en spørreundersøkelse om deres møte med helsevesenet**

Vi viser til innsendt fremleggingsvurderingsskjema datert 14.02.2019.

**Forskningsansvarlig:** Universitetssykehuset Nord-Norge  
**Prosjektleder:** Claus Klingenberg

**Prosjektleders beskrivelse (original):**

*Målet med studien er å få en økt forståelse av hvordan foreldre til barn med Down syndrom blir møtt i helsevesenet. Vi ønsker å se hva som er eventuelle "problemområder" eller områder der omsorgen bør bedres, og hvordan man kan forbedre dette.*

*En av prosjektmedarbeiderne er ansatt i Norsk nettverk for Down syndrom (NNDS).*

*Vi vil rekruttere deltagere (anonymt) via Facebook siden for foreldre til barn med Down syndrom (NNDS).*

*Personer som ønsker delta anmodes om aktivt å ta kontakt med prosjektleder på epost, og vil deretter få tilsendt en lenke til en nettbasert spørreundersøkelse (SurveyMonkey).*

*I denne spørreundersøkelse bes det om et enkelt sett med bakgrunnsinformasjon, inkl. alder (gruppevis på 3 år) og evt tilleggdiagnoser (grovt gruppert). Det vil ikke bli spurt etter spesifikke diagnoser.*

*Årsaken til at vi ber om disse bakgrunnsvariablene er at vi tenker at det kan være forskjeller i svar mellom:*

*- Foreldre med yngre versus eldre barn*

*- Foreldre til barn med Down syndrom med tilleggdiagnoser versus de som ikke har dette*

*Hovedformålet med studien er å få kunnskap om hvordan foreldrene opplever møtet med Helsetjenesten. Data vil bli analysert med vanlig statistikk og presentert aggerert*

**Veiledning vedrørende framleggingsplikt**

De prosjekt som skal framlegges for REK er prosjekt som dreier seg om "medisinsk og helsefaglig forskning på mennesker, human biologisk materiale eller helseopplysninger", jf. helseforskningsloven § 2. "Medisinsk og helsefaglig forskning" er i § 4 a) definert som "virksomhet som utføres med vitenskapelig metodikk for å skaffe til veie ny kunnskap om helse og sykdom".

Det er altså formålet med studien som avgjør om et prosjekt skal anses som framleggelsespliktig for REK eller ikke.

Prosjektleder opplyser at dette er anonyme data. Anonyme data er ikke helseopplysninger og forskning på anonyme data skal ikke godkjennes av REK.

REK tar ikke stilling til om datasettet reelt sett er å anse som anonyme data, fordi om data ikke skulle være anonyme er prosjektet ikke et prosjekt som faller innenfor helseforskningslovens rammer.

---

**Besøksadresse:**  
MH-bygget UIT Norges arktiske  
universitet 9037 Tromsø

**Telefon:** 77646140  
**E-post:** rek-nord@asp.uit.no  
**Web:** <http://helseforskning.etikk.com.no/>

All post og e-post som inngår i  
saksbehandlingen, bes adressert til REK  
nord og ikke til enkelte personer

Kindly address all mail and e-mails to  
the Regional Ethics Committee, REK  
nord, not to individual staff

**Vurdering**

I dette prosjektet er formålet å få kunnskap om foreldres opplevelse av møtet med helsetjenesten. Prosjektet faller ikke inn under definisjonen av de prosjekt som skal vurderes etter helseforskringsloven.

Prosjekter som faller utenfor helseforskringslovens virkeområde kan gjennomføres uten godkjenning av REK. Det er institusjonens ansvar å sørge for at prosjektet gjennomføres på en forsvarlig måte med hensyn til for eksempel regler om taushetsplikt og personvern.

Vi gjør oppmerksom på at vurderingen er å anse som veiledende jf. forvaltningsloven § 11.

**Godkjenning fra andre instanser**

Prosjektleder må ta kontakt med personvernombudet på UNN.

Med vennlig hilsen

May Britt Rossvoll  
sekretariatsleder

Monika Rydland  
rådgiver

## 8 GRADE-skjema

<b>Referanse: Whitney DG, Shapiro DN, Peterson MD, Warschausky SA. Factors associated with depression and anxiety in children with intellectual disabilities. Journal of intellectual disability research : JIDR. 2019;63(5):408-17.</b>			<b>Studiedesign: Tverrsnittsstudie</b>
			Grade – kvalitet Lav
			Dokumentasjonsnivå IV
<b>Formål</b>	<b>Materiale og metode</b>	<b>Resultater</b>	<b>Diskusjon/kommentarer/sjekkliste</b>
Formålet med studien var å se på faktorer assosiert med depresjon og angst hos barn med intellektuell utviklingshemming (ID).	Design: Tverrsnittsstudie  Inklusjonskriterier  Barn i alder 6 til 17 år med intellektuell utviklingshemming (ID) (n=423). Data ble hentet fra National Survey of Childrens Health (NSCH).	<b>Hovedfunn</b>  Kombinert prevalens av depresjon og/eller angstproblematikk var 35,4%. Etter justering for sosiodemografiske faktorer ser man at hispanisk rase var assosiert med depresjon og/eller angst, mens alder, kjønn og fattigdomsstatus var ikke assosiert.  Etter justering for rase, alvorlighetsgrad av ID og komorbide tilstander ser man at Downs syndrom, autisme spekter forstyrrelser og ADHD var assosiert med depresjon og/eller angst-problematikk, mens alvorlighetsgrad av ID, epilepsi og cerebral parese var ikke assosiert.  Risikoen for depresjon og/eller angst var høyere hos de med komorbid ADHD og ASD enn de uten disse tilstandene (OR ,24,4; 95% CI, 7,5-79,2).	<b>Sjekkliste:</b>  <b>Er problemstillingen klart formulert?</b> Ja.  <b>Er befolkningen (populasjonen) som utvalget er tatt fra, klart definert?</b> Ja.  <b>Ble utvalget inkludert i studien på en tilfredsstillende måte?</b> Usikkert.  <b>Ble det redegjort for om respondentene skiller seg fra de som ikke har respondert?</b> Nei.  <b>Er svarprosenten høy nok?</b> Nei. (<70%).  <b>Bruker studien målemetoder som er pålitelige for det som skal måles?</b> Ja.  <b>Er datainnsamlingen standardisert?</b> Ja.  <b>Er dataanalysen standardisert?</b> Uklart.  <b>Hva forteller resultatene?</b> Barn med ADHD og ASD har en økt risiko for depresjon og/eller angst hos de med ID. De med ID, ASD eller ADHD har en høyere prevalens av psykiatriske sykdommer enn den generelle befolkningen.  <b>Kan det overføres til praksis?</b> Delvis da studien henviser til andre studier som underbygger funnene om at barn med ID, ASD eller ADHD har en økt risiko for depresjon og/eller angst.  <b>Hva diskuterer forfatterne som:</b>  <b>Styrke</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Andre studier som bekrefter funn.</li> </ul> <b>Svakhet</b>
<b>Konklusjon</b>	Individuer med nåværende diagnose med ID ble inkludert i studien.  Sosiodemografiske variabler tilgjengelig var alder, kjønn, etnisitet og fattigdomsstatus i husholdningen.		
Studien identifiserer flere faktorer assosiert med depresjon og/eller angst hos barn med ID.			
<b>Land</b>			
USA			
<b>År data innsamling</b>	Fysiske faktorer tilgjengelig var fysisk aktivitet (dager med over 60+ minutter aktivitet), søvnvarighet og smerte.  Sosiale faktorer tilgjengelig var deltakelse i aktiviteter og mobbing.  ID ble subjektiv delt inn i mild, moderat og alvorlig av foreldrene/forsørgere.  Eksklusjonskriteier		
2016			

	<p>Barn under 6 år. Dersom en husholdning har flere barn ble de med ID prioritert til studien.</p> <p>Responsraten for husholdninger som var en del av studien var 69,7%. Den totale svarprosenten for 2016 NSCH var på 40,7%.</p> <p>Statistiske metoder Spørreskjema. Multivariabel logistisk regresjon for å se på assosiasjonen mellom ulike faktorer og mental helse.</p>	<p>ASD, ADHD, smerte og mobbing var assosiert med signifikant høyere risiko for depresjon og/eller angst. Motsatt var hispanisk rase og Downs syndrom signifikant assosiert med lavere risiko hos barn med ID.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Angst og depresjon er ikke sett på separat, men kun sammen. Det er også brukt brede definisjoner av angst og depresjon.</li> <li>• De ulike faktorene som er sett på er ikke videre beskrevet. Det er subjektive mål, sier ikke noe om kvaliteten på f.eks. søvn.</li> <li>• Spørreskjemaet baserer seg på hva foreldre/forsørgere sier, det er ikke validering av tilstander.</li> <li>• Dårlig kognitiv tilstand kan gjøre det vanskelig å gjenkjenne og kommunisere om komplekse følelser og emosjoner. Mental helse kan derfor bli underrapportert.</li> </ul>
--	--	--	---

<b>Referanse:</b> Brodwall K, Greve G, Leirgul E, Klungsoyr K, Holmstrom H, Vollset SE, et al. The five-year survival of children with Down syndrome in Norway 1994-2009 differed by associated congenital heart defects and extracardiac malformations. Acta Paediatr. 2018;107(5):845-53			<b>Studiedesign: Kohortestudie</b>	
			Grade – kvalitet	Middels.
<b>Formål</b>	<b>Materiale og metode</b>	<b>Resultater</b>	<b>Diskusjon/kommentarer/sjekkliste</b>	
Formålet med studien var å undersøke prevalensen av Downs syndrom med fokus på medfødte hjertefeil, ekstrakardiale malformasjoner og overlevelse.	<b>Populasjon:</b> Fødsler mellom 1994 og 2009. Barn med annet kromosomavvik enn Downs syndrom ble ekskludert. Fødselsdefekter hos de med Downs syndrom og hos den generelle populasjonen ble estimert.	<b>Hovedfunn</b> Av alle fødsleene mellom 1994-2009 var det 943 477 levende fødte, 7914 dødfødte og 2059 TOPFAs (terminering av svangerskap grunnet anomali). 1672 ble diagnostisert med Downs syndrom, og det var 1251 levende fødte med DS (13,3 per 10000).  Medfødte hjertefeil (CHD) ble sett hos 57,0% av alle levende fødsler med DS. 47 ganger mer vanlig hos de med DS enn ved fødsler uten kromosomavvik.  Ekstrakardiale malformasjoner (ECM) var 6 ganger hyppigere hos levende fødte med DS enn hos de uten kromosomavvik. ECM ble funnet hos 9% av de med DS i denne studien. Malformasjoner i GI-systemet var vanligst.  I levende fødsler uten kromosomavvik var det en sterk assosiasjon mellom CHD og ECM (OR = 5,6). Ved DS var CHD og ECM ikke assosiert med hverandre. Men hos de med DS og øsofagal atresi eller	<b>Sjekkliste:</b>  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Formålet klart formulert? Ja</li> <li>• Er gruppene rekruttert fra samme populasjon/befolkningsgruppe? Ja.</li> <li>• Var gruppene sammenliknbare i forhold til viktige bakgrunnsfaktorer?* Ja</li> <li>• Var de eksponerte individene representative for en definert befolkningsgruppe/populasjon?* Ja.</li> <li>• Ble eksposisjon og utfall målt likt og pålitelig (validert) i de to gruppene? Ikke relevant.</li> <li>• Er den som vurderte resultatene (endepunkt- ene) blindet for gruppetilhørighet? Nei.</li> <li>• Var studien prospektiv? Ja</li> <li>• Ble mange nok personer i kohorten fulgt opp? Ja</li> <li>• Er det utført frafallsanalyser? Uklart.</li> </ul>	
<b>Konklusjon</b>	Alvorlig medfødt hjertefeil ble definert som alle hjertefeil utenom atriaseptumdefekt, ventrikkel septum defekt og patent ductus arteriosus.			
Overlevelsen til barn med Downs syndrom har økt, men mortaliteten er fremdeles høy hos de med alvorlige medfødte hjertefeil og ekstrakardiale malformasjoner.	Ekstrakardiale malformasjoner var malformasjoner i nervesystemet som øye, øre, ansikt og nakke.			
<b>Land</b>	Respirasjonssystemet, leppe-ganespalte, fordøyelsessystemet, genitalia og urinsystemet.			
Norge				
<b>År data innsamling</b>				

<p>1994 - 2014</p>	<p><b>Kohorter:</b></p> <p>Nasjonal kohort på rundt 950 000 fødsler. 1672 var identifisert med Downs syndrom (DS) over en 16 års periode. Fødselsdefekter hos barn med Downs syndrom og den generelle populasjonen. De med Downs syndrom ble delt i grupper ut fra alvorlig CHD og ECM.</p> <p><b>Hovedutfall:</b></p> <p>De estimerte fem års overlevelsen for levende fødsler. 5,5% døde før fylte fem år.</p> <p><b>Statistiske metoder</b></p> <p>Logistisk regresjon, odds ratio og fisher's eksakt test. Poisson regresjon ble brukt ved estimering av mortalitetsrate, og barnedødeligheten ved CHD og ECM gruppene ble estimert ved Nelson-Aalens kumulative hazard og cox proporsjonale hazard regresjon.</p>	<p>hirschsprung sykdom hadde nesten alltid barnet også CHD.</p> <p>Under oppfølgingstiden av de 1251 levende fødsle med DS fram til 2014 var det 16 som emigrerte og 78 som døde. Av de 78 som døde var 68 under 5 år. 5 personer døde i en alder av 5 – 15 år. Av de 58 barna med CHD som døde hadde over halvpartengjennomgått kirurgi eller annen intervensjon for hjertet.</p> <p>1- års overlevelsen for de med DS var 96,3%. Hos de med CHD 94,9% og hos de uten CHD 98,3%.</p> <p>5 – års mortaliteten hos barn med DS var 5,8%.</p> <p>5 års overlevelsen økte fra 91,8% mellom 1994-1999 til 95,8% for fødsler mellom 2000-2009. Hos de med CHD og DS var 5 års overlevelsen 92,0% og hos de uten 97,4%. I den generelle befolkningen var fem års overlevelsen 93,1% for de med CHD og 99,6% for de uten CHD.</p> <p>Mortaliteten var særlig høy hos de med DS som har både CHD og ECM, og 93% av de som døde, døde før fylte ett år.</p> <p>Dødeligheten var høyest hos de med alvorlig CHD kombinert med ECM.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Var oppfølgingstiden lang nok til å påvise positive og/eller negative utfall? Ja</li> <li>• Er det tatt hensyn til viktige konfunderende faktorer i design/gjennomføring/analyser? Nei.</li> <li>• Tror du på resultatene? Ja.</li> <li>• Kan resultatene overføres til den generelle befolkningen? Nei.</li> <li>• Annen litteratur som styrker/svekker resultatene? Ja.</li> <li>• Hva betyr resultatene for endring av praksis? Ikke diskutert.</li> </ul> <p><b>Hva diskuterer forfatterne som:</b></p> <p><b>Styrke</b> – stort nummer av individer med DS, samt inklusjon av dødfødsler og TOPFA i prevalensratene. Fritt helsesystem i Norge gjør at alle har mulighet til å besøke lege/sykehus noe som sikrer komplett data for studien. Det ble brukt populasjonsbaserte register.</p> <p><b>Svakhet</b> – Mangel på informasjon om karyotype, hindrer studien i å skille mellom trisomi 21, translokasjon og mosaisme. Underrapportering av CHD ved dødfødsler og terminering av svangerskap. Misklassifikasjoner av spesielt ECM var mulig da det ikke er fullt validert i medisinsk fødselsregister. Økt mortalitet hos barn med DS kan skyldes komplikasjoner ved fødselsdefekter, men det kan også forklares av klinikere sin behandling av barn med multiple helsetilstander. Det er ikke skilt mellom dette.</p>
--------------------	--	--	--



<b>Referanse:</b> Fitzgerald P, Leonard H, Pikora TJ, Jenny Bourke J, Hammond G. Hospital Admissions in Children with Down Syndrome: Experience of a Population-Based Cohort Followed from Birth. PLoS One. 2013;13;8(8):e70401(8).			<b>Studiedesign: Populasjonsbasert Kohortestudie</b>	
			Grade – kvalitet	Middels
<b>Formål</b>	<b>Materiale og metode</b>	<b>Resultater</b>	<b>Diskusjon/kommentarer/sjekkliste</b>	
Formålet med studien er å beskrive sykehusinnleggelse hos barn og unge personer med Downs Syndrom.	<b>Populasjon:</b> Barn med Downs syndrom født i Western Australia fra 1. januar 1983 til 31. desember 1999. Sykehusinnleggelser er fulgt opp fram til 2004 eller til døden. Dette inkluderer 405 barn. Resultater ble satt i "Hospital Morbidity Data System" (HMDS). For å kunne gradere graden av morbiditet hos barn og unge med DS i forhold til populasjonen av barn og unge i WA, ble dataen i denne kohorten sammenlignet med vanlige spesifikke tilstander HMDS populasjonsbasert data fra 1995. Sykehusmorbiditet ble kodet i ICD-9CM eller ICD-10. De generelle kategoriene som ble brukt i studien var: <ul style="list-style-type: none"> <li>Respiratorisk (øvre, nedre og generell) (RTI)</li> <li>Hørsel og øre</li> <li>Oral kavitet/tenner</li> <li>Hjertetilstander</li> <li>Øye og syn</li> <li>Muskel- og skjelett</li> <li>Blodyskdommer</li> <li>Eksterne årsaker</li> <li>Leukemi</li> </ul> Statistiske metoder Rater av sykehusinnleggelser for alle spesifikke diagnoser ble uttrykt i et 1000 personår perspektiv. Poisson regresjonsanalyser og cox regresjon.	Hovedfunn Kohort karakteristika 51,4% av den totale populasjonen i WA var gutter, mens 57,5% av de med DS var gutter. Individuell oppfølging varierte fra minimum 0,21 år til maksimalt 21,86 år (median var 12,59 år). Under oppfølgingstiden døde 36 av 405 barn med DS (8,9%) i perioden 1983 - 2004. Av de 405 barna hadde 395 en eller flere HMDS sykehusinnleggelser. Nesten en fjerdedel av innleggelsene skjedde i løpet av første leveår. Antall innleggelser ble redusert med alderen. Lengden av sykehusoppholdet ble kortere fra 1983 til 1999, med en p-verdi < 0,001. Luftveisinfeksjoner stod for en fjerdedel av innleggelsene. Av de som var innlagt på sykehus hadde 50,6% øre- og hørselstilstander, og 40,7% hadde en hjertetilstand. Kun 26,7% hadde en primær hjertediagnose. Pasienter med medfødte anomalier hadde i snitt lengre sykehusinnleggelser	<b>Sjekkliste:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Formålet klart formulert?</b> Ja.</li> <li>• <b>Er gruppene rekruttert fra samme populasjon/befolkningsgruppe? (seleksjons bias)</b> Ja.</li> <li>• <b>Var gruppene sammenliknbare i forhold til viktige bakgrunnsfaktorer?</b> Nei. Den ene gruppen var data fra ett år, mens den andre gruppen var kohorten som ble fulgt over tid.</li> <li>• <b>Var de eksponerte individene representative for en definert befolkningsgruppe/populasjon?</b> Ja</li> <li>• <b>Var studien prospektiv?</b> Ja.</li> <li>• <b>Ble mange nok personer i kohorten fulgt opp?</b> Ja.</li> <li>• <b>Er det utført frafallsanalyser?</b> Uklart.</li> <li>• <b>Var oppfølgingstiden lang nok til å påvise positive og/eller negative utfall?</b> Ja</li> <li>• <b>Er det tatt hensyn til viktige konfunderende faktorer i design/gjennomføring/analyser?</b> Usikkert.</li> <li>• <b>Tror du på resultatene?</b> Ja</li> </ul> <b>-Kan resultatene overføres til den generelle befolkningen?</b> Kan overføres til andre barn med Downs syndrom. <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Annen litteratur som styrker/svekker resultatene?</b> Ja.</li> <li>• <b>Hva betyr resultatene for endring av praksis?</b> Det underbygger viktigheten av tidlig intervensjon for denne gruppen slik at sykehusinnleggelse i større grad kan unngås.</li> </ul> <b>Hva diskuterer forfatterne som:</b> <b>Styrke</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Støtte av tidligere studier.</li> <li>• Forbedrer estimater fra tidligere publisert forskning og økonomiske evalueringer.</li> <li>• Forbindelse til administrative sykehus datasett, og populasjonsrepresentativ database på intellektuell utviklingshemming. Dette gjør at alle individer med DS identifiseres.</li> </ul>	
<b>Konklusjon</b>	Funnene bygger opp under at barn med DS har en økt risiko for morbiditet tidlig i livet. Den kan i mindre grad tilskrives til ungdommer. Infeksjon inkludert luftveiene og GI-traktus var hovedgrupper til sykehusinnleggelser. Sykehusinnleggelser er omtrent 5x større enn den generelle befolkningen. Tidlig intervensjon vil øke livslengden, gi bedre livskvaliteten og funksjon.			
<b>Land</b>	Australia. Western Australia.			
<b>År data innsamling</b>	Barn med Downs Syndrom født fra 1. januar 1983 til 31. desember 1999 fulgt opp til 31. desember 2004.			

		<p>enn de som ikke var innlagt med det. Sammenligning med generell populasjon Leukemi stod for 100% av kreftformene hos hos de med DS, men kun 25% i den generelle populasjonen. 52% av barn med DS var innlagt med otitis media, hvorav kun 24% i den generelle populasjonen. Det var 36 barn som døde under studietiden. Dødsraten falt dramatisk med alderen. Barn med diagnostisert kardiovaskulær tilstand hadde en økt mortalitet sammenlignet med de uten det</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Omfatter bredere enn flere andre studier som har et smalere datasett.</li> <li>• Påliteligheten ved å bruke administrativt datasett er økt framfor å bruke rapporterte fra foreldre da dette kan bidra til flere feilkilder.</li> </ul> <p><b>Svakhet</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ingen adgang til individdata på personer uten DS.</li> <li>• Lengden på oppfølgingstid varierte fra 5 til 21 år, som vil si at tilstander som oppstår tidlig i livet blir bedre dekt enn tilstander som ofte oppstår senere.</li> <li>• Før år 2000 måtte barn med hjertedefekter reise til sykehus i annen del av Australia for kirurg.</li> <li>• Kun primære diagnosekoder ble brukt, med unntak av hjertetilstander. Dette begrenset muligheten til å se på relasjon til komorbide tilstander.</li> <li>• Ved enkelte tilstander blir man i første omgang ikke lagt inn på sykehus, men utredet i primærhelsetjenesten som kan føre til at studien får en lavere prevalens på disse tilstandene.</li> </ul>
--	--	--	---



Referanse: Cheak-Zamora NC, Thullen M. Disparities in Quality and Access to Care for Children with Developmental Disabilities and Multiple Health Conditions. <i>Matern Child Health J.</i> 2017;21(1):36-44.			Studiedesign: Tverrsnittstudie
			Grade - kvalitet Lav
<b>Formål</b>	<b>Materiale og metode</b>	<b>Resultater</b>	<b>Diskusjon/kommentarer/sjekkliste</b>
Studien vil se på forskjeller i helsehjelp hos barn med spesielle behov ut fra ulike indikatorgrupper. Dette vil så justeres for demografi, aktivitetsbegrensning og familierelatert karakteristikk.	Design: Tverrsnitt Inklusjonskriterier Nasjonal foreldrerapportert spørreundersøkelse for barn med spesielle behov (CSHCN). Det ble utført telefonintervju for å identifisere foreldre eller forsørgere til barn i alderen 0-17 år med spesielle behov. Dybdeintervju ble fullført av 40242 foreldre/forsørgere.	<b>Hovedfunn</b> Gjennomsnittsalder på barna var 10,45, majoritet av non-hispanisk rase. Den største tilstandsgruppen var barn med kun fysisk helseproblematikk (49%), og den minste var barn med kun utviklingshemming (3%). 30% hadde mer enn en tilstand. 74% av de med alle tre tilstandsgrupper rapporterte om størst nivå av aktivitetsbegrensning. Av de med kun fysisk helseproblematikk rapporterte kun 13% av foreldrene om aktivitetsbegrensning. Alle tilstandsgruppene var signifikant mindre sannsynlig å være en del av medisinske avgjørelser sammenlignet med barn med kun fysisk helseproblematikk. Sannsynligheten for å ha tilgang til medisinsk hjelp hjemme var også mindre sannsynlig hos de som ikke kun hadde fysisk helseproblematikk. Barn med kun utviklingshemming var de med minst tilgang til helsehjelp. Alle gruppene var sannsynlig å få tilgang til tidlig screening sammenlignet med de	<b>Sjekkliste:</b> <b>Er problemstillingen klart formulert?</b> Ja. <b>Er befolkningen (populasjonen) som utvalget er tatt fra, klart definert?</b> Ja <b>Ble utvalget inkludert i studien på en tilfredsstillende måte?</b> Ja <b>Ble det redegjort for om respondentene skiller seg fra de som ikke har respondert?</b> Ja <b>Er svarprosenten høy nok?</b> Ja <b>Bruker studien målemetoder som er pålitelige for det som skal måles?</b> Ja <b>Er datainnsamlingen standardisert?</b> Ja <b>Er dataanalysen standardisert?</b> Ja <b>Hva forteller resultatene?</b> Resultatene forteller at barn med multiple helsetilstander eller utviklingshemming alene er mest utsatt for redusert kvalitet og tilgang til helsetjenester, dette sammenlignet med barn med kun fysiske helseproblemer. Det er store ulikheter i tilgang til helsetjenester for barn med spesielle behov. <b>Kan det overføres til praksis?</b> Uklart. Resultatene kan bidra til å vise viktigheten av et økt fokus på denne gruppen. Studien viser til andre studier som underbygger funnene. <b>Hva diskuterer forfatterne som:</b> <b>Styrke</b> Henviser til andre studier med like funn. Første studie som ser på alle definerte tilstandsgrupper og sammenligner disse. Mange foreldre har deltatt. Stor studie med oppdatert data. <b>Svakhet</b> Tverrsnittstudie gjør at man ikke får sett på kausale forhold. Subjektive tilbakemeldinger da det er foreldrerapportert. Listen av kroniske tilstander i studien har ikke tatt med alle
<b>Konklusjon</b>	Inklusjonskriterier for videre deltakelse var:		
Barn med utviklingshemming og multiple tilstander opplever ulik behandling i kvalitet og tilgang til helsetjenester.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fysisk helse (eks. allergier, astma, cystisk fibrose, diabetes mm).</li> <li>- Mental helse (Eks. ADHD, angst, depresjon).</li> <li>- Utviklingshemming (eks. Autisme, cerebral parese, downs syndrom, intellektuell utviklingshemming)</li> <li>- Fysisk og mental helse</li> <li>- Fysisk helse og utviklingshemming</li> <li>- Mental helse og utviklingshemming</li> <li>- Fysisk helse, mental helse og utviklingshemming</li> </ul>		
<b>Land</b>			
USA			
<b>År data innsamling</b>			
2009 - 2010	Etter å ha ekskludert de som ikke tilfredsstilte dette ble de stående med 34689 representanter. Kontrollvariabler i studien inkluderte alder, kjønn, etnisitet, fysisk		

	<p>aktivitet, fattigdom, foreldrenes utdanning. Statistikk          Deskriptiv statistikk, chi-square test for assosiasjon mellom tilstandsgruppene.          Logistisk regresjon for assosiasjon til kontrollvariablene.</p>	<p>med kun fysisk helseproblematikk. Barn med multiple helsetilstander eller kun utviklingshemming var de som rapporterte om mest aktivitetsbegrensninger. Barn med utviklingshemming alene eller med andre tilstander var de som hadde minst sannsynlighet for å motta kvalitet i helsetjenestene.</p>	<p>tilstander, og kan derfor ha ekskludert viktige, men mer sjeldne tilstander.</p>
--	---	---	---

<b>Referanse: Frid C, Anneren G, Rasmussen F, Sundelin C, Drott P. Utilization of medical care among children with Down's syndrome. Journal of intellectual disability research : JIDR. 2002;46(Pt 4):310-7.</b>			<b>Studiedesign: Retrospektiv kohortestudie</b>
			Grade - kvalitet      Lav
<b>Formål</b>	<b>Materiale og metode</b>	<b>Resultater</b>	<b>Diskusjon/kommentarer/sjekkliste</b>
Målet var å undersøke medisinsk helseoppfølging for barn med DS og medfødt hjertefeil (CHD). Det ble også sett på hvordan medfødte malformasjoner påvirket neonatal omsorg.	<b>Populasjon:</b> Populasjonen var alle levende fødte med DS født i nord-Sverige i en 8-årsperiode. Antall barn født i denne perioden var 224. Fem individer kunne ikke følges opp, fem var flyttet andre steder og ett barn ble tapt til videre oppfølging. To barn ble ekskludert da det manglet informasjon om neonatalperioden. 211 barn med DS født mellom 1973 og 1980 i nordlige deler av Sverige ble inkludert og fulgt opp i 17 år. Varigheten av neonatal omsorg ble sammenlignet med barn med DS født mellom 1995 og 1998 i samme region. Medfødte malformasjoner var: hjertefeil (CHD), gastrointestinal (GIT), CHD og GIT, og andre malformasjoner. Barn med DS, men uten malformasjoner ble sammenlignet med barna med malformasjoner. De 211 barna født i 8-årsperioden ble sammenlignet med 0+ barn med DS født mellom 1995 – 1998 i samme region. Informasjon var tatt fra medisinsk fødselsregister.	<b>Hovedfunn</b> Prevalensen av DS var på 1,2 per 1000 levende fødte. 48% av de inkluderte barna hadde CHD. Kirurgi ble gjennomført på 25%. GIT-malformasjoner var sett hos 8%, og andre malformasjoner hos 5,7%. Gjennomsnittlig varighet av neonatal/post-neonatal omsorg var på 26,7 dager i snitt. Sammenlignet med barna født mellom 1995-1998 var disse barna gjennomsnittlig 10,7 dager på sykehus. Den generelle populasjonen av svenske nyfødte mottok neonatal omsorg i 6,2 dager mellom 1973 og 1980, og 4,25 dager mellom 1995 og 1998. Gjennomsnittlig antall sykehusbesøk i løpet av første 10 leveår var 4,8 hos de 211 med DS. Hos de med DS og CHD var tallet 6,0. Gjennomsnittlig varighet på sykehusinnleggelse var 13,1 dager. Dersom neonatalperioden ble ekskludert var varigheten i snitt 4,7 dager. Fire barn døde under neonatalperioden og 16 barn med GIT ble ekskludert ble varigheten på sykehusdagene basert på 91% av de 211 barna. Antallet sykehusdager forårsaket av infeksjon var 9 ganger større hos de med CHD enn hos de uten malformasjoner. Dersom de med GIT inkluderes ser man at barna med både CHD og GIT har det høyeste tallet av sykehusdager (12 ganger	<b>Sjekkliste:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Formålet klart formulert? Ja</li> <li>• Er gruppene rekruttert fra samme populasjon/befolkningsgruppe? Ja</li> <li>• Var gruppene sammenliknbare i forhold til viktige bakgrunnsfaktorer? Ja</li> <li>• Var de eksponerte individene representative for en definert befolkningsgruppe/populasjon? Ja</li> <li>• Ble eksposisjon og utfall målt likt og pålitelig (validert) i de to gruppene? Uklart.</li> <li>• Er den som vurderte resultatene (endepunkt- ene) blindet for gruppetilhørighet? Nei / Ikke relevant.</li> <li>• Var studien prospektiv? Nei.</li> <li>• Ble mange nok personer i kohorten fulgt opp? Ja.</li> <li>• Er det utført frafallsanalyser? Ja.</li> <li>• Var oppfølgingstiden lang nok til å påvise positive og/eller negative utfall? Ja.</li> <li>• Er det tatt hensyn til viktige konfunderende faktorer i design/ gjennomføring/analyser? Uklart.</li> <li>• Tror du på resultatene? Ja.</li> <li>• Kan resultatene overføres til den generelle befolkningen? Nei.</li> <li>• Annen litteratur som styrker/svekker resultatene? Ja.</li> <li>• Hva betyr resultatene for endring av praksis? Uklart.</li> </ul> <b>Hva diskuterer forfatterne som:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Styrke</b> – de har klart å spore alle DS-tilfeller over tid ved hjelp av ID-nummer og ulike registre.</li> <li>• <b>Svakhet</b> - kan ha mistet folk på bakgrunn av registre da de ble endret ilt studieperioden. I starten av studieperioden var ikke aktiv behandling av barn med DS</li> </ul>
<b>Konklusjon</b>			
Tilstedeværelsen av CHD var den viktigste faktoren for medisinsk omsorg og infeksjonsrisikoen hos DS-populasjonen. Tilstedeværelse av CHD førte til flere sykehusdager for infeksjon.			
<b>Land</b>			
Sverige			
<b>År data innsamling</b>			
1973 - 1997			

	sammenligning av gjennomsnitt.	høyere enn barna uten malformasjoner). Hos barn med CHD var mortaliteten 10 ganger høyere i løpet av første ti leveår.	anbefalt generelt, men ved slutten av studien var lik medisinsk behandling for alle barn akseptert politikk.
--	--------------------------------	--	--

