



Magnhild Selås

er professor i nordisk språkvitenskap ved Universitetet i Agder. Ho arbeider mykje med tidleg språktileigning. I perioden 2012-2016 var ho post.doc. ved logopedutdanninga ved Universitetet i Bergen på eit prosjekt om språk og Noonan syndrom.

magnhild.selas@uia.no

SPRÅK OG NOONAN SYNDROM

I denne artikkelen vil eg prøve å formidle og fylle ut bildet vi har av dei språklege ferdigheitene til menneske med Noonan syndrom (NS). Eg presenterer funna frå ei undersøking av 16 (17) barn med dette syndromet. Undersøkinga blei utført i 2013, og har resultert i to publikasjonar: Selås & Helland, 2016 og Selås, 2024. Saman med funna frå dei to nemnte publikasjonane vil eg bruke observasjonar frå ein kasusstudie av ein gut, Roald¹, som har NS.

NS er eit syndrom som kan gje mange ulike symptom, også språklege. Eg vil her prøve å beskrive språkprofilane til born og ungdommar med NS, med fokus på ordforråd, grammatikkferdigheiter og pragmatiske ferdigheiter. I tillegg blei relaterte ferdigheiter som fonologisk minne, arbeidsminne og visuospatiale ferdigheiter undersøkt. Resultata viser som venta betydeleg variasjon i dei undersøkte språkområda, der nokre deltakarar har normale ferdigheiter, medan ei stor undergruppe av deltakarar viste ujamne og generelt svake språkferdigheiter.

Nøkkelord: Noonan syndrom, språkferdigheiter, born, ungdom.

Innleiing

Roald var fødd til termin. Som spedbarn sleit han med å ta til seg næring og vaks langsamt. Språkutviklinga gjekk seint i starten. Eitt år gamal kunne han legge klossar inn og ut av boksar, vinke på oppfordring, vise kor stor han var og seie *ha de*. Ved 13 månader kunne han i tillegg seie *mamma, titt-titt, takk og vær så god*. Ved ca. 1;7-1;8 begynte han å gå, og han fekk stadig fleire ord, som *ba* 'ball', *e* 'eple', *krakra* 'fugl', og han kunne syngje litt av 'Bæ, bæ, lille lam'. Ved 1;10 kom den første toordsytringa: *dæ pipp-pipp*, og støttepedagogen fortalde at dei kunne føre små samtalar. Knappe to år gamal fekk han diagnosen Noonan syndrom (NS).

Etter fylte to år gjekk språkutviklinga raskare: ved 2;5 kan han seie: *Aja dikke tao toppen min* 'Roald drikk kakao av koppen min' (eventuelt 'vil drikke'). Litt seinare kjem meir avanserte

samansetningar: 2;10: *Eg isse legge meg, eg bare stå her og mamma ydde*. Ved 3;3 kjem eit tidleg døme på metaspråkleg refleksjon: *Mamma, sant sånn kol ikkje er sånn kål vi har til middag?* Ved 4;5 viser han at han forstår metaforar: *Mora snakkar om at ho har med halar, det vil seie barn, på tur, og informanten kommenterer: Eg er den mellomste halen, og Ingrid er den største*. Roald har godt ordforråd, men visse grammatiske avvik, som vi ser eit døme på i denne setningen: *Med en gang vi smaket di, med en gang vi liket di* ('Vi likte dei med ein gong vi smakte dei'). Etter kvart blir språket til Roald meir aldersadekvat, med eit lite unntak for pragmatikk. Ordforrådet er godt, men han kan ha vanskar med å hente fram heilt presise ord når han treng det. Når han begynner på skulen, blir det tydeleg at det er vanskeleg å lese og skrive, og språkfaga er vanskelege på skulen. Roald har bruk for digitale hjelpemiddel, både tekst til tale og tale til tekst, men ikkje alle verktøya er til hjelp.

¹ Av omsyn til informanten er namnet endra.

Noonan syndrom

NS blei oppdaga av Noonan og Ehmke i 1963. Syndromet kan bli oppdaga i svangerskapet på grunn av hjartefeil hos fosteret eller mykje fostervæske hos mora, eller det kan bli oppdaga seinare, då gjerne på grunn av at barnet ikkje legg på seg nok, ikkje veks nok, fordi ein oppdagar hjartefeil eller fordi ein legg merke til typiske ytre kjenneteikn: lågt plasserte, bakoverroterte øyre, lang avstand mellom augo, tunge augelok (ptose) og klare blå eller grønne auge. Diagnosen kan så eventuelt stadfestast gjennom gentesting som påviser ein av fleire moglege NS-mutasjonar. Ikkje alle mutasjonane kan påvisast ved gentest ennå.

Vi veit ikkje heilt kor mange som har NS, men ein antar at det blir fødd om lag éin pr 1000–2500 barn (Mendez & Opitz, 1985). Det betyr at det blir fødd mellom 20 og 50 med syndromet kvart år i Norge, men det er truleg underdiagnostisert. Noko av det som er typisk for NS, er at det gir så ulike utslag, både i kva for symptom syndromet gir, og i kor sterke symptoma er (Pierpont et al., 2010). Van der Burgt et al. (1999) beskriv korleis syndromet viser seg på ulike måtar, og viser også korleis tydeleg uttrykte kroppsg- og ansiktskarakteristika kan koplast til meir uttalte kognitive utfordringar.

Noonan syndrom og lingvistisk funksjon

NS blei tidleg kopla til språkvanskar. Dette var kanskje fordi tidlege studiar typisk inkluderte personar som hadde tydelege karakteristika og symptomuttrykk (Nora et al., 1974, Money & Kalus, 1979, Wilson & Dyson, 1982, Wood et al., 1995). Etter kvart som kunnskapen om syndromet aukar, gentestinga har blitt betre, og ein diagnostiserer fleire, inkluderer studiane fleire individ med meir varierende symptomuttrykk. Då ser ein at nokre individ har normal språkleg funksjon, medan ei betydeleg undergruppe opplever språkvanskar på ulike område, særleg det som handlar om pragmatikk. Dette gjeld spesielt blant gutar og menn (Wingbermhühle et al., 2009; Pierpont et al., 2010; Selås & Helland, 2016; Lazzaro et al., 2020).

Retningslinjene til Noonan Syndrome Support Group viser at om lag 60 % av pasientane med NS har det ein kan kalle aldersadekvat pragmatisk språk, medan dei resterande 40 % ikkje har det (Romano et al., 2010). Pragmatiske vanskar kan vere ein del av symptombildet ved autismspektervanskar, og barn med NS har ofte symptom på autistiske vanskar, utan at dei heilt når diagnosekriteria (Adviento et

al., 2014; Alfieri et al., 2014; Pierpont, 2015). Tolv prosent av deltakarane i studien til Alfieri et al. (2014) hadde autismspektervanskar. Alexitymi, altså vanskar med å snakke om kjensler, er også ein del av dette bildet, og er eit kjent symptom ved NS (Roelofs et al., 2016; Verhoeven et al., 2003; Wingbermhühle et al., 2012).

I grove trekk ser det ut til at barn med NS generelt har normale kognitive evner (Alfieri et al., 2011), men i foreldrerapportar ser ein at barn med NS likevel blir rapportert å ha noko svakare ferdigheiter enn søskena sine (Pierpont et al., 2014). Ei undersøking viste at 60 % av deltakarane opplevde lærevanskar i barndommen, og for endå fleire av deltakarane hadde ein mistanke om udiagnostiserte lærevanskar (Smpokou et al. 2012). Også viss ein ser på utdanningsnivået til menneske med NS, kan det sjå ut til at syndromet kan føre til milde lærevanskar.

Naylor et al. (2023) fann ut at barn med NS har svært ulike nevropsykiatriske profilar, men at dei har auka risiko for vanskar som ADHD, autismspektervanskar, vanskar med merksemd og hyperaktivitet og sosiale vanskar som rigiditet, vanskar med å halde på vennskap og aggresjon. Det er kanskje ikkje så overraskande, då både sosiale ferdigheiter og handtering av aggresjon er avhengige av språkferdigheiter.

Denne undersøkinga

Dette prosjektet har undersøkt fonologi, ordforråd, verbale læringsferdigheiter, grammatikkferdigheiter, setningsproduksjon og pragmatiske ferdigheiter. I tillegg har generelle kognitive evner som visuospatiale ferdigheiter, korttidsminne/fonologisk minne, langtidsminne og arbeidsminne blitt vurdert for å få eit meir heilskapleg bilde av kognitive føresetnader for språk hos deltakarane i undersøkinga.

Totalt 16 deltakarar med NS (17 i Selås & Helland 2016) var inkludert i undersøkinga, fem jenter og elleve gutar (12 gutar i Selås & Helland 2016), alle frå Noreg. Alderen varierte frå 6;8 mnd til 15;8 (gjennomsnittsalder 10,5 år, $SD = 32,4$ mnd). Sidan det er relativt få barn og ungdommar som får diagnosen NS, omfatta studien eit breitt aldersspekter. Tolv av deltakarane i denne studien (13 i Selås & Helland 2016) hadde fått diagnose ved gentesting, medan dei resterande fire fekk diagnosen basert på kliniske trekk.

Det overordna inntrykket er at artikulasjonen er uproblematisk og aldersadekvat, men to av informantane hadde artikulatoriske problem, som gjorde at dei av og til var uforståelege. Desse funna støttar ikkje den sterke tendensen frå tidlegare undersøkingar om at artikulasjon er eit problem ved NS (sjå t.d. Pierpont, 2015 og Roberts, 2022).

Ordforråd er ein viktig indikator på korleis språket er. Ordforrådet til deltakarane blei målt ved den norske tilpassinga av British Picture Vocabulary Scale, andre versjon (BPVS-II) (Dunn et al., 1997; Lyster et al., 2010). Barna fekk sjå illustrasjonar med fire bilde, testleiareren las opp eit ord høgt, og barnet skulle identifisere og peike på bildet som samsvarte med ordet som blei lest opp. Standardskåre blei rekna ut ved hjelp av den norske konverteringstabellen for BPVS-II (Lyster et al., 2010). Merk at det ikkje var konverteringsmalar for svært låge poengsummar, og desse blei derfor markerte som «under X». For utrekninga blei desse poengsummane behandla som eitt tal under det spesifiserte talet, til dømes blei $X < 71$ rekna som 70.

Forståing og grammatikk blei undersøkt med Test for Reception of Grammar, andre versjon (TROG 2), tilpassa til norsk (Bishop, 2003; Lyster & Horn, 2009). Denne testen måler kor godt barn forstår setningar som er gradvis meir grammatisk komplekse. Testen inkluderer til dømes passivsetningar, korleis ein handterer eintal og fleirtal i objekt og relativsetningar utan subjunksjon. Testprosedyren var lik den for BPVS-II.

Ekspressive ferdigheiter og grammatisk kompetanse blei vurdert ved hjelp av ei norsk omsetjing av det ikkje-normerte danske Ringsted-materialet (Ege, 1984). Her viste testleiareren eit bilde og sa ei setning som passa til, til dømes «jenta går», og så skulle deltakaren konstruere ei liknande setning for eit nytt bilde, til dømes av ein gut som spring. Totalt blei 20 sett med setningar med varierende kompleksitet presenterte, og ulike feiltypar blei registrert. Morfologiske feil omfatta verbbøyingfeil, som å gje 'drikke' perfektumsforma /drikt/. Syntaksfeil kunne vere omforming frå spørjande til påstandsetningar, frå passiv til aktiv form, setningsfragmentering og utelating av element i både enkle og komplekse setningar ('spring' eller 'og spring' i staden for 'Han spring', 'Han går med som ein vogn' i staden for 'Her kjem jenta, køyrande med vogna si'). Testen fanga opp både morfologi, syntaks og semantikk.

Våle testen (Andreassen & Øksenholt, 2009) undersøker auditivt-verbalt korttidsminne og langtidsminne. Testleiareren les opp tolv korte ord, og deltakarane gjentek så mange av orda som mogleg. Denne prosessen blir gjentatt og registrert ni gonger på rad. Etter 10–20 minutt blir deltakarane bedne om å hugse så mange av dei tolv orda som dei kan. Testen registrerer også merksemdsspenn ved å telje tilfelle der deltakaren gløymer ord som dei tidlegare hadde hugsa.

Når ein skal snakke, er ein avhengig å raskt finne orda ein treng, og for å få det til, treng ein ferdigheiter i merksemd, fonologi, semantikk, persepsjon, konseptdanning, minne og motoriske ferdigheiter (Helland et al., 2011). Rask ordframhenting blei vurdert ved hjelp av ein Stroop-test (Lund-Johansen, Hugdahl og Wester, 1996). Deltakarane fekk sjå farga prikkar og blei bedt om å seie fargane på 48 prikkar så raskt som mogleg. Tida i sekund og talet på rettingar og feil blei registrert. Denne testen måler ordframhenting innanfor eit avgrensa ordforråd og krev ikkje leseferdigheitar.

Pragmatiske ferdigheiter har blitt vurderte ved hjelp av den foreldrerapporterte Children's Communication Checklist, 2nd Edition (CCC-2) (Bishop, 2011), presentert i Selås & Helland (2016). I denne undersøkinga var det med 17 barn og unge. Her svarer foreldre på 70 spørsmål innanfor språkstruktur, pragmatikk og trekk ein typisk finn innanfor autismespekteret, og ein kan skilje mellom typisk utvikling og språkforstyringar. Ein kan få to skårar ut av denne: ein generell kommunikasjonsskåre og ein skåre for sosialt avvik. Ein kan også rekne ut ein pragmatisk skåre.

I tillegg til dei språklege testane blei arbeidsminne vurdert ved hjelp av Digit Span-oppgåva frå Wechsler Intelligence Scale for Children, tredje utgåve (Wechsler, 1991, 2003). I framlengs talminne-oppgåva blir ei rekkje tal lese opp for deltakaren i eit tempo på eitt tal per sekund, og deltakaren blir beden om å gjenta tala i same rekkefølge. Dette blir rekna som ei måling av korttidsminne/fonologisk minne. I baklengs talminne-oppgåva blir ei rekkje tal lese opp for deltakaren, som deretter skal gjenta tala i omvend rekkefølge, for å teste arbeidsminnet.

Rey-Osterrieth Complex Figure Test (ROCF) vurderer fleire ikkje-verbale kognitive ferdigheiter, inkludert minne, visuospatiale evner, planlegging, organisatoriske strategiar og problemløysingsstrategiar, og perseptuelle, motoriske og visuo-konstruksjonelle evner (Meyers og Meyers, 1995).

I denne testen får deltakarane sjå ein kompleks figur og blir bedne om å kopiere figuren. Etter 20–30 minutt blir dei bedne om å teikne figuren frå minnet.

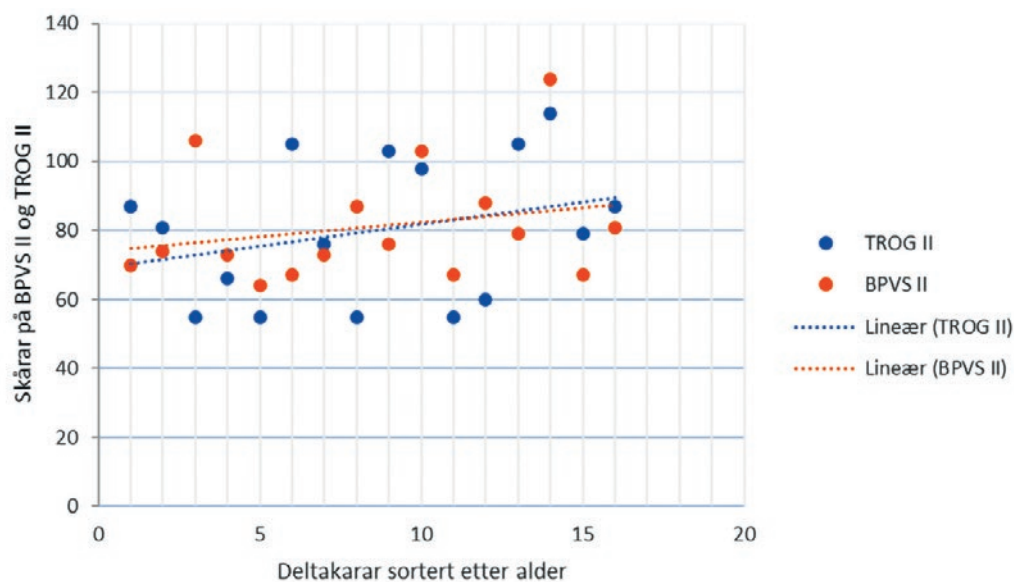
Dei ulike testresultata blir samanlikna med standardiserte normer, der det er aktuelt, og ved å bruke samanliknbare resultat frå Torkildsen et al. (2015), som bruker mange av dei same testane med ei relevant informantgruppe åtteåringar med typisk utvikling. I andre tilfelle er berre relative skilnader mellom poengsummane blitt nytta for å diskutere funna.

Berre ein tredel av deltakarane hadde det vi kan kalle for normalt ordforråd, målt med BPVS. Ti deltakarar fekk så låge poengsummar at dei ikkje var dekte av dei norske skårane, dei fekk berre verdien «under X». For utrekninga blei det som nemnt sett ein verdi som var X-1. Dette gøymer nokre av dei svakaste resultatata i BPVS II. I utrekninga blei då gjennomsnittsskåre 81,31 ($SD=16,76$). Til samanlikning rapporterte Torkildsen et al. (2015) ein gjennomsnittleg skåre på 92,02 ($SD=13,90$) for deira gruppe åtteåringar, medan den normerte poengsummen for åtteåringar er 99. Tilsvarende tal for grammatisk forståing, målt med TROG 2, er 80,06 ($SD=20,78$), mens Torkildsen et al. (2015) hadde 102. I denne undersøkinga skårar berre sju deltakarar innanfor normalområdet. Ni deltakarar får poeng under normalområdet, og fire av dei har svært låge poengsummar.

Resultata frå TROG 2 og BPVS II ligg ofte, men ikkje alltid, tett opp til kvarandre. Figur 1 viser korleis kvar deltakar skåra på desse to testane. Ein blå og ein oransje prikk på same vertikale linje representerer ein deltakar. Viss ordforråd og grammatikkforståing er nokså lik, ligg prikkane nært kvarandre. Deltakarane er sortert etter alder, yngst mot venstre, eldst mot høgre. Tre deltakarar har merkbart høgare poengsummar på ordforståing enn på å forstå grammatikk, medan tre andre viser det motsette mønsteret. Berre to deltakarar hadde skårar innanfor normalområdet på begge testane. Dette tyder på at både grammatikkferdigheiter og ordforrådsferdigheiter har ein tendens til å vere svake hos personar med NS. Likevel viser trendlinjene i figuren at desse problema blir mindre alvorlege i vaksen alder, sjølv om nokre personar med NS framleis opplever betydelege vanskar.

Ringsted-materialet undersøker også grammatiske ferdigheiter, nærare bestemt setningsproduksjon, og funna støttar i stor grad forståingsfunna frå TROG 2. Samla viser desse resultatata ein betydeleg variasjon i grammatikkferdigheiter blant personar med NS, og individuelle skilje i forståing og produksjon av grammatisk korrekte setningar.

Resultata frå ordlæringstesten viser også individuell variasjon. Sju deltakarar (43,8 %) skåra innanfor normalområdet, medan resten ikkje nådde normalområdet eller dei fullførte ikkje testen. Berre to har poengsummar innanfor normalområdet på både BPVS II og TROG 2, og berre ein av desse



Figur 1. Ordforråd og grammatiske ferdigheiter etter alder.

har også høge skårar på ordlærings testen. Den typiske trenden for deltakarar med NS er å starte på eit aldersadekvat nivå, men deretter gløyme ord og oppnå låge samla skårar, noko som indikerer at konsentrasjon og merksemd kan vere utfordrande for barn med NS. Også her ser det ut til at deltakarar har ein tendens til å utvikle aldersadekvate ferdigheiter over tid.

Ordframhenting varierer også mykje i NS. I Stroop-testen brukte deltakarane frå 30 til 133 sekund (gjennomsnitt=56,2, $SD=26,6$) på å hente fram orda, og dei yngste deltakarane trengte rimelegvis lengst tid. Samla for heile informantgruppa ser vi eit kjent mønster med svake resultat som blir mindre utprega over tid.

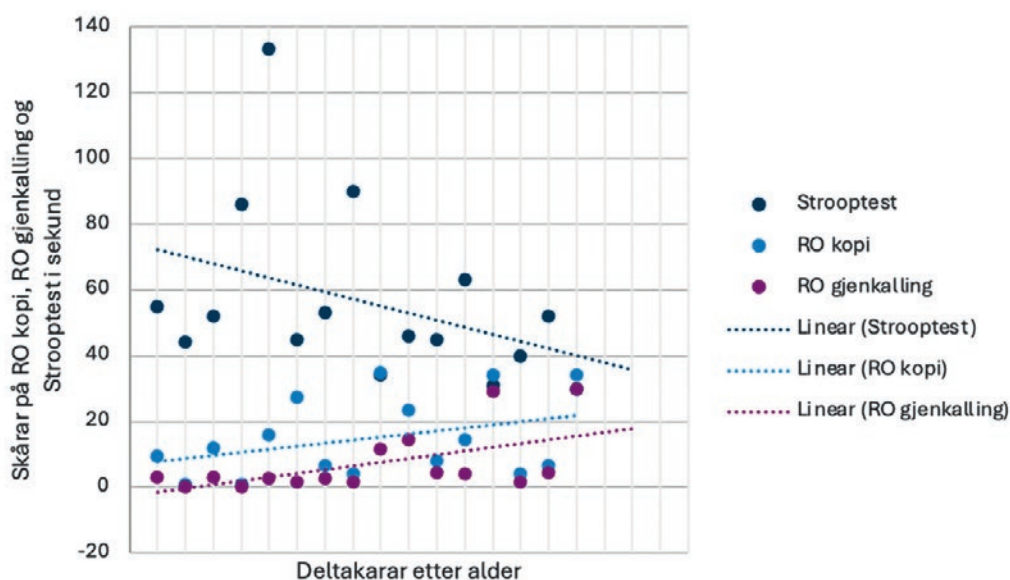
Rey–Osterrieth-testen viste skilje i korleis deltakarane oppfatta og hugsa visuell informasjon. Minimumspoengsummen for kopiering er 1, maksimal poengsum er 34 (gjennomsnitt 15,2, $SD 11,9$). For visuelt minne varierer poengsummane frå 0 til 30 (gjennomsnitt 7,1, $SD 9,6$). Dette kan delvis tilskrivas at det er eit stort aldersspenn i NS-gruppa, men resultatata varierer frå adekvate til svært dårlege og er berre delvis relaterte til alder. Trendlinjene i figuren tyder på at resultatata blir betre med alderen: Tida det tar å hente fram ord, går ned, mens evna til å kopiere og memorere visuell informasjon går opp.

Arbeidsminnet er også lågare enn i ei samanliknbar gruppe (gjennomsnitt 8,5, $SD=2,9$, samanlikna med 11,5, $SD 2,8$ hos Torkildsen et al., 2015).

Pragmatiske ferdigheiter blei vurderte ved hjelp av foreldrerapporten CCC-2 (Bishop, 2011) og resultatata blei samanlikna med informantar frå ei . 13 av 17 barn hadde generelle kommunikasjonsferdigheiter under grenseverdien for vanskar. Tre av barna hadde ein profil som tilsa utviklingsmessige språkforstyrningar, sju barn hadde pragmatiske vanskar og tre barn hadde svake kommunikasjonsferdigheiter, utan at dei passa inn i nokon av dei nemnte kategoriane. Barna med NS skårte signifikant svakare enn ei samanlikningsgruppe med barn med typisk utvikling, henta frå ei tidlegare valideringsstudie (Helland, Biringer, Helland & Heimann, 2012).

Viss ein ser dei ulike språklege testane under eitt, har fire deltakarar resultat innanfor normalområdet, åtte har generelt svake resultat, medan fire deltakarar har inkonsekvente resultat med tydelege styrkar og svakheiter.

Testresultata viser at det er vanskeleg å finne ein enkelt språkleg profil hos barn og unge med NS. Språkferdighetene varierer frå normale til under gjennomsnittlege. Ordforråd viser seg å vere eit utfordrande område for mange. Ordframhenting, reseptivt ordforråd, grammatikkferdigheiter og semantikk ligg generelt under gjennomsnittet, og syntaks og semantikk er meir påverka enn morfologi. Verbale læringsferdigheiter, fonologisk minne, arbeidsminne og merksemd viser variasjon, og pragmatikk



Figur 2. Ordframhenting og visuell oppfatning og visuelt minne etter alder.

er vanskeleg. Visuell organisering og visuelt minne viser stor individuell variasjon. I tillegg har deltakarane ofte vanskar med konsentrasjon.

Eit tydeleg funn er at variasjonen ser ut til å vere større i NS-gruppa enn i samanliknbare grupper av barn med typisk utvikling. Dette er også noko ein har sett i tidlegare studiar, som Pierpont et al. (2010), som viser at medan dei fleste personar med NS får poeng nær gjennomsnittet på språklege vurderingar, er det ein del deltakarar som har betydelege språkvanskar. Det støttar òg van der Burgt et al. (1999), i at alvorlege tilfelle av NS aukar variasjonen i testresultata, og funna støttar Wingbermhühle med fleire (2009) i at det er vanleg med forseinka språkutvikling, men at språket ikkje lenger er dysfunksjonelt i vaksen alder. Tidlegare studiar har antyda ein mogleg samanheng mellom språklege ferdigheiter og generelle kognitive evner hos personar med NS. Denne studien støttar denne tendensen, sidan svak visuell organisering og svake hukommelsesferdigheiter er observert hos dei fleste deltakarane, medan berre to deltakarar viser sterk visuell organisering og visuelt minne. Desse to har ikkje språklege ferdigheiter over gjennomsnittet.

Samla sett bidrar funna frå denne studien med nye innsikter i språkferdigheitene, og også i somme av dei underliggende kognitive ferdigheitene som er føresetnader for språk, hos barn og unge med NS. Resultata understrekar kor stor variasjon det er i språklege ferdigheiter hos barn og unge med denne diagnosen, der visse område er meir sårbare enn andre. Det kan vere lurt å ta omsyn til redusert prosesseringstempo. Dessutan viser det seg tydeleg at grammatikk og konsentrasjon stadig er utfordrande område hos barn og unge med NS.

KJELDER

- Adviento, B., Corbin, I.L., Widjaja, F., Desachy, G., Enrique, N., Rosser, T., Risi, S., Marco, E.J., Hendren, R.L., Bearden, C.E., Rauen, K.A. & Weiss, L.A. (2014). Autism traits in the RASopathies. *Journal of medical genetics*, 51(1), 10-20.
- Alfieri, P., Cesarini, L., Mallardi, M., Piccini, G., Caciolo, C., Leoni, C., Mirante, N., Pantaleoni, F., Digilio, M. C., Gambardella, M. L., Tartaglia, M., Vicari, S., Mercuri, E., & Zampino, G. (2011). Long Term Memory Profile of Disorders Associated with Dysregulation of the RAS-MAPK Signaling Cascade. *Behavior Genetics*, 41(3), 423-429. <https://doi.org/10.1007/s10519-011-9446-5>
- Andreassen, T. H., & Øksenholt, S. I. (2009). Våletesten. Unpublished manuscript.
- Bishop, D. V. (2003). *The Children's Communication Checklist*. Harcourt Assessment.
- Bishop, D. V. M. (2011). *The Children's Communication Checklist*, 2nd edition, Norwegian version (P. Assessment Ed.). Pearson Assessment.
- Dunn, L. M., Dunn, L. M., Whetton, C., & Burley, J. (1997). *The British Picture Vocabulary Scale*. Second Edition. Nelson Publishing Company.
- Ege, B. (1984). *Ringstedmaterialet. En procedure til undersøkelse af børns realiserbare sprog*. Special-pedagogisk forlag A/S.
- Helland, T., Tjus, T., Hovden, M. & Heimann, M. (2011). Effects of Bottom-Up and Top-Down Intervention Principles in Emergent Literacy in Children at Risk of Developmental Dyslexia: A Longitudinal Study. *Journal of learning disabilities*. <https://doi.org/44.105-22.10.1177/0022219410391188>
- Helland, W. A., Biringner, E., Helland, T., & Heimann, M. (2012). Exploring Language Profiles for Children with ADHD and Children with Asperger Syndrome. *Journal of Attention Disorders*, 16(1), 34-41.
- Lazzaro, G., Caciolo, C., Menghini, D., Cumbo, F., Digilio, M. C., Capolino, R., Zampino, G., Tartaglia, Vicari, S., & Alfieri, P. (2020). Defining language disorders in children and adolescents with Noonan Syndrome. *Molecular genetics & genomic medicine*, 8(4), e1069. <https://doi.org/10.1002/mgg3.1069>
- Lund-Johansen, M., Hugdahl, K., & Wester, K. (1996). Cognitive function in patients with Parkinson's disease undergoing stereotaxic thalamotomy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 60(5), 564-571. <https://doi.org/10.1136/jnnp.60.5.564>

Korleis stemmer dette med Roald si språkutvikling?

For han har taletempo vore viktig, både for det ekspressive språket og for persepsjonen. Dersom han har dårleg tid, kan det av og til vere vanskeleg både å hente fram ord, å bøye dei rett og å lage korrekte syntaktiske konstruksjonar, men dersom han blir bedt om å gjenta ei avvikande ytring, blir dei avvikande trekka ofte korrigert. Dette tyder på at språkkompetansen er til stades, men at krava til taletempo av og til trumfar grammatisk korrekt språk. Det har vore nyttig med eksplisitte forklaringar av pragmatiske forhold. Lese- og skrivevanskane held seg stabile, og grammatikk kjem truleg aldri til å vere spesielt meningsfylt for Roald.

Når ein møter barn og unge med NS, ser det ut til at det er viktig å finne eit tempo og nivå for samtalen som gjer at hjernen når å prosessere den språklege inputen. Dette kan gje utfordringar i to retningar. Det ligg ein fare i å underverdare personar med NS og gje dei for små språklege utfordringar. På den andre sida er det viktig å ikkje oververdare forståinga. Ei forståing som i visse samanhengar kan vere heilt situasjonsadekvat, kan bli svakare i meir komplekse situasjonar. For å utvikle språket er det viktig å få høve til å forstå og delta. Det gjeld altså å tilpasse språket rundt barn og unge med NS, slik at dei får best mogleg utbytte av dei språklege omgjevnadene, og denne optimale tilpassinga kan vere vanskeleg å finne.

Takk:

Stor takk til Roald, til deltakarane i studien og til Wenche Andersen Helland for samarbeidet om Selås & Helland, 2016.

- Lyster, S.-A., Horn, E. (2009). TROG-2. Norsk versjon. *Manual Pearson Assessment*.
- Lyster, S.-A. H., Horn, E., & Rygvold, A.-L. (2010). Ordforråd og ordforrådsutvikling hos norske barn og unge. Resultater fra en utprøving av British Picture Vocabulary Scale, Second Edition (BPVS-II). *Spesialpedagogikk*, 09, 35-43.
- Mendez, H. M. M., & Opitz, J. M. (1985). Noonan Syndrome – a Review. *American Journal of Medical Genetics*, 21(3), 493-506. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320210312>
- Meyers, J. E., & Meyers, K. R. (1995). *Rey complex figure test and recognition trail*. Psychological Assessment Resources Incorporated.
- Money, J., & Kalus, M. E. (1979). Noonan's syndrome: IQ and specific disabilities. *American Journal of Diseases of Children*, 133(8), 846-850. <https://doi.org/10.1001/archpedi.1979.02130080086018>
- Naylor, P. E., Bruno, J. L., Shrestha, S. B., Friedman, M., Jo, B., Reiss, A. L., & Green, T. (2023). Neuropsychiatric phenotypes in children with Noonan syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15627>
- Nora, J.J., Nora, A.H., Sinha, A.K., Spangler, R.D., & Lubs, H.A. (1974). Ullrich-Noonan Syndrome – (Turner-Phenotype). *American Journal of Diseases of Children*, 127(1), 48-55. <https://doi.org/10.1001/archpedi.1974.02110200050007>
- Pierpont, E. (2015). Neuropsychological Functioning in Individuals with Noonan Syndrome: a Systematic Literature Review with Educational and Treatment Recommendations. *Journal of Pediatric Neuropsychology*, 1-20. <https://doi.org/10.1007/s40817-015-0005-5>
- Pierpont, E.I., Weismer, S.E., Roberts, A.E., Tworog-Dube, E., Pierpont, M.E., Mendelsohn, N.J., & Seidenberg, M.S. (2010). The Language Phenotype of Children and Adolescents With Noonan Syndrome. *Journal of Speech Language and Hearing Research*, 53(4), 917-932. [https://doi.org/10.1044/1092-4388\(2009/09-0046\)](https://doi.org/10.1044/1092-4388(2009/09-0046))
- Roberts, A.E. Noonan Syndrome. I: GeneReviews®. University of Washington, Seattle, Seattle (WA); 1993. PMID: 20301303.
- Roelofs, R.L., Janssen, N., Wingbermühle, E., Kessels, R.P., & Egger, J.I. (2016). Intellectual development in Noonan syndrome: a longitudinal study. *Brain and behavior*, 6(7), e00479.
- Romano, A.A., Allanson, J.E., Dahlgren, J., Gelb, B.D., Hall, B., Pierpont, M.E., Roberts, A.E., Robinson, W., Takemoto, C.M., & Noonan, J.A. (2010). Noonan Syndrome: Clinical Features, Diagnosis, and Management Guidelines. *Pediatrics*, 126(4), 746-759. <https://doi.org/10.1542/peds.2009-3207>
- Selås, M., & Helland, W.A. (2016). Pragmatic language impairment in children with Noonan syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 1-12. <https://doi.org/10.1080/02699206.2016.1188422>
- Smpokou, P., Tworog-Dube, E., Kucherlapati, R.S., & Roberts, A.E. (2012). Medical complications, clinical findings, and educational outcomes in adults with Noonan syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158(12), 3106-3111.
- Torkildsen, J., Morken, F., Helland, W.A., & Helland, T. (2015). The dynamics of narrative writing in primary grade children: writing process factors predict story quality. *Reading and Writing*, 29(3), 529-554. <https://doi.org/10.1007/s11145-015-9618-4>
- van der Burgt, I., Thoonen, G., Roosenboom, N., Assman-Hulsmans, C., Gabreels, F., Otten, B., & Brunner, H. G. (1999). Patterns of cognitive functioning in school-aged children with Noonan syndrome associated with variability in phenotypic expression. *The Journal of Pediatrics*, 135(6), 707-713. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(99\)70089-2](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(99)70089-2)
- Verhoeven, W., Wingbermühle, E., Egger, J., Van der Burgt, I., & Tuinier, S. (2008). Noonan syndrome: psychological and psychiatric aspects. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 146(2), 191-196.
- Wood, A., Massarano, A., Super, M., et al. (1995). Behavioural aspects and psychiatric findings in Noonan's syndrome. *Archives of Disease in Childhood* 1995;72:153-155.
- Wilson, M., & Dyson, A. (1982). Noonan Syndrome - Speech and Language Characteristics. *Journal of Communication Disorders*, 15(5), 347-352. [https://doi.org/10.1016/0021-9924\(82\)90002-8](https://doi.org/10.1016/0021-9924(82)90002-8)
- Wingbermühle, E., Egger, J., van der Burgt, I., & Verhoeven, W. (2009). Neuropsychological and Behavioral Aspects of Noonan Syndrome. *Hormone Research*, 72, 15-23. <https://doi.org/10.1159/000243774>
- Wingbermühle, E., Roelofs, R.L., van der Burgt, I., Souren, P.M., Verhoeven, W.M.A., Kessels, R.P.C., & Egger, J.I.M. (2012). Cognitive functioning of adults with Noonan syndrome: A case-control study. *Genes, Brain and Behavior*, 11(7), 785-793. <https://doi.org/10.1111/j.1601-183X.2012.00821.x>
- Wechsler, D. (1991 og 2003). *Wechsler Intelligence Scale for Children: Third Edition manual*. The Psychological Corporation.



Afasidagene

- en praksisrettet konferanse
24. - 25. oktober 2024

Se programmet på statped.no/afasidagene og meld deg på Afasidagene innen 3. oktober.

Sted: Hovseter, Oslo og mulighet for å delta digitalt.

 Statped