

Uppmärksamhetsproblem och Williams syndrom. Vad vet vi?

Johan Lundin Kleberg^{1,2}

Fil dr., docent, legitimerad psykolog

Hanna Björlin Avdic^{1,2}

Doktorand, läkare, specialist i barn- och ungdomspsykiatri

*Ann Nordgren*¹

Professor, överläkare

1. Forskargruppen Sällsynta diagnoser, Institutionen för molekylär medicin och kirurgi, Karolinska Institutet och Avdelningen för klinisk genetik, Karolinska universitetssjukhuset
2. Centrum för psykiatriforskning, Institutionen för klinisk neurovetenskap, Karolinska institutet och Region Stockholm

Williams syndrom är ett ovanligt genetiskt tillstånd som orsakas av att ungefär 25 gener på den sjunde kromosomen saknas. Detta har konsekvenser för hjärnans utveckling, och leder bland annat till att människor med Williams syndrom har svårt att lösa intellektuella problem, men de har också ofta ett stort socialt intresse.

Uppmärksamhetsproblem är mycket vanliga hos människor med Williams syndrom. Många av dem har också diagnosen ADHD. Nedan beskriver vi resultat av aktuell forskning som handlar om dessa svårigheter. Kunskapen kan ge oss ledtrådar när vi försöker göra anpassningar i skolan eller förbättra stödet i vardagen.

I dag finns minst 30 vetenskapliga studier om uppmärksamhet och Williams syndrom [t ex. 1–3]. I nästan *alla dessa studier* upptäckte forskarna olika typer av problem med uppmärksamhet. Några exempel: både barn och vuxna med Williams syndrom blir lätt distraherade av olika sinnesintryck som till exempel ljud, eller sådant de ser i omgivningen som inte direkt hänger samman med uppgiften. De har också ofta svårt att fortsätta arbeta med intellektuellt krävande uppgifter under en längre tid.

När vi pratar om uppmärksamhet i vardagligt tal brukar vi mena ungefär det samma som att koncentrera sig på vissa saker snarare än andra – till exempel läxorna snarare än tv-serierna. Vi brukar också mena att man ska kunna göra det under en lång sammanhängande tidsperiod. Den som arbetar i fem minuter men sedan springer iväg för att dricka kaffe är inte särskilt uppmärksam. Den som kör bil och dagdrömmer i stället för att titta på vägen är inte heller uppmärksam.

Forskare brukar prata om flera olika typer av uppmärksamhet. En typ är *bibehållen uppmärksamhet*, eller att kunna fokusera på en uppgift under en längre tid. En annan typ är *selektiv uppmärksamhet*, eller att fokusera på vissa saker snarare än andra. När man måste fokusera på något utan att bli distraherad av annat behövs en tredje typ av uppmärksamhet, som brukar kallas *exekutiv uppmärksamhet*. Uppmärksamhet kan också betyda ungefär det samma som grad av vakenhet. Ett extremt fall är sömn – då reagerar vi nästan inte alls på sådant som händer i omvärlden. Men graden av vakenhet varierar mer än så. Är vi för vakna, eller ”aktiverade”, kan vi bli rastlösa och impulsiva.

Verkar detta som en onödigt detaljerad uppdelning? Tänk då på att de olika typerna av uppmärksamhet kan betyda olika saker i vardagen. Någon som har svårt att *rikta uppmärksamheten* kanske behöver hjälp med att strukturera sin omvärld så att det som är viktigt blir mer tydligt. Den som har svårt att *bibehålla uppmärksamheten* kanske i stället behöver begränsade arbetspass.

De första vetenskapliga studierna om kognition och Williams syndrom publicerades för ungefär 30 år sedan. Vi har lärt oss en hel del sedan dess. Tyvärr brottas forskarna med att hitta tillräckligt många deltagare till sina studier. Williams syndrom är sällsynt förekommande, och därför är de flesta studier baserade på resultat från små grupper. Det gör resultaten mer osäkra än de annars skulle ha varit.

När man läser om forskning om Williams syndrom behöver man tänka på just den osäkerheten. Kanske behöver vi ännu fler studier för att kunna säga något säkert? Kanske stämmer det som forskarna kommer fram till bara för en liten del av alla de personer i gruppen med Williams syndrom.

Vilka uppmärksamhetsproblem hänger samman med Williams syndrom?

Som vi har sett har personer med Williams syndrom ofta uppmärksamhetsproblem. De har också oftast *svårigheter* med andra typer av kognitiva funktioner, till exempel inläring, minne och logiskt tänkande. Vi vet att personer som har svårt att klara en viss typ av intellektuellt krävande uppgifter också brukar ha flera områden som är utmanande och svåra att klara lika lätt som jämnåriga. Det är grunden för IQ-test. När vi gör olika svåra uppgifter kommer det finnas en *korrelation*, ett statistiskt samband mellan resultaten.

Har personer med Williams syndrom då ännu större problem med uppmärksamhet än man skulle vänta sig med tanke på deras intellektuella funktionshinder? Så verkar det vara, i alla fall när det gäller vissa typer av uppmärksamhet. I en artikel undersökte några brittiska forskare den frågan[4]. De upptäckte att personerna med Williams syndrom hade ännu större svårigheter med att flytta fokus och stänga ute ovidkommande intryck än personer med samma nivå av inläringssvårigheter.

Det är alltså mycket vanligt att personer med Williams syndrom har uppmärksamhetsproblem, men problemen kan variera mycket, både i omfattning, och i vilken typ av uppmärksamhet som är påverkad. Därför är det viktigt att göra en noggrann neuropsykologisk undersökning, där psykologen försöker ringa in utmaningar som finns. För många personer med Williams syndrom kan plötsliga ljud eller andra sinnesintryck bli så påträngande att det hindrar dem från att uppmärksamma sin omvärld. Det kallas *sensoriska* problem eller *sensorisk hypersensitivitet*. Sådana problem med sinnesintryck kan ibland förväxlas med uppmärksamhetsproblem.

Williams syndrom eller ADHD? Eller båda?

Svårigheter med uppmärksamhet är också ett av kännetecknen för ADHD, ett tillstånd som är betydligt vanligare än Williams syndrom. Betyder det att personer med Williams syndrom *också kan ha ADHD*? För många föräldrar och anhöriga är det en viktig fråga eftersom det finns en hel del kunskap i världen och bland pedagoger om vad som brukar hjälpa personer

med ADHD. Forskningen som finns i dag pekar entydigt på att ADHD är vanligt hos personer med Williams syndrom, men vi vet betydligt mindre om hur insatser som brukar hjälpa andra med ADHD hjälper individer med Williams syndrom.

En grupp israeliska forskare gjorde en mer noggrann undersökning av en grupp med Williams syndrom i olika åldrar. I den gruppen fick fler än hälften diagnosen ADHD [5]. I en annan studie [6] bad forskarna föräldrar till barn med Williams syndrom att besvara ett frågeformulär om symtom på ADHD (frågeformuläret heter Conners Rating Scale och används ofta av psykologer och andra som vill samla information för att ställa diagnoserna ADHD eller ADD). De samlade också in samma information från personer med ADHD utan några kända genetiska avvikelser. Svaren i sådana formulär kan räknas om till en siffra som säger hur hög grad av ADHD en person har. I den senare studien hade gruppen med ADHD som väntat en hög grad av symtom inom området ADHD. Det samma gällde för personerna med Williams syndrom, och intressant nog fanns det ingen skillnad mellan de två grupperna (men som väntat hade båda grupperna betydligt fler ADHD-symtom än en tredje grupp som inte fått någon diagnos).

Forskningen har alltså visat att många personer med Williams syndrom har ADHD. Betyder det att de också har nytta av samma behandlingar som individer med ADHD? I dag finns flera behandlingar för ADHD med vetenskapligt stöd. En av dem är läkemedelsbehandling med mediciner som påverkar signalsubstanserna dopamin och noradrenalin i hjärnan. Många ADHD-läkemedel tillhör gruppen centralstimulantia. Den mest använda i Sverige heter metylfenidat men det finns också andra, både inom gruppen centralstimulantia och läkemedel med helt andra typer av verkningsmekanismer.

Hittills finns ganska lite forskning som beskriver vilken effekt personer med Williams syndrom har av läkemedel som ges vid ADHD och om de får biverkningar som inte förekommer hos andra jämnåriga. Några forskare följde en liten grupp personer med Williams syndrom som också hade ADHD och fick behandling med metylfenidat. Medicinen verkade minska symtomen på ADHD, men många fick också biverkningar - de blev mer passiva och nedstämda [7]. I en annan studie fick närstående till 137 personer med Williams syndrom som medicinerade med ADHD-läkemedel ett formulär med frågor om hur de uppfattade att behandlingen fungerade och vilka biverkningar som märktes [8]. Många uppfattade att läkemedlen hjälpte, men eftersom svaren kom efter att behandlingen pågått en tid är resultaten osäkra. Deltagarna med Williams syndrom rapporterade samma typ av biverkningar som personer utan Williams syndrom brukar uppleva, men de förekom oftare och beskrevs som svårare än vad som är typiskt hos personer utan Williams syndrom.

Betyder det att metylfenidat fungerar annorlunda för personer med Williams syndrom än för andra med ADHD? I dag finns inga säkra vetenskapliga svar på den frågan. För det skulle vi behöva större studier med starkare vetenskapliga metoder. I en sådan situation är det särskilt viktigt att göra en individuell bedömning och som alltid när läkemedel förskrivs måste nyttan vägas mot risker och eventuella biverkningar.

De läkare som skriver ut ADHD-läkemedel som exempelvis metylfenidat måste vara specialister inom området och följer alltid noga hur patienten tolererar läkemedlet både avseende effekt och hur kroppen reagerar. Det är särskilt viktigt att läkaren frågar om medfödda hjärtfel, hjärtsjukdom, epilepsi eller andra sjukdomar eftersom det kan påverka vilket läkemedel som passar bäst eller som helt skall avstås. ADHD-läkemedel kan påverka och påverkas av andra läkemedel så även detta är viktigt att noggrant kontrollera. Blodtryck och puls följs alltid och regelbundet eftersom dessa värden kan bli förhöjda, eller vid vissa läkemedel sjunka, vid behandlingen.

När ett barn eller ungdom med Williams syndrom behöver ADHD-läkemedel är viktigt att läkaren de träffar har kunskap om vilka kroppsliga sjukdomar som är vanliga vid Williams syndrom, exempelvis vissa medfödda kärllförträngningar eller risk för högt blodtryck. Ofta kan läkaren rådfråga andra specialister som till exempel personens hjärtläkare eller barnneurolog för att noggrant kunna välja och anpassa till rätt ADHD-läkemedel.

Vad hjälper?

Tyvärr finns inte särskilt mycket forskning om hur personer med Williams syndrom kan få hjälp att förbättra sin uppmärksamhet. Många människor som har uppmärksamhetsproblem har lättare att koncentrera sig i en miljö med sådant de är intresserade av. Personer med Williams syndrom brinner ofta för musik, och är mycket intresserade av andra människor. Det kan hända att de har lättare att koncentrera sig om de får lära sig genom att iaktta andra, eller när de får lyssna på musik under tiden. Tyvärr finns än så länge väldigt lite forskning om detta.

Det är också lättare att koncentrera sig i en miljö utan starka negativa intryck. Personer med Williams syndrom har ofta närmare till att uppleva oro och ångest och kan känna oro vid ljud eller sinnesintryck som andra kanske inte lägger märke till. Därför är det viktigt att kartlägga miljön. Finns det något där som stör?

Personer med Williams syndrom kan ha särskilt svårt att flytta uppmärksamheten mellan olika händelser och uppgifter på ett flexibelt sätt [9, 10]. Människor med den typen av problem har ofta nytta av tydliga och överskådliga scheman och hjälp att strukturera sin vardag. Det verkar

rimligt att tro att det också gäller för dem som har Williams syndrom. Människor som har lättare för språk än för att lösa visuella och språkliga problem kan också ha hjälp av att *verbalisera*, eller prata igenom alla steg i uppgifter och situationer där de behöver koncentrera sig.

Till sist är det viktigt att komma ihåg att många pedagoger, psykologer, läkare och andra professionella vet mycket om hur man gör individuella anpassningar för att hjälpa människor som har uppmärksamhetsproblem eller andra kognitiva svårigheter. Den kunskapen är viktig att ta tillvara, särskilt när det finns så lite kunskap om vad som är specifikt för Williams syndrom. Därför är det viktigt att söka stöd, till exempel från habiliteringen och skolan.

Sammanfattning

Som en sammanfattning vill vi lyfta fram några viktiga saker att komma ihåg om Williams syndrom:

- Personer med Williams syndrom har ofta problem med uppmärksamheten
- Dessa problem kan variera, olika typer av uppmärksamhet kan påverkas
- Personer med Williams syndrom har oftast problem med andra typer av kognitiva funktioner (tex inläring och minne)
- Många personer med Williams syndrom har också ADHD – det behövs mer kunskap om hur de insatser och läkemedel som finns vid ADHD fungerar vid Williams syndrom
- Personer med Williams syndrom kan hjälpas till bättre uppmärksamhet – bland annat genom att man integrerar sådant de är intresserade av (tex musik) i situationen, eller att få scheman för att strukturera sin vardag
- Individuell anpassning är extra viktigt för individer med Williams syndrom som kan ha flera både kroppsliga och intellektuella utmaningar

Referenser

1. Miezah D, Porter M, Batchelor J, et al (2020) Cognitive abilities in Williams syndrome. Res Dev Disabil 104:. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2020.103701>
2. Mervis CB, Pitts CH (2015) Children with Williams syndrome: Developmental trajectories for intellectual abilities, vocabulary abilities, and adaptive behavior. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 169:158–171.

<https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31436>

3. Klein-Tasman BP, Phillips KD, Lord C, et al (2009) Overlap with the autism spectrum in young children with Williams syndrome. *J Dev Behav Pediatr* 30:289–299. <https://doi.org/10.1097/DBP.0b013e3181ad1f9a>
4. Breckenridge K, Braddick O, Anker S, et al (2013) Attention in Williams syndrome and Down's syndrome: Performance on the new early childhood attention battery. *Br J Dev Psychol* 31:257–269. <https://doi.org/10.1111/bjdp.12003>
5. Leyfer OT, Woodruff-Borden J, Klein-Tasman BP, et al (2006) Prevalence of psychiatric disorders in 4 to 16-year-olds with Williams syndrome. *Am J Med Genet Part B Neuropsychiatr Genet* 141B:615–622. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.30344>
6. Rhodes SM, Riby DM, Matthews K, Coghill DR (2010) Attention-deficit/hyperactivity disorder and Williams syndrome: Shared behavioral and neuropsychological profiles. *J Clin Exp Neuropsychol* 33:147–156. <https://doi.org/10.1080/13803395.2010.495057>
7. Green T, Gothelf D (2012) Phenotypic Psychiatric Characterization of Children With Williams Syndrome and Response of Those With ADHD to Methylphenidate Treatment. *Am J Med Genet Part B (Neuropsychiatric Genet)* 159:13–20. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.31247>
8. Martens MA, Seyfer DL, Andridge RR, et al (2013) Caregiver survey of pharmacotherapy to treat attention deficit/hyperactivity disorder in individuals with Williams syndrome. *Res Dev Disabil* 34:1700–1709. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2013.02.015>
9. Atkinson J, Braddick O (2012) Visual attention in the first years: Typical development and developmental disorders. *Dev Med Child Neurol* 54:589–595. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2012.04294.x>
10. Lincoln A, Lai Z, Jones W (2002) Shifting Attention and Joint Attention Dissociation in Williams Syndrome: Implications for the Cerebellum and Social Deficits in Autism

Tack till Isak Chrapkowski Kleberg, Olof Kleberg och Anna-Karin Lundin som kommenterade en tidigare version av texten. Författarna arbetar inom forskningsprojektet UNIKA som bedrivs vid Karolinska institutet och handlar om ovanliga genetiska syndrom, däribland Williams syndrom.

