



Turid Helland
 Institutt for biologisk og
 medisinsk psykologi,
 Universitetet i Bergen

I dette nummeret gjengir vi to artikler av Turid Helland som tidligere har vært publisert i tidsskriftet til Svenska Dyslexiföreningen, Dyslexi – aktuellt om läs- och skrivsvårigheter. Artiklene omhandler dysleksi og arvelighet, og vi velger å trykke begge artiklene i samme nummer, selv om de opprinnelig var publisert i påfølgende utgaver av Dyslexi (nr 4/2016 og 1/2017). Artiklene trykkes med godkjenning fra både tidsskriftet og forfatteren.

DYSLEKSI OG ARVELIGHET

Det er allment akseptert at arvelighet spiller en vesentlig rolle når det gjelder dysleksi. Forskning peker på at for ca 60% av personer med dysleksi finnes vansken i nærmeste biologiske familie. For ca 40% er altså dette ikke tilfelle. Denne artikkelen fokuserer på i hvilken grad genetikken kan brukes til tidlig identifisering av risiko for utvikling av dysleksi. Dette belyses ved bruk av Morton og Friths rammeverk for avvikende utvikling og ulike studier som omhandler dysleksi og arvelighet. Til slutt diskuteres hvordan forskning og praksis kan integreres i dette rammeverket som består av et biologisk, kognitivt, symptomatisk og miljømessig nivå.

Del 1 tar for seg et teoretisk rammeverk utviklet av Morton & Frith (1995) for å kunne sammenligne ulike teorier angående utviklingsmessige vansker. Rammeverket illustrerer hvordan biologiske, kognitive, symptomatiske og miljømessige faktorer samspiller i utvikling av ulike typer vansker. Aktuell forskning på dysleksi og genetik blir diskutert og satt inn i dette rammeverket.

Del 2 tar for seg viktigheten av longitudinelle studier. Resultat fra slike studier settes inn i Morton og Frith's rammeverk, noe som gir oss et bedre grunnlag for å forstå en sammensatt vanske som dysleksi. I praksis vil det si at vi kan finne gode, forskningsbaserte markører for å oppdage risiko for dysleksi før barn lærer seg å lese og skrive, noe som igjen gir grunnlag for tidlig, evidensbasert innsats.

DEL 1

Et teoretisk rammeverk og genetiske studier

Denne artikkelen skal i første rekke handle om hva nyere forskning kan fortelle oss om betydningen av arvelighet når det gjelder å avdekke en vanske som dysleksi. Vi kan snakke om en

biologisk arv, ingen tegn på biologisk arv og sosial arv. Vi snakker om biologisk arv når vi finner dysleksi i nærmeste biologiske familie, og studier har vist at det er spesifikke gener som ser ut til å disponere for dysleksi. Så skjer det ikke sjelden at barn har vansker med å lese og skrive selv om det ikke finnes slike vansker i familien, og selv om de vokser opp i språklig stimulerende omgivelser. Her er ingen tegn på arvelighet, men likevel kan vi ha med dysleksi å gjøre. Den sosiale arven har med miljøfaktorer å gjøre. Det å vokse opp i et språkfattig miljø uten stimuli fra omgivelsene til å bruke språk, bli lest for eller se i bøker, kan føre til vansker med å lære seg å lese og skrive. I velferdsstater som de skandinaviske er dette relativt sjeldent, siden de aller fleste barna får denne typen stimulans i alle fall i barnehagen før de begynner på skolen. I denne artikkelen er det dysleksi i forhold til den biologiske arven som diskuteres.

Det blir sagt at verbalspråk er natur, skriftspråk er kultur, og at skriftspråket står i et symbiotisk forhold til det talte språket. Dermed berører vi temaet om den nære sammenhengen mellom et barns språkutvikling og lese-/skriveferdigheter.

Forholdene mellom arv, språk og dysleksi skal her belyses ved hjelp av en modell, deretter ved referanser til utvalgte arvelighetsstudier, befolkningsstudier og longitudinelle studier. Med andre ord: det er ingen enkel forklaring på hva dysleksi er eller hva som kan forårsake dysleksi.

Et rammeverk for forståelsen av dysleksi

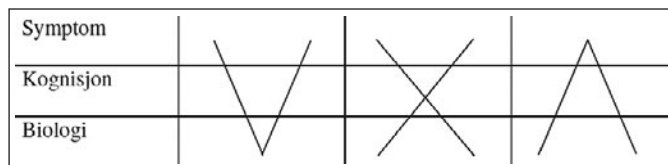
Det er enda ikke oppnådd konsensus om hva dysleksi er. bl.a. har prestisjetunge diagnostiske manualer som ICD-10 (International Classification of Diseases) og DSM5 (Diagnostic and Statistical Manual of the American Psychiatric Association) møtt skarp kritikk fordi definisjonene mangler basis i nyere forskning (se f. eks. (Bishop, 2015).

I sin artikkel «Paradoxes in the Definition of Dyslexia» skiller Frith (1999) mellom ekte og falsk dysleksi. Den «ekte» dysleksien er en medfødt disposisjon og varer hele livet. Den «falske» dysleksien kan forklares ut fra noe i personens omgivelser eller miljø, altså som en lese-/skrivevanske som ikke er av biologisk opprinnelse. Den «falske» dysleksien skal dermed kunne forsvinne med riktig tilrettelegging og trening, mens den «ekte» dysleksien er noe en person må leve med, selv om god trening blir gitt. Denne artikkelen anvender termen «dysleksi» i betydningen «ekte dysleksi», at det altså er en medfødt disposisjon som er livsvarig og i tråd med definisjonen til The British Dyslexia Association (BDA, 2009):

Dyslexia is a specific learning difficulty that mainly affects the development of literacy and language related skills. It is likely to be present at birth and to be life-long in its effects. It is characterised by difficulties with phonological processing, rapid naming, working memory, processing speed, and the automatic development of skills that may not match up to an individual's other cognitive abilities. It tends to be resistant to conventional teaching methods, but its effect can be mitigated by appropriately specific intervention, including the application of information technology and supportive counseling.

I likhet med mange andre utviklingsmessige vansker er dysleksi en idiosynkratisk vanske. Det vil si at den arter seg ulikt fra individ til individ. Morton og Frith utviklet en modell som hjelper oss til å sortere ut hvordan vanskene kan analyseres (Morton & Frith, 1995). Denne er vist i Figur 1. Figuren illustrerer at symptom (det vil si observerbar atferd) kan forklares på grunnlag av to (eller flere) kognitive avvik, som igjen kan forklares på bakgrunn av to (eller flere) biologiske avvik. Alternativt kan ett biologisk

avvik forårsake to (eller flere) kognitive avvik, som igjen kan forklare to (eller flere) symptomatiske avvik. Symptom kan forklares ut fra kognitive vansker, og kognitive vansker kan forklares ut fra et biologisk avvik. Intensjonen til Morton og Frith var å lage et rammeverk der en kunne modellere ut årsakssammenhenger for ulike vansker, slik at det kunne utvikles videre av det Frith kalte djerpe forskere.



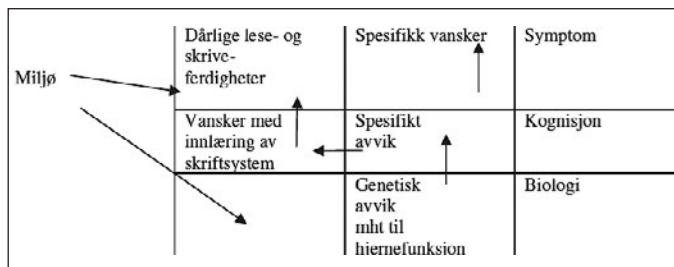
Figur 1. Nøytralt rammeverk for å kunne sammenligne ulike teorier angående utviklingsmessige vansker. Fra Morton & Frith (1995).

Dette har Frith selv gjort ved å bruke rammeverket til å illustrere ulike måter å forklare dysleksi på. Forbindelsen mellom biologisk nivå, kognitivt nivå og symptomnivå er nødvendige å klargjøre for å gi en bedre forståelse for hva dysleksi er. Frith kalte det kognitive nivået for «broen» mellom det biologiske og det symptomatiske nivået. Forbindelsen mellom de tre nivåene må også vurderes ut fra det miljøet og den kulturen det enkelte barnet vokser opp i. Derfor ble et fjerde nivå, miljøet, lagt til rammeverket. Dette viser at forbindelsene må tolkes innen den aktuelle konteksten, det vil si i forhold til påvirkning fra miljø og kultur. Figur 2 viser én av hennes framstillinger av dysleksi innen dette rammeverket (Frith, 1997). Det er verdt å merke seg at definisjonen til BDA berører alle de fire nivåene i denne modellen.

Genetiske studier

Noen forskere hevder at dysleksi skyldes en nevrologisk dysfunksjon i hjernen som oppsto før, under eller like etter fødselen. Andre hevder at den nevrologiske dysfunksjonen er genetisk bestemt og nedarvet fra generasjon til generasjon. En støtte for den genetiske innfallsvinkelen er at mange studier viser til generelle språkvansker eller udefinerte lese-/skrivevansker i nærmeste biologiske familie til den som utvikler dysleksi. DNA (forkortelse for deoxyribonucleic acid) er informasjonen som hver enkelt celle i kroppen inneholder. DNA består av kromosomer, og gener er deler av kromosomene som identifiserer oss som de personene vi er. Det er de små forskjellene som gjør oss ulike. Forskingen har vist hvilke gener som er ansvarlige for fargen på øyner og hår, på høyde eller flere ulike personlighetstrekk. Slike trekk har vært relativt enkle å

forklare, siden bare ett gen er involvert. Men kognitive ferdigheter som lesing og skrivning er langt mer sammen- satte da mange gener er involverte samtidig som miljøet spiller en avgjørende rolle (Bishop, 2015).



Figur 2. Grunnleggende kausal modell. Fra Frith (1997).

En genetiker som har arbeidet spesielt med dysleksi og sammenhenger mellom dysleksi, spesifikke språkvansker og ADHD er Silvia Paracchini. I følge Paracchini har de siste årene vært spesielt spennende når det gjelder dysleksiforskningen. Helt uavhengig av hverandre har ulike forskningsgrupper identifisert forskjellige gener som kan ha sammenheng med dysleksi, og alle ser ut til å peke mot det samme biologiske nettverket. Anslagsvis kan 70% av utviklingen av dysleksi forklares genetisk. Det tyder på at gener som assosieres med dysleksi kontrollerer svært viktige trinn i løpet av hjernens utvikling hos fosteret. Som en følge av dette ønsker en nå å finne ut av hva disse genene gjør og hvordan de bidrar til utviklingen av dysleksi. En viktig observasjon er at de samme genene ser ut til å bidra til utviklingen av leseferdigheter generelt, uavhengig av en klinisk dysleksi-diagnose. Dette gjør at vi kanskje ikke bør tenke svart/hvitt når det gjelder identifisering av dysleksi, men heller tenke i retning av grader langs en kontinuerlig variabel, i følge Paracchini (2016).

En forskergruppe fra Yale ledet av pediater og genforsker Jeffrey R. Gruen fant genetiske komponenter for lesing og språk i data fra mer enn 10.000 barn født i 1991-1992 som deltok i en longitudinell engelsk studie. Videre identifiserte de spesifikke genetiske varianter som kan predisponere barn for å utvikle dysleksi og språkvansker. I sine tidligere studier fant Gruen og hans team at de dopamin-relaterte genene ANKK1 og DRD2 var involverte i språkprosesser. De fant også at genet DCDC2 var forbundet med dysleksi, at en variant av genregulatoren READ1 (regulatory element associated with dyslexia) var assosiert med lesevansker, mens andre varianter var sterkt forbundet med vansker med verbalspråket. I følge Gruen interagerer disse variantene med et annet risiko-gen,

KIAA0319. Dersom en har risikovarianter innen både READ1 og KIAA0319, økes risikoen for å utvikle dysleksi ytterligere. Forskereteamet håper at disse funnene kan være med å identifisere veiene til å oppnå flytende leseferdigheter, å finne komponentene i disse veiene og å finne ut hvordan de samhandler (Powers et al., 2013).

Gruen og hans forskereteam startet i 2015 The New Haven Lexinome Project, som er et prosjekt som følger lesing og kognitive ferdigheter hos 1.klassinger over en 4-5 års periode. Målsettingen er å lage pre-litterær, genetisk screening for dysleksi, undersøke genetiske og miljømessige sammenhenger mellom lesing og lærevansker, mellom språk, oppmerksomhet og leseferdigheter og å undersøke mulighetene for en genetisk utvelgesmetode for å finne gode tiltak. Spyttprøver vil bli tatt av barna, og foresatte vil bli spurt om å svare på spørsmål om barnet og familiehistorikk (for mer informasjon, se <http://yalenhlp.org/dna/>).

Anslagsvis kan 70% av utviklingen av dysleksi forklares genetisk. Det tyder på at gener som assosieres med dysleksi kontrollerer svært viktige trinn i løpet av hjernens utvikling hos fosteret.

Noen kritiske blikk

At genetikken er viktig når det gjelder utvikling av dysleksi, er bekreftet gjennom tvillingstudier. I en populasjonsbasert studie fant Bishop og medarbeidere at leseferdighet var påvirket av både genetiske og miljømessige betingelser, men der gener var sterkt involverte var det sannsynlig at lesevanskene var en del av en mer omfattende språkvanske (Bishop, Adams, & Norbury, 2004). I sin artikkel «The interface between genetics and psychology: lessons from developmental dyslexia» uttrykker Bishop skepsis fordi måten den molekylære genetikken er framstilt på, kan være villedende. Den kan få oss til å tro at det finnes spesifikke gener som kan brukes til å identifisere vansker. Hun viser til at 99% av DNA-sekvenseringen av genomene er like for alle mennesker. Hun viser også til den misforståtte populære oppfatningen av at dysleksi er en klart definert vanske med en spesifikk organisk basis.

Dysleksi er ikke en klassisk vanske forårsaket av mutasjon på ett enkelt gen. I likhet med andre vansker forholder det seg slik at kombinasjoner av mange gener og miljøfaktorer er involverte. Hun støtter påstandene sine på resultat fra tre store tvillingstudier som alle viste at arveligheten når det gjelder lesevansker ble estimert til å være 60%. I to av

studiene ble effekten av miljø estimert til 30%, mens de resterende 10% kunne tilskrives tilfeldigheter som var spesifikke for miljøet til én tvilling. Videre, for at en skal kunne se klarere relasjonene mellom genotype (genene innen en organisme) og fenotype (observerbare symptomer innen en organisme), må vi bevege oss bakenfor den kliniske kategorien dysleksi for å se på underliggende kognitive faktorer. Disse synspunktene er parallelle med synspunktene vi finner hos Frith. I sin analyse av forholdet mellom genetikk og psykologi stiller Bishop spørsmålet om genetiske funn er nyttige med hensyn til intervensjon. Hun advarer mot forestillingen om at dersom genetiske avvik er funnet, er trening fåfengt, og hevder at dette er et altfor deterministisk syn. Der det finnes genetiske forklaringer, må en finne ut hvordan de virker for deretter å tilpasse metoder for avhjelpe problemet. Slik kan genetisk forskning få oss til å innse at vanlig pedagogikk ikke er tilstrekkelig, men at mer individualisert trening er nødvendig (Bishop, 2015).

I en nylig publisert metastudie fra Colorado Learning Disability Research Center (for mer informasjon, se <http://ibgwww.colorado.edu/cldrc/>) var målsetningen å svare på spørsmålet om hvorfor kognitive mål predikerer ulike aspekt av leseferdighet. Resultatene pekte i retning av at den genetiske påvirkningen, heller enn miljøet, bærer hovedtyngden av ansvaret for å kunne predikere linkene mellom kognitive funksjoner som minne, inhibisjon, prosesseringshastighet, rask benevnning, lesing av ord, leseforståelse og lytteforståelse. Denne genetiske påvirkningen gjelder mange ulike kognitive mål, men med en uavhengig genetisk varians for arbeidsminne og prosesseringshastighet (Christopher et al., 2016). Dette er funksjoner som har mye å si for utviklingen av lese- og skriveferdigheter (Helland & Morken, 2016).

«Hun advarer mot forestillingen om at dersom genetiske avvik er funnet, er trening fåfengt, og hevder at dette er et altfor deterministisk syn. Der det finnes genetiske forklaringer, må en finne ut hvordan de virker for deretter å tilpasse metoder for avhjelpe problemet.»

Oppsummert kan en si at genetiske studier peker i retning av at genetikken har en generell betydning for ulike former for språklige funksjoner, at her er mange mulige kombinasjoner som tilsier at vi snakker om en kontinuerlig og ikke en dikotom variabel. Videre peker interaksjonen mellom genetikk og kognisjon mot at vi gjennom longitudinelle studier kan få større innsikt i hvilken rolle genetikken eller arveligheten spiller for utviklingen av dysleksi. Spesielt viktig er det å se denne utviklingen i lys av de ulike stadiene i lese- og skriveutviklingen: det pre-litterære stadiet (pre-literacy stage), det vil si før barnet mottar systematisk lese- og skrivopplæring; innlæringsstadiet (emergent literacy stage), det vil si 1.– 3. klasse; og det litterære stadiet (literacy stage), da lese- og skriveferdigheten skal være automatisert og fungere som et redskap for å lære seg andre akademiske fag. I følge Goswami (2003) er studier innen et nevrokognitivt rammeverk svært viktige for å kunne forstå dysleksi. Det kognitive rammeverket er det som Frith kalte «broen» mellom det biologiske og det symptomatiske nivået, og gjelder ulike former for nevrokognisjon (f.eks. oppmerksomhet, eksekutive funksjoner, persepsjon og hukommelse) og nevrolingvistikk (forståelse, bearbeidelse og produksjon av språk), – altså funksjoner som kan forbindes med én eller flere spesifikke områder i hjernen. Det finnes relativt få slike longitudinelle studier når det gjelder dysleksi. I Del 2 skal vi se nærmere på utvalgsmetoder og noen utvalgte studier.

Referanser

- BDA. (2009). British Dyslexia Association: Definition of Dyslexia, online <http://www.bdadyslexia.org.uk/about-dyslexia/faqs.html>. Retrieved 08.12.08, 2008.
- Bishop, D. V. M. (2015). The interface between genetics and psychology: lessons from developmental dyslexia. Proceedings of the Royal Society of London B: Biological Sciences, 282(1806). doi:10.1098/rspb.2014.3139
- Bishop, D. V. M., Adams, C. V., & Norbury, C. F. (2004). Using nonword repetition to distinguish genetic and environmental influences on early literacy development: A study of 6-year-old twins. American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics, 129B(1), 94-96. doi:10.1002/ajmg.b.30065
- Christopher, M. E., Keenan, J. M., Hulslander, J., DeFries, J. C., Miyake, A., Wadsworth, S. J., . . . Olson, R. K. (2016). The genetic and environmental etiologies of the relations between cognitive skills and components of reading ability. Journal of Experimental Psychology: General, 145(4), 451-466. doi:10.1037/xge0000146
- Frith, U. (1997). Brain, Mind and Behaviour in dyslexia. In C. Hulme & M. J. Snowling (Eds.), Dyslexia: Biology, Cognition and Intervention. London: Whurr Publishers Ltd.
- Frith, U. (1999). Paradoxes in the definition of dyslexia. Dyslexia, 5(4), 192-214. doi:10.1002/(SICI)1099-0909(199912)5:4<192::AID-DYS144>3.0.CO;2-N
- Goswami, U. (2003). Why theories about developmental dyslexia require developmental designs. Trends in Cognitive Sciences, 7(12), 534-540. doi:10.1016/j.tics.2003.10.003
- Helland, T., & Morken, F. (2016). Neurocognitive Development and Predictors of L1 and L2 Literacy Skills in Dyslexia: A Longitudinal Study of Children 5–11 Years Old. Dyslexia, 22(1), 3-26. doi:10.1002/dys.1515
- Morton, J., & Frith, U. (1995). Causal modeling: A structural approach to developmental psychopathology. In D. J. C. Dante Cicchetti (Ed.), Developmental psychopathology, Vol. 1: Theory and methods. Wiley series on personality processes. (pp. 357-390): John Wiley & Sons, New York, NY, US.
- Paracchini, S. (2016). Dyslexia and Genetics meet our Researchers. <http://www.ndm.ox.ac.uk/silvia-paracchini-dyslexia-and-genetics>: Nuffield Department of Clinical Medicine logo
- © 2016 Offices of the Nuffield Professor of Medicine, Nuffield Department of Medicine, University of Oxford
- Henry Wellcome Building for Molecular Physiology, Old Road Campus, Headington, Oxford OX3 7BN.
- Powers, Natalie R., Eicher, John D., Butter, F., Kong, Y., Miller, Laura L., Ring, Susan M., . . . Gruen, Jeffrey R. (2013). Alleles of a Polymorphic ETV6 Binding Site in DCDC2 Confer Risk of Reading and Language Impairment. The American Journal of Human Genetics, 93(1), 19-28. doi:<http://dx.doi.org/10.1016/j.ajhg.2013.05.008>

DEL 2

Longitudinelle studier

Longitudinelle studier er kjent for å være svært krevende. Dette har flere grunner. For det første er det et problem hvilken aldersgruppe en skal ha som utgangspunkt. Dysleksi manifesterer seg først når barnet skal lære seg å lese og skrive. Men som vi nå vet, er her mange tegn som tilsier at et barn kan være i risikozonen for å utvikle dysleksi allerede i førskolealder. Dermed er det et problem hvordan en definerer «risiko» for å utvikle dysleksi. Videre er det et problem hvordan et utvalg skal defineres siden vi ikke har en klar konsensus av hva dysleksi er.

Ulike kriterier for å finne utvalg

Generelt sett finner vi i litteraturen fem typer utvalgs-kriterier når det gjelder longitudinelle studier: *spørreundersøkelser*, som kan nå et stort antall deltakere basert på et representativt utvalg; *genetisk utvalg*, det vil si at utvalget består av barn av biologiske foreldre med dysleksi; *fenotypisk utvalg*, det vil si utvalg av barn som defineres til å være i en risikosone på bakgrunn av observerbare risikotegn som f. eks. tidlige språkvansker; *endofenotypisk utvalg*, som er basert på en kombinasjon av genetiske og fenotypiske kriterier, og *klinisk utvalg*, som er basert på diagnostisert dysleksi, det vil si et utvalg av barn som har vært gjennom den første lese-/skriveopplæringen (emergent literacy stage) men som ikke har lyktes.

Alle disse fem utvalgs-kriteriene har sine klare styrker og svakheter. Idéelt sett er det vel-designete befolkningsstudier som kan gi oss en den beste informasjon om hvordan språkvansker og dysleksi går igjen i familier. Slike utvalg krever et stort antall deltakere som er representative for en befolkning, og samler som oftest informasjon gjennom spørreskjemaer utfylt av foresatte og/eller lærer. Styrken ved en spørreundersøkelse, så sant den tilfredsstillende etablerte utvalgs-kriterier, er at en når et stort antall mennesker. Ulempen er at populasjonen det gjelder blir sett gjennom øynene til «en andre» og at en ikke kan gå i dybden på lik linje med individuelle utredninger. Et ekstra problem med denne typen undersøkelser er at en betydelig andel personer som en ønsker å nå, kan selv ha dysleksi, og dermed kan ha vansker med å besvare spørsmålene som er gitt, noe som kan gå ut over validiteten i undersøkelsen.

Når det gjelder studier som er basert på genetikk/arvelighet, vil en stor del av populasjonen som ikke har dysleksi i nærmeste familie bli ekskludert. Som vi har sett, kan dette gjelde opp til 40% av barn som utvikler dysleksi. Ønsker vi et representativt utvalg, vil et utvalg basert på arvelighet/genetikk være skeivt, men vil kunne gi oss mye informasjon om arvelighet. Et utvalg basert på fenotypiske risikokriterier baserer seg ofte på førskolebarn som er henviste til utredning eller klinikk på bakgrunn av utviklingsmessige språkvansker, noe som også gir et skeivt utvalg fordi ikke

alle som utvikler dysleksi har vist tegn på språkvansker. Bruk av endofenotypiske kriterier kan bøte på noen av disse vanskene, men de samme uklarhetene angående risikofaktorer vil gjelde også her. De vanskene med utvalg og kriterier som er skisserte her, er ikke typiske bare innen dysleksi-forskningen, men gjelder mer generelt for all humanforskning.

Studier som baserer seg på direkte individuell testing kan gå i dybden, men har vanligvis et lite antall deltakere, noe som skjer på bekostning av krav om representativitet. Denne typen longitudinelle studier er svært krevende fordi det fordres tett samarbeid med foresatte, med barnehage, skole og ikke minst med barna selv over en lang periode. Det kreves konsesjon fra etisk komité, som også tilsier at enhver deltaker kan til enhver tid trekke seg fra studien uten noen form for begrunnelse. Derfor vil en ofte se at antall deltakere i en longitudinell studie varierer mellom testpunktene. Videre, skal slike prosjekt lykkes, settes det høye krav til økonomi og kontinuerlig faglig kompetanse over tid. Men uansett metode vil utfallet være avhengig av hvilken forståelse forskerne har av hva dysleksi er.

Fra barnehage til skolebegynner

Den store populasjonsbaserte Mor og barn-studien fra Norge rekrutterte gravide kvinner i tidsrommet 1999-2008 til å svare på omfattende spørsmål angående barnas utvikling. Den delen av undersøkelsen som hadde med språkutvikling å gjøre, viste at 3% av barna hadde vedvarende språkvansker, at 5% av barna hadde språkvansker som gikk over, og at 6.5% hadde seint utviklete språkvansker. Ved å bruke uttrykket «forsinket språkutvikling» viste studien at forsinket språkutvikling som vedvarte i og etter barnehage var spesielt relatert til vansker med å lese og skrive. Tidlige kommunikasjonsvansker og ulike språklige og familiære risikofaktorer hadde en høy grad av innvirkning på vedvarende språkvansker, noe som gjaldt gutter først og fremst. Vanskene viste seg seinere hos jentene. Familiær forekomst av lese- og skrivevansker var en sterk prediktor for seint utvikla språkvansker (Zambrana, Pons, Eadie, & Ystrom, 2014).

Disse funnene stemmer overens med en engelsk studie, der en gruppe barn som enten hadde identifiserte språkvansker i førskolealder eller som hadde dysleksi i nærmeste familie, ble fulgt fra de var tre til åtte år. Ett funn var at 1/3 av barna fra familier med dysleksi hadde språkvansker i førskolealder.

Forskerne fant at barna med vedvarende språkvansker fra barnehagealder av ofte fikk vansker med å lese, og i denne gruppen var det flere gutter enn jenter. Videre var et hovedfunn at seint utvikla språkvansker var vanskelige å oppdage i førskolealder, og i denne gruppen var det like mange jenter som gutter (Snowling, Duff, Nash, & Hulme, 2015).

Begge studiene konkluderte med at det trengs mer forskning på hva som bidrar til vedvarende, forbigående og seint utvikla språkvansker i førskolealder. Dette peker for det første på viktigheten av longitudinelle studier som følger barna lenger enn til de første trinnene på skolen, og for det andre at utviklingen til jenter bør følges spesielt.

En studie fra Nederland fokuserte på barn fra familier med dysleksi, men som ikke selv utviklet dysleksi. 120 barn fra familie med dysleksi og en kontrollgruppe ble fulgt fra de var 2 måneder til de var 9 år. De ble undersøkt med 1) auditiv, språklig og visuell ERP (Event-related potential, måler hjernens respons til ulike stimuli) da de var mellom 2 og 41 måneder gamle; 2) spørreskjema angående språkfunksjoner, motorisk utvikling, atferdsvansker, og lese miljø i hjemmet da de var 2 og 3 år gamle; 3) språk og kognitiv utvikling fra de var 47 måneder gamle; og 4) forutsetninger for å lære å lese og leseutvikling i barnehage og i 2. og 3. klasse. Barna med familiær risiko, men som ikke utviklet dysleksi, skilte seg ut fra både barna med familiær risiko som utviklet dysleksi og barna i kontrollgruppen. Dette gjaldt tidlig språkutvikling, visuell prosessering og flere kognitive markører. Men de avvek ikke fra kontrollgruppen når det gjaldt ikke-verbal IQ og tester på rask benevning (RAN, Rapid Automatisated Naming), noe forskerne tolket som beskyttende faktorer. Det ble konkludert med at påvirkningen av familiær risiko er en kontinuerlig variabel, og at det er en forskjell mellom dysleksi som en medfødt lesevanske og vansker som bare relateres til familiær risiko (van der Leij et al., 2013).

Fra barnehage til ungdomstid

Den finske Jyväskylä Longitudinal Study of Dyslexia tok utgangspunkt i 8000 familier som ventet barn i tidsrommet 1993-1996. Formålet med studien var å identifisere tidlige risikofaktorer for å utvikle dysleksi ved å følge barn av én forelder med dysleksi som i tillegg hadde en nær slektning med dysleksi. Disse barna utgjorde en risikogruppe, mens barn av foresatte uten dysleksi i nærmeste biologiske familie utgjorde en kontrollgruppe. Studier fra prosjektet som strekker seg fra fødsel til skolestart peker på tre hoved-

funn. For det første fant en forskjeller mellom gruppene ved bruk av ERP både ved fødselen og da barna var 6 måneder; for det andre fant en forskjeller i språklige komponenter (gjentakelse av non-ord og språkforståelse) som en vet henger sammen med utvikling av dysleksi allerede fra 2-årsalderen; og for det tredje fant en at forekomsten av dysleksi var fire ganger så stor i risikogruppen ved slutten av 2. klasse sammenlignet med kontrollgruppen: 38 (35,5%) av risikogruppen på 107 barn og 9 (9,7%) av kontrollgruppen på 93 barn utviklet dysleksi (Lyytinen et al., 2004).

I en seinere studie fra samme prosjekt ble 170 av barna fulgt opp til og med 8. klasse. Kontrollgruppen besto av 70 barn og risikogruppen besto av 100 barn. De 100 risikobarna ble delt i fire undergrupper: 56 barn som ikke utviklet dysleksi, 18 barn med vedvarende dysleksi (det vil si at de var identifisert både i 2. klasse og i 8. klasse); 15 barn som utviklet dysleksi seint (etter 2. klasse og identifisert i 8. klasse) og 11 barn med vansker i 2. klasse som ikke viste vansker i 8. klasse (Torppa, Eklund, van Bergen, & Lyytinen, 2015). Utreknet i prosent vil det si at 33% av barna i risikogruppen utviklet dysleksi. Når det gjelder arvelighet og dens betydning for utvikling av dysleksi, peker disse studier på en generell kategorisering som framstilt i Tabell 1.

Dysleksi i familien		Ikke dysleksi i familien	
Dysleksi	Ikke dysleksi	Dysleksi	Ikke dysleksi

Tabell 1. Generell kategorier av arvelighet og dysleksi.

Bergensprosjektet «Ut med språket!» (<http://www.uib.no/en/project/speakup>) hadde som målsetting å følge en gruppe barn i risikosonen for å utvikle dysleksi fra de var 5 år gamle (pre-literacy stage), gjennom innlæringsfasen (emergent literacy) til de var ferdige med grunnskolen (literacy stage). Den aktuelle definisjonen til The British Dyslexia Association (BDA, 1998) ble lagt til grunn for studien:

«Dyslexia is a complex neurological condition which is constitutional in origin. The symptoms may affect many areas of learning and function, and may be described as a specific difficulty in reading, spelling and written language. One or more of these areas may be affected. Numeracy, notational skills (music), motor functional and organisational skills may also be involved. However, it is particularly related to mastering written language, although oral language may be affected to some degree».

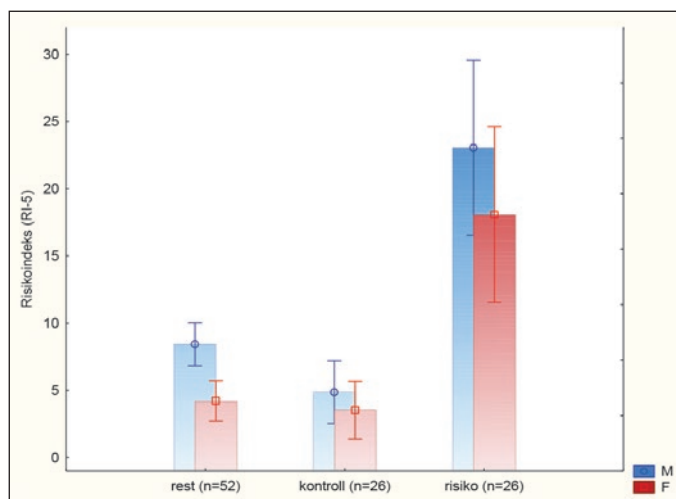
Det var to grunner til at denne definisjonen ble valgt. For det første dekket tre av de fire nivåene fra Morton og Friths (1995) modell: dysleksi er en sammensatt vanske av biologisk, kognitiv og symptomatisk art. Den definerer dysleksi som en medfødt disposisjon, noe som tilsier at her finnes spesifikke utviklingstrekk som bør kunne oppdages før barnet begynner på skolen. For det andre er den praksis nær; den beskriver hvordan klinikere oppfatter dysleksi gjennom sitt virke. Siden denne definisjonen kom i 1998, har BDA endret ordlyden i definisjonen flere ganger, selv om essens er beholdt, men det er lagt til en setning om effekt av spesifikk trening, altså på miljønivå (BDA, 2009).

Prosjektet ønsket å basere studien på et representativt utvalg samtidig som det var et mål å kunne følge barna tett med individuell testing. En fant derfor fram til en strategisk utvalgsprosedyre som inkluderte typiske urbane og rurale strøk med begge de norske ortografiene bokmål og nynorsk representerte. I 2003 ble fire kommuner fra hvert av de fire vestlandsfylkene i Norge spurt om de ville delta. Skoleetatene i de aktuelle kommunene valgte deretter ut barnehager til prosjektet. I alt utgjorde dette 120 femåringer fordelt på 9 barnehager. Foresatte til 109 av de 120 forespurte sa ja til å bli med i studien.

Fem barn ble ekskluderte på grunn av ulike diagnostiserte nevrologiske avvik. En risikoindeks for å utvikle dysleksi ble kalkulert på bakgrunn av svar på to nesten identiske spørreskjema, RI-5 (Risk Index, age 5), laget for bruk i prosjektet og som skulle besvares av foresatte og barnehagelærer. Lav risikoindeks tydet på liten risiko for å utvikle dysleksi, mens en høy indeks indikerte risiko. Spørsmålene i RI-5 er delt inn i seks domener som forskning har vist henger sammen med utvikling av dysleksi: somatikk, lateralitet, motorikk, språk, spesialundervisning og arvelighet. Ulike kombinasjoner av disse faktorene gir risiko for utvikling av dysleksi. Språket og innholdet i spørreskjemaet ligger nært opp til det som erfaringsmessig blir brukt i en klinisk samtale med foresatte og/eller lærer, og utformet spesielt med tanke på at det skulle være enkelt å lese og svare på for en voksenperson med dysleksi.

Som tidligere nevnt viser flere studier at det ikke er så store kjønnsforskjeller når det gjelder dysleksi som en tidligere har trodd, men at den språklige og kognitive utviklingen hos jenter og gutter er forskjellig. Derfor ble det kalkulert med en lavere risikoindeks for jenter enn for gutter, nettopp for å kunne følge jenter med svake risikotegn.

En risikogrupper (n=26; M=13, F=13) ble identifisert på bakgrunn av den kalkulerede RI-5-indeksen, og denne gruppen og en matchet kontrollgruppe (n=26) utgjorde eksperimentgruppen. Begge gruppene viste gjennomsnittlige resultat på evneprøve (Wechsler, 1974), og det var ingen statistiske forskjeller på gruppene med hensyn til disse testene. Risikoindeksen målt med RI-5 for de to eksperimentgruppene risiko og kontroll og for restgruppen, som ikke ble med videre i studien, er vist i Figur 3.



Figur 3. Risikoindeks målt med RI-5 på de tre gruppene «restgruppe» (de 52 barna som ikke deltok videre i studien etter at risikogrupper og kontrollgruppen var etablert) og de to eksperimentgruppene. Her var ingen signifikante forskjeller mellom «restgruppen og «kontrollgruppen». Forskjellen mellom risikogrupper og de to andre gruppene er signifikant (Unequal N HSD: $p < .0001$). Stiplede linjer viser anbefalt cut-off for risikosone for gutter og jenter ved bruk av RI-5.

Barna i studien har vært fulgt i 10 år. De løste leserelaterte oppgaver mens de ble skannet med fMRI da de var 6, 8 og 12 år, de fikk intensiv databasert trening etter to ulike prinsipper hver vår fra de var 5 til 7 år, og de ble testet med språklige og nevrokognitive tester jevnlig i løpet av hele prosjektperioden. Blindtesting da barna var elleve år viste at 13 barn (11 fra risikogrupper, 2 fra kontrollgruppen) hadde utviklet dysleksi, og testingen viste ingen kjønnsforskjeller med hensyn til dette resultatet. Til sammen utgjør disse 13 barna 12.5% av utvalget på 104 femåringer. Dette var et overraskende høyt tall, men ligger innenfor de marginene som nevnes i litteraturen, som viser forekomster på mellom 5-17% av befolkningen (Gabrieli, 2009). Denne variasjonen gjenspeiler uklarheten med hensyn til definisjoner og kriterier.

Identifisering av hvem som utviklet dysleksi ble validert gjennom testresultatene på både kognitivt og biologisk nivå: i retrospekt var det signifikante forskjeller på dysleksi-gruppen og typiskgruppen med hensyn til språklige og/eller nevrokognitive skårer på alle alderstrinn (Helland & Morken, 2015; Helland, Plante, & Hugdahl, 2011; Frøydis Morken & Helland, 2013); hjerneskanning (fMRI) viste gruppeforskjeller ved leserelaterte oppgaver allerede da barna var 6 år (pre-literacy stage) (Clark et al., 2015; Specht et al., 2009), da de var 8 år (emergent literacy stage) og da de var 12 år (literacy stage) (Frøydis Morken, Helland, Hugdahl, & Specht, 2014; F Morken, Helland, Hugdahl, & Specht, submitted). Videre profiterte alle barna på den databaserte treningen, selv om dysleksigruppen fikk signifikant svakere resultat i lesing og skrivning enn typiskgruppen (Helland, Tjus, Hovden, Ofte, & Heimann, 2011).

Spørreskjemaet RI-5 viste seg altså som en tidlig og relativt reliabel indikator for hvem som seinere utviklet dysleksi (Helland et al., 2011). Risikoindeksen fra da barna var 5 år gamle korrelerte signifikant med karakterer i språk i 10. klasse ved at barna med høy risikoindeks hadde signifikant lavere karakterer enn barna med lav risikoindeks (Kyrvestad, 2014). Som en følge av disse funnene er det etablert en veiledende risikoindeks som er ulik for jenter og gutter (Helland, 2015; Helland et al., 2011). Dette er vist med stiplede linjer i Figur 3.

Arvelighet ble registrert ved hjelp av spørsmål i RI-5 i skjemaet til foresatte. Svarene som ble gitt på spørsmål om dysleksi i nærmeste biologiske familie er framstilt i kategoriene fra Tabell 1 og vist i Tabell 2. Tabellen viser familiær forekomst av dysleksi hos de som utviklet dysleksi og de som ikke utviklet dysleksi, slik foresatte hadde rapportert i spørreskjemaet da barna var 5 år gamle. I følge svarene hadde 8 (61,5%) i dysleksigruppen dysleksi i nærmeste familie, mens 5 (38,5%) i dysleksigruppen ikke hadde dysleksi i nærmeste familie. Disse tallene stemmer overens med forekomsten som tidligere er referert hos Bishop (2015). Av de 91 barna som ikke utviklet dysleksi, rapporterte 21 (23,1%) at det var dysleksi i nærmeste familie. Disse tallene peker på at for å finne barn i risikozonen for å utvikle dysleksi, kan en ikke bare basere seg på opplysninger om familiær forekomst. Tabell 2 viser distribusjon av arvelighet på de to gruppene «dysleksi» og «ikke dysleksi» (identisk med typiskgruppen).

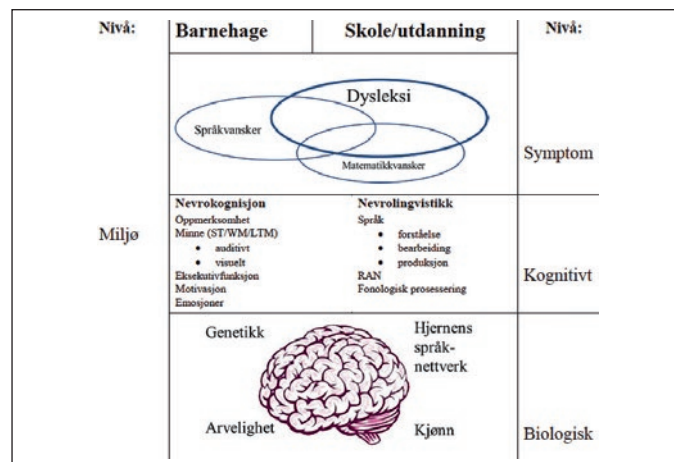
Dysleksi i familien		Ikke dysleksi i familien	
Dysleks	Ikke dysleksi	Dysleksi	Ikke dysleksi
8%	20%	5%	67%

Tabell 2. Kategorier av arvelighet og dysleksi fra Bergens-prosjektet «Ut med språket!».

Videreutvikling av Morton og Frith's rammeverk

Vi har her gått igjennom noen sentrale innfallsvinkler til temaet dysleksi og arvelighet. Vi har sett at det finnes en optimisme hos genetikere om at en i framtida kan finne barn som er i risikozonen for å utvikle dysleksi ved hjelp av en enkelt gentest. Andre innfallsvinkler viser til en svært komplisert interaksjon mellom biologi, kognisjon, symptom og miljø. Generelt ser det ut til at hos ca 60% av de som utvikler dysleksi er det en arvelig komponent, mens en ikke finner noen arvelig komponent hos de resterende 40%. Vi har også sett at ikke alle som har risikofaktorer utvikler dysleksi. Den nederlandske studien angående barn fra familier med dysleksi, undersøkte spesielt de barna som ikke utviklet dysleksi. En mulig forklaring var at selv om barna viste tegn på risiko innen noen områder, viste de også sterke, kompenserende funksjon innen andre områder (van der Leij et al., 2013). Med den kunnskapen vi har i dag, kan vi derfor ikke bruke arvelighet som en valid risikofaktor alene hverken i forskning eller praksis.

Det er enighet om at tidlig innsats er viktig. Et barn blir gjerne definert til å være i risikozonen for å utvikle dysleksi gjennom spørreskjema eller samtaler med nære voksenpersoner. Hvordan risikofaktorene arter seg, endres i takt med barnets språklige, kognitive og mentale utvikling. Derfor er longitudinelle studier viktige for å øke kunnskapen om hva dysleksi er. Avgjørende for resultat i enhver studie er problemstilling, utvalgsprosedyrer og kriterier for utvalg som ligger til grunn. I den longitudinelle Bergens-studien var én av målsettingene å finne tidlige risikofaktorer basert på kunnskap om endofenotypen, altså kombinasjonen av genotype og fenotype. Dette dannet grunnlaget for utformingen av spørreskjemaet RI-5 og utarbeidelsen av en risikoindeks. Den oppsamlede kunnskapen fra dette prosjektet og andre lignende prosjekt utfordrer derfor til en videreutvikling av rammeverket til Morton og Frith (1995). Dette er vist i Figur 4.



Figur 4. Kausal modell for utvikling av dysleksi basert på den longitudinelle Bergens-studien «Ut med språket!» (Helland, 2012). Etter Morton og Frith 1995; Frith 1999.

På det biologiske nivået kan en litt grovt si at det som gjelder genetikk og språknettverket i hjernen er forskningens områder. Vi har referert til at genetikere ser for seg spennende gjennombrudd som kan føre til at vi kan avdekke risiko hos svært små barn. Ved bruk av hjerne-skanning lærer vi hvordan hjernen arbeider med språk. Nyere forskning relaterer avvik i det typiske språknettverket til forhold mellom hjernens anatomi og gener forbundet med dysleksi (Eden, Olulade, Evans, Krafnick, & Alkire, 2016). Både i forskning og praksis bør kjønn vies spesiell oppmerksomhet siden nyere forskning viser at tilnærmet like mange jenter som gutter utvikler dysleksi, men at tegnene er forskjellige. Jenter viser sjeldnere tidlige tegn, og disse tegnene kan være mer diffuse enn hos gutter. Arvelighet kan for både forskning og praksis kartlegges ved enkle spørsmål som gjelder forekomst i nærmeste biologiske familie, og vi har sett eksempler på at forskningsprosjekt på barn av biologiske foreldre med dysleksi også tester foreldrene. For å følge Frith's utsagn om det kognitive som «broen» mellom det biologiske og det symptomatiske nivået, ser vi først på *symptomnivået*. Symptomer på dysleksi er selvfølgelig vansker med å lese og skrive. Tidligere symptom er kan være avvikende språkutvikling og manglende interesse for høytlesing. Både for forskning og praksis er det nødvendig å finne klare kriterier for hva som er «ekte» eller «falsk» dysleksi.

For å finne svar på dette, må en teste ut på det *kognitive* nivået. I Figur 4 finner en listet opp kognitive områder der avvik er typisk for dysleksi. Avvikende profiler innen flere av disse områdene er forenlig med «ekte» dysleksi, mens ingen eller minimale avvik, er det høyst sannsynlig «falsk» dysleksi som kan forklares ut fra betingelser i miljøet. I Bergens-studien fant vi at de ulike komponentene på det kognitive nivået endret predikasjonsverdis for utvikling av dysleksi i takt med de ulike litterære stadiene (Helland & Morken, 2015). Styrker og svakheter må sees i sammenheng med hvordan vanskene arter seg og hvilket utviklingstrinn barnet befinner seg på. Uansett, i en klinisk sammenheng skal barnet ha hjelp ut fra den profilen barnet viser.

Miljøet interagerer med de tre andre nivåene og kan både fremme og hemme positiv utvikling. Tidlig språklig stimulans virker generelt fremmende på all språkutvikling. Likevel pekes det ofte på at en mangler gode intervensjonsstudier, gjerne i tråd med det som blir påpekt i definisjonen til BDA fra 2009, nemlig at vanlig, konvensjonelle metoder ikke er effektive når det gjelder dysleksi, men at en bør

anvende helt spesifikke metoder som inkluderer informasjonsteknologi og støttende veiledning.

Sammenfatning

Formålet med denne artikkelen var å analysere hva nyere forskning kan fortelle oss om betydningen av arvelighet når det gjelder dysleksi. Ny og pågående forskning viser at ulike genetiske variasjoner kan gi ulike utslag langs en kontinuerlig variabel når det gjelder lese- og skriveferdigheter. I framtida kan enkle gentester være en nøkkel til å predikere dysleksi på et svært tidlig stadium. Samtidig kan ikke genetikken aleine fortelle oss om utviklingen av vanskene hos den enkelte. Forskningen tyder på at ca 60% av de som utvikler dysleksi har det i familien, mens 40% ikke har det. Derfor må vi bruke den samlede kunnskapen vi har om den dyslektiske fenotypen kombinert med den dyslektiske genotypen. Vi vet at tidlig identifisering av risikofaktorer og tidlig trening er viktig for at et barn ikke skal bli en taper i utdanningssamfunnet. Det vil si at evidensbasert kunnskap innen biologi, kognisjon og symptom må kombineres med den kunnskapen vi har om påvirkningen fra miljøet.

Referanser

- BDA. (1998). *The British Dyslexia Association Handbook*. Reading: British Dyslexia Association.
- BDA. (2009). British Dyslexia Association: Definition of Dyslexia, online <http://www.bdadyslexia.org.uk/about-dyslexia/faqs.html>. Retrieved 08.12.08, 2008.
- Clark, K. A., Helland, T., Specht, K., Narr, K. L., Manis, F. R., Toga, A. W., & Hugdahl, K. (2015). Reply: Cortical differences in preliterate children at familial risk of dyslexia are similar to those observed in dyslexic readers. *Brain*. doi:10.1093/brain/awv037
- Eden, G. F., Olulade, O. A., Evans, T. A., Krafnick, A. J., & Alkire, D. R. (2016). Developmental Dyslexia. In G. Hickok & S. L. Small (Eds.), *Neurobiology of Language* (pp. 815-822): Elsevier.
- Gabrieli, J. D. E. (2009). Dyslexia: A New Synergy Between Education and Cognitive Neuroscience. *Science*, 325(5938), 280-283. doi:10.1126/science.1171999
- Helland, T. (2012). *Språk og dysleksi: Fagbokforlaget*.
- Helland, T. (2015). RI-5. Dyslexia Risk Index; a questionnaire for parents and pre-school teachers. Bryne, Norway: InfoVest.
- Helland, T., & Morken, F. (2015). Neurocognitive Development and Predictors of L1 and L2 Literacy Skills in Dyslexia: A Longitudinal Study of Children 5–11 Years Old. *Dyslexia*, n/a-n/a. doi:10.1002/dys.1515
- Helland, T., Plante, E., & Hugdahl, K. (2011). Predicting Dyslexia at Age 11 from a Risk Index Questionnaire at Age 5. *Dyslexia*, 17(3), 207-226. doi:10.1002/dys.432
- Kyrvestad, J. L. (2014). Ungdomsskolelever med dysleksi: vedvarende markører, tilrettelegging, trivsel og tilpasning Master, Department of Biological and Medical Psychology, University of Bergen, Bergen.
- Lyytinen, H., Aro, M., Eklund, K., Erskine, J., Guttorm, T., Laakso, M., . . . Torppa, M. (2004). The development of children at familial risk for dyslexia: birth to early school age. *Annals of Dyslexia*, 54(2), 184-220.
- Morken, F., & Helland, T. (2013). Writing in Dyslexia: Product and Process. *Dyslexia*, 19(3), 131-148. doi:10.1002/dys.1455
- Morken, F., Helland, T., Hugdahl, K., & Specht, K. (2014). Children with dyslexia show cortical hyperactivation in response to increasing literacy processing demands. *Frontiers in Psychology*, 5, 1491. doi:10.3389/fpsyg.2014.01491
- Morken, F., Helland, T., Hugdahl, K., & Specht, K. (submitted). Effects of Literacy Processing Demands on Cortical Activation in Children with Dyslexia.
- Snowling, M. J., Duff, F. J., Nash, H. M., & Hulme, C. (2015). Language profiles and literacy outcomes of children with resolving, emerging, or persisting language impairments. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, n/a-n/a. doi:10.1111/jcpp.12497
- Specht, K., Hugdahl, K., Ofte, S. H., Nygård, M., Bjørnerud, A., Plante, E., & Helland, T. (2009). Brain activation reveals at-risk for dyslexia in 6-year old children. *Scandinavian Journal of Psychology*, 50, 79-91. doi:10.1111/j.1467-9450.2008.00688.x
- Torppa, M., Eklund, K., van Bergen, E., & Lyytinen, H. (2015). Late-Emerging and Resolving Dyslexia: A Follow-Up Study from Age 3 to 14. [journal article]. *Journal of abnormal child psychology*, 43(7), 1389-1401. doi:10.1007/s10802-015-0003-1
- van der Leij, A., van Bergen, E., van Zuijlen, T., de Jong, P., Maurits, N., & Maassen, B. (2013). Precursors of Developmental Dyslexia: An Overview of the Longitudinal Dutch Dyslexia Programme Study. *Dyslexia*, 19(4), 191-213. doi:10.1002/dys.1463
- Wechsler, D. (1974). *Wechsler Intelligence scale for Children - Revised* (Norwegian Edition by Undheim, J. O. ed.): Jaren, Norway: Vigga-trykk.
- Zambrana, I. M., Pons, F., Eadie, P., & Ystrom, E. (2014). Trajectories of language delay from age 3 to 5: persistence, recovery and late onset. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 49(3), 304-316. doi:10.1111/1460-6984.12073