

Einhverfa og raskanir á einhverfurófi

Skilgreining

Einhverfa er röskun í taugaproska sem kemur yfirleitt fram snemma í barnæsku. Samkvæmt ICD-10 birtast einkenni einhverfu í hegðun og koma fram á þremur sviðum: a) í félagslegu samspili b) í máli og tjáskiptum og c) í sérkennilegri og/eða áráttukenndri hegðun. Mismunandi fjöldi og styrkleiki einkenna ásamt mikilli breidd í vitsmunaproska ræður hinu fjölbreytta birtingaformi. Hugtakið röskun á einhverfurófi (e. *autism spectrum disorder*)¹ nær yfir þennan breytileika (hér á eftir vísar einhverfa til alls rófsins). Einhverfa var skilgreind á sama hátt í flokkunarkerfunum ICD-10 og DSM-IV.^{2,3} Hins vegar urðu verulegar breytingar á flokkun í fimmtu endurskoðun DSM⁴ sem eru líklegar til að hafa áhrif á elleftu endurskoðun ICD sem er væntanleg 2018.⁵ Fá dæmi eru um að börn „læknist“ af einhverfu enda þótt hægt sé að hafa áhrif á framvindu með markvissum aðgerðum, sérstaklega snemma á lífsleiðinni.^{6,7} Þar af leiðandi er mikilvægt að finna börnin og hefja snemmtæka íhlutun sem fyrst.^{8,9}

Erfðir og áhættuþættir

Tvíburarannsóknir hafa leitt í ljós mikla samsvörun milli eineggja tvíbura, þ.e. þegar annar tvíburinn er með einhverfu eru miklar líkur á að hinn sé það einnig. Ef gengið er út frá öllu rófinu ásamt „víðari svipgerð“ einhverfu er samsvörunin yfir 90%.¹⁰ Margar rannsóknir á systkinum barna með einhverfu hafa sýnt fram á auknar líkur á að þau greinist einnig með röskunina.¹¹ Nýlegar rannsóknir benda til þess að líkur á einhverfugreiningu séu tæplega 20% hjá yngra systkini barns sem er með einhverfu.¹²

Mikill fjöldi gena á þátt í mótun miðtaugakerfisins og sífellt fleiri genabreytingar finnast sem eru taldar tengjast einhverfu. Sum gen hafa sterk tengsl við einhverfu, á meðan önnur valda fjölbreyttari birtingamynd einkenna. Þó svo að læknisskoðun og ítarleg yfirferð á heilsufars- og þroskasögu sé mikilvæg, er almennt ekki mælt með læknisfræðilegum rannsóknum við greiningu einhverfu. Í sumum tilvikum þarf þó að gera slíkar rannsóknir.

Börn með aðrar raskanir í taugaproska, til dæmis þroskahömlun, heilalömun, flog á fyrsta aldursári, fyrirburar og börn með ýmis heilkenni hafa auknar líkur á einhverfu.¹³

Tíðni einhverfu

Nýlegar rannsóknir bæði íslenskar og erlendar hafa metið algengi einhverfu hjá börnum og unglingum um 1,0% eða hærra. Um þrjú til fjórir drengir greinast á móti hverri stúlku, en hlutfallið er breytilegt eftir rannsóknum. Þrátt fyrir mikla fjölgun greindra tilfella undanfarna rúma tvo áratugi þá er ekki talið að hún skýrist af auknu nýgengi. Miklu frekar byggja hækkandi tíðnitölur á meiri þekkingu meðal leikra og lærðra, breytinga á greiningarviðmiðunum og nýjum flokkum á rófinu svo eitthvað sé nefnt.^{14,15}

Birtingarform einhverfu á unga aldri

Einkenni einhverfu geta komið fram á misjöfnum tíma á fyrstu aldursárunum og birst á mismunandi hátt. Það er sjaldgæft að sjá megi einkenni einhverfu á fyrstu sex mánuðunum, en hluti barna sem síðar greinist með einhverfu er kominn með skýr frávik í félagslegum samskiptum fyrir eins árs afmælið.

Afturvirkar rannsóknir á myndbandsupptökum hafa sýnt að við átta mánaða aldur svara þessi börn illa nafninu sínu og nota félagslegt bros, augntengsl og bendingar í minna mæli í samskiptum en á við um önnur börn. Framvirkar rannsóknir, sem hafa fylgt eftir yngri systkinum barna með einhverfu, hafa greint frá einkennum á síðari hluta fyrsta aldursársins hjá þeim sem greindust síðar með röskunina. Þessi einkenni lýsa sér í slökum augntengslum, erfiðleikum með að fylgja áreiti eftir með augunum og að færa athygli frá einu til annars, takmörkuðu félagslegu brosi og almennt litlum áhuga á samskiptum við aðra. Þá er einnig farið að bera á einkennum sem tengjast samhygli (e. *joint attention*) og lýsa sér í erfiðleikum við að nota augntengsl og bendingar til að deila áhuga með öðrum, og eins að bregðast við tilraunum annarra til þess sama. Önnur markverð einkenni eru lítið babl, skert færni til eftirhermu og tilhneiging til þess að nota leikföng á endurtekningasaman hátt til skynörvunar, eins og til dæmis að snúa hlutum eða að horfa á þá á óvenjulegan hátt.

Á öðru aldursári skýrast oft frávik í félagslegum samskiptum sem birtast meðal annars í takmörkuðum áhuga á öðrum börnum. Lítil notkun látbragðs til tjáningar verður þá einnig meira áberandi. Frávik í tali verða augljós þegar orðanotkun er minni en búast má við, eða þegar barnið endurtekur mikið hljóð og orð.

Hjá hluta barna, sem síðar greinast með einhverfu, koma einkenni einhverfu ekki skýrt í ljós fyrr en komið er vel fram á annað aldursárið. Sum þessara barna eru jafnframt með önnur frávik í þroska.¹⁶⁻¹⁸

Áhyggjur foreldra

Í íslenskri rannsókn svöruðu 79% foreldra barna með einhverfu að þeir hefðu haft áhyggjur af þroska eða hegðun fyrir 3 ára aldur. Svipað hlutfall foreldra taldi að þeir hefðu verið fyrstir til að tilgreina slíkar áhyggjur. Þegar litið var til baka töldu um 83% að einkenni einhverfu hafi verið sýnileg fyrir 2 ára aldur og nánast allir að þau hefðu verið komin fram fyrir 3 ára aldur.¹⁹

Mál- og félagsþroski

Algengustu áhyggjur foreldra ungra barna af þroskaframvindu beinast að málþroska, nánar tiltekið að tali.²⁰ Um leið eru það slíkar áhyggjur sem foreldrar munu oft bera upp í heilsugæslunni. Þetta á einnig við um einhverfu, þ.e. fyrstu áhyggjur foreldra eru oftast af tal- og málþroska. Næst algengast er að fyrstu áhyggjur foreldra beinist að frávikum í félagslegum samskiptum.

Þegar foreldrar, sem eiga eldra barn með einhverfu, greina frá fyrstu áhyggjum hjá yngra barni sínu þá er algengast að þær beinist að félagsþroska. Þegar fyrstu áhyggjur vakna hins vegar

síðar hjá þessum foreldrum, eða þegar barnið er komið á annað aldursár, er algengast að þær beinist að málþroska.²¹⁻²³

Stöðnun eða afturför

Foreldrar upplifa stundum, á öðru aldurári barnsins, að þeim virðist sem þroski þess hafi staðnað eða farið aftur. Þetta á oftast við um málþroska en einnig geta fylgt breytingar á leik, svefn- og matarvenjum, eða óútskýrður þirringur og vansæld.^{17,24} Foreldrar hafa gjarnan skýringar á reiðum höndum; veikindi, tilkoma nýs systkinis og/eða búferlaflutningar er gjarnan nefnt. Niðurstaða þeirra verður því oft sú að þetta séu eðlileg viðbrögð barnsins við breytingum, nema í þeim fáu tilvikum þar sem afturförina ber mjög brátt að. Það ber að taka allar vísbendingar um stöðnun eða afturför alvarlega og vísa án tafar áfram til barnalæknis.

Ýmsar algengar áhyggjur foreldra

- Svarar ekki kalli (bregst ekki við nafni)
- Virðist stundum heyra en stundum ekki
- Getur ekki sagt hvað hann/hún vill
- Fylgir ekki fyrirmælum
- Bendir ekki og vinkar ekki bless
- Notaði nokkur orð sem nú heyrast ekki lengur
- Notar ekki bros í samskiptum
- Virðist helst vilja leika ein(n)
- Nær í það sem hann/hana vantar frekar en að biðja um hjálp
- Erfitt að ná augnsambandi
- Er í eigin heimi, lokar sig af
- Hefur ekki áhuga á öðrum börnum
- Fær reiðiköst af litlu eða óskiljanlegu tilefni
- Er mikið á ferðinni, ósamvinnuþýð(ur)
- Kann ekki að leika sér með dót
- Hefur óvenjuleg tengsl við hluti
- Er ofurnæm(ur) á ákveðin hljóð
- Hreyfir sig skriftilega á köflum^{8,17,25,26}

Foreldrar lýsa sjaldan áhyggjum af öllum ofangreindum atriðum hjá sama barninu.

Um skimun og skimunartæki

Notkun tækjanna *Parents Evaluation of Developmental Status (PEDS)*²⁷ og *Brigance Screens*²⁸ geta vakið spurningar um frávík í þroska og hegðun, þar með talið einhverfu. Ef sú er raunin mætti benda á að skima fyrir einhverfu með *Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)*²⁹ sem er spurningalisti sem þýddur hefur verið á íslensku. Honum er ætlað að bera kennsl á einkenni hjá börnum á aldrinum 16 til 30 mánaða sem gefa tilefni til nánari athugunar vegna gruns um einhverfu eða þroskafrávík. Nýlega kom út endurskoðuð útgáfa, svo og hálf staðlað eftirfylgdarviðtal (*Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up*;

M-CHAT-R/F). Viðtalið er notað til að afla nánari upplýsinga um einkenni sem merkt hefur verið við og geta bent til einhverfu. Listinn er ætlaður foreldrum ungra barna til útfyllingar. Hann samanstendur nú af 20 spurningum sem ýmist er svarað „já“ eða „nei“.³⁰ Þessa nýjustu útgáfu er verið að rannsaka á Íslandi.

Hvað skal gera

Ef sterkar grunsemdir um einhverfurófsröskun koma fram við skoðun eða þroskaskimun í ung- og smábarnavernd ber að vísa barninu strax áfram til frumgreiningar (t.d. greiningarteymi innan heilsugæslu, sérhæfðir barnalæknar, eða sérfræðipjónusta sveitarfélaga). Ef 18 mánaða skoðun er ekki afgerandi, þá er mælt með endurmati í ungbarnavernd innan 6 mánaða.

Rauð flögg

- Ekkert babl, bendingar eða annað látbragð við 12 mánaða aldur
- Einstök orð ekki komin við 16 mánaða aldur
- Tveggja orða tengingar ekki komnar við 24 mánaða aldur
- Ef barnið tapar orðum sem það var farið að nota eða missir aðra færni
- Systkini með einhverfurófsröskun^{8,12,25}

Frekari upplýsingar

- Litróf einhverfunnar: Bók ritstýrt af Sigríði Lóu Jónsdóttur og Evald Sæmundsen sem kom út hjá Háskólaútgáfunni árið 2014.
- Greiningar- og ráðgjafarstöðvar ríkisins: <http://www.greining.is/>
- Einhverfusamtökin: <http://einhverfa.is/>
- Autism Speaks samtökin:
<http://www.autismspeaks.org/whatisit/learnsigns.php#redflags>
- M-CHAT og M-CHAT-R/F: <http://mchatscreen.com/>

Evald Sæmundsen sálfræðingur, Ingólfur Einarsson barnalæknir og

Sigríður Lóa Jónsdóttir sálfræðingur, 2016

Heimildir

1. Wing L (2005) Problems of categorical classification systems. Í Volkmar R, Paul R, Klin A og Cohen D (ritstj.) *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (3. útg.) (bls. 583-605). John Wiley & Sons, New Jersey.
2. World Health Organization (1993) *The ICD-10 classification of mental and behavioral disorders. Diagnostic criteria for research*. World Health Organization, Geneva.
3. American Psychiatric Association (1994) *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4. útg.) (bls. 70-71). American Psychiatric Association, Washington DC.
4. American Psychiatric Association (2013) *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5. útg.). American Psychiatric Association Publishing, Arlington VA.
5. World Health Organization. Sótt 4. október 2016 af <http://www.who.int/classifications/icd/revision/en/>
6. Dawson G, Jones EJ, Merkle K, Venema K, Lowy R, Faja S, o.fl. (2012) Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 51:1150-1159.
7. Helt M, Kelley E, Kinsbourne M, Pandey J, Boorstein H, Herbert M, o.fl. (2008) Can children with autism recover? If so, how? *Neuropsychology Review* 18:339-366.
8. Johnson CP og Myers SM (2007) American Academy of Pediatrics, Council on Children with Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 120:1183-1215.
9. Myers SM og Johnson CP (2007) American Academy of Pediatrics, Council on Children with Disabilities. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 120:1162-1182.
10. Rutter M (2000) Genetic studies of autism: From the 1970s into the millennium. *Journal of Abnormal Child Psychology* 28:3-14.
11. Devlin B og Scherer SW (2012) Genetic architecture in autism spectrum disorder. *Current Opinion in Genetics & Development* 22:229-237.
12. Ozonoff S, Young GS, Carter A, Messinger D, Yirmiya N, Zwaigenbaum L, o.fl. (2011) Recurrence risk for autism spectrum disorders: A Baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics* 128:488-495.
13. Ingólfur Einarsson (2014). Erfðir og áhættuþættir. Í Sigríður Lóa Jónsdóttir og Evald Sæmundsen (ritstj.) *Litróf einhverfunnar* (bls. 111-122). Háskólaútgáfan, Reykjavík.
14. Elsabbagh M, Divan G, Koh YJ, Kim YS, Kauchali S, Marcín C, o.fl. (2012) Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Research* 5:160-179.
15. Evald Sæmundsen (2014). Breytingar á algengi. Í Sigríður Lóa Jónsdóttir og Evald Sæmundsen (ritstj.) *Litróf einhverfunnar* (bls. 65-74). Háskólaútgáfan, Reykjavík.
16. Branson D, Vigil DC og Bingham A (2008). Community childcare providers' role in the early detection of autism spectrum disorders. *Early Childhood Education Journal* 35:523-530.
17. Sigríður Lóa Jónsdóttir (2014). Frá grun til greiningar. Í Sigríður Lóa Jónsdóttir og Evald Sæmundsen (ritstj.) *Litróf einhverfunnar* (bls. 79-94). Háskólaútgáfan, Reykjavík.
18. Zwaigenbaum L, Bryson S og Garon N (2013) Early identification of autism spectrum disorders. *Behavioural Brain Research* 251:133-146.
19. Jónsdóttir SL, Sæmundsen E, Antonsdóttir IS, Sigurdardóttir S. og Ólason D (2011) Children diagnosed with autism spectrum disorders before or after the age of 6 years. *Research in Autism Spectrum Disorders* 5:175-184.
20. Evald Sæmundsen, Helga Hannesdóttir, Stella Hermannsdóttir og Guðmundur B. Arnkelsson (1998) Áhyggjur foreldra af málþroska barna á aldrinum tveggja til sjö ára. *Læknablaðið* 84:741-747.
21. Chawarska K, Paul R, Klin A, Hannigen S, Dichtel LE og Volkmar F (2007) Parental recognition of developmental problems in toddlers with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 37:62-72.

22. Hess CR og Landa RJ (2012) Predictive and current validity of parent concern about young children at risk for autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 42:575-584.
23. Ozonoff S, Young GS, Steinfeld MB, Hill MM, Cook I, Hutman T o.fl. (2009) How early do parent concerns predict later autism diagnosis? *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 30:367-375.
24. Lord C, Shulman C og DiLavore P (2004) Regression and word loss in autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 45:936-955.
25. Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, Cook EH, Dawson G, Gordon B o.fl. (1999) The screening and diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 29:439-484.
26. Wetherby AM, WoodsJ, Allen L, Cleary J, Dickinson H og Lord C. (2004) Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 34:473-493.
27. Glascoe FP (2006) *Collaborating with parents: using "Parents Evaluation of Developmental Status" to detect and address developmental and behavioral problems*. Ellsworth & Vandermeer Press, Nashville.
28. Brigance AH (2008) *BRIGANCE þroskaskimun fyrir 2 ½ árs börn, EPS II*. Námsmatsstofnun og Landlæknisembættið, Reykjavík.
29. Robins DL, Fein D, Barton ML og Green JA (2001) The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 31:131-144.
30. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CM, Dumont-Mathieu T og Fein D (2014) Validation of the Modified Checklist for Autism in Toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics* 133:37-45.