

**Jørn Isaksen**

er utdannet vernepleier, har hovedfag i helsevitenskap og er Phd-student ved medisinsk fakultet. Han har blant annet arbeidet med barn og autisme og atferdsvansker og arbeider nå i Sykehuset Innlandet HF.

**Are Karlsen**

er utdannet vernepleier og har hovedfag i helsevitenskap. Han har arbeidet innen områdene barn med autisme, atferdsvansker, barnevern og barneoppdragelse og arbeider nå i Bufetat.

# Autisme

## – en diagnose i forandring

Skal en lykkes med å utvikle et riktig dimensjonert tjenesteapparat, er en avhengig av en felles forståelse av kriterier for diagnoser innen autismspekteret.

ILLUSTRASJON: HEGE WEDØ

**F**orekomsttall i forhold til autisme har endret seg over tid. Dette kan ha sammenheng med at en ikke har entydige kriterier for å sette diagnosen. Uten en felles forståelse av hvilke kriterier som skal legges til grunn for å diagnostisere de ulike forstyrrelsene innen autismspekteret – og kunnskap om hvor mange mennesker dette gjelder – er det vanskelig å vurdere størrelsen på et fremtidig hjelpeapparat.

### HISTORIE

Den første kjente bruken av begrepet autisme kommer fra 1911, da Eguen Bleuler beskrev mennesker med schizofreni som autistiske (Gillberg, 1994). Mange ulike navn har blitt benyttet for å beskrive den samme tilstanden opp gjennom tidene. De vanligste betegnelse har vært barneschizofreni, tidlig infantil autisme, barneautisme, Kanners autisme eller autisme. Autismen er det begrepet som er mest benyttet. Mye tyder på at begrepene autisme, barneautisme, atypisk autisme og autismspekter forstyrrelser behøver en oppklaring. Disse begrepene kan forstås gjennom et historisk perspektiv.

Kanner beskrev i 1943 et utvalg på 11 barn fra sin praksis,

der alle hadde sammenfallende atferdsmønstre. De fleste av barna hadde høyt utdannede foreldre, og han beskrev dem som barn med «autistic disturbances of affected contact». Han lånte begrepet autistisk fra litteratur om schizofreni, hvor begrepet var knyttet til blant annet; (a) former for selvsentrert tenking, (b) manglende tilknytning og (b) isolering fra omverdenen. Som følge av at han observerte sammenfallende symptomer hos en gruppe barn, ble begrepet infantil autisme benyttet som beskrivelse av de atferdsmessige trekkene ved denne gruppen av barn (Chambers, 1969).

Infantil autisme ble først formalisert som en forstyrrelse da tilstanden ble inkludert i Diagnostic Statistical Manual, tredje versjon (DSM-III). Forstyrrelsen ble der kategorisert som Pervasive Developmental Disorder (PDD), eller på norsk; generell gjennomgripende utviklingsforstyrrelse. Diagnosen ble også inkludert i International Classification of Diseases (ICD-10) i 1990.

Uspesifisert gjennomgripende utviklingsforstyrrelse ble inkludert som egen diagnose i DSM-III. Dette gav klinikere muligheten til å sette en diagnose på barn som hadde atferdsformer som liknet en eller flere av dem som definerer generell gjennomgripende utviklingsforstyrrelse,





men som ikke fylte kriteriene fullt ut for en av de andre underdiagnosene. I revisjonen av DSM-III (American Psychiatric Association, 1987), ble infanatil autisme endret til barneautisme (identiske diagnostiske kriterier).

DSM-IV opererer med 5 undergrupper og ICD-10 med 9 undergrupperinger. Kriteriene for barneautisme er sammenfallende. I Norge er det hovedsakelig ICD-10 kriteriene som legges til grunn for å sette slike diagnoser.

På 1990 tallet begynte enkelte miljøer å benytte termen autismespekter, som senere har fått betegnelsen autismspekter forstyrrelser (ASF).

#### **AUTISMESPEKTER FORSTYRRELSE (ASF)**

Barneautisme kjennetegnes ved omfattende mangler i forhold til sosial interaksjon, manglende sosiale komponenter i språket, manglende fleksibilitet og forekomst av stereotypier. Siden diagnosen er basert på atferdsobservasjoner, kan barneautisme overlape med andre typer forstyrrelser. De fleste barn som får diagnosen barneautisme i dag, har det som primærdiagnose.

Diagnosen barneautisme har ikke endret seg vesentlig

*«Barneautisme kjennetegnes ved omfattende mangler i forhold til sosial interaksjon, manglende sosiale komponenter i språket, manglende fleksibilitet og forekomst av stereotypier.»*

siden Kanners beskrivelser tidlig på 40-tallet. Likevel er det mye som tyder på at anvendelsen og fortolkningen av den har endret seg over tid, som igjen har ført til flere barn har fått autismediagnosen. Det kan se ut til at anvendelsen og fortolkningen er gjort gjeldene for hele autismspekteret.

Begrepet autismspekter har som utgangspunkt at autisme ikke er noen avgrenset forstyrrelse, men at det bør betraktes som et spektrum av betingelser eller fungeringsområder som rammes. I henhold til ICD-10 består ASF eller gjennomgripende utviklingsforstyrrelser av diagnosene (a) barneautisme, (b) Retts syndrom, (c) disintegrativ forstyrrelse i barndommen, (d) Aspergers syndrom,

(e) atypisk autisme, (f) forstyrrelse med overaktivitet forbundet med psykisk utviklingshemming og bevegelsesstereotypier, (g) andre spesifiserte gjennomgripende utviklingsforstyrrelser og (h) uspesifisert gjennomgripende utviklingsforstyrrelse. Alle disse underdiagnosene

omtales ofte som autisme eller autismspekter forstyrrelser (ASF).

Diagnoser som faller innenfor samlebetegnelsen ASF settes på bakgrunn av definerte atferdskriterier. Felles for alle disse diagnosene er en generell gjennomgripende forstyrrelse i utviklingen av språklige-, sosiale-, og kommunikative ferdigheter. I tillegg kjennetegnes de av stereotypiske atferdsformer, interesser og aktiviteter.

Siden ASF er definert på bakgrunn av observasjoner av ulike atferdstyper, og ikke på bakgrunn av noen spesifikk årsak, inkluderer et slikt spektrum også barn som kan ha mer omfattende problemer, som for eksempel mental retardasjon. Barn med mildere former for forstyrrelser, som for eksempel uspesifisert gjennomgripende utviklingsforstyrrelse, høytfungerende barn med autisme (med IQ-skår over 70) og Asperger syndrom, vil også inngå i gruppen ASF. En utfordring som oppstår med en så vid definisjon er hvordan en skal skille mellom "autismspekter atferd" og atferd som bare er eksentrisk eller spesiell, men som allikevel er innenfor det som betraktes som normalt.

Diagnostiske utredninger er i stor grad basert på kvalitative avgjørelser knyttet til grad av forstyrrelse, med særlig fokus på hvor gjennomgripende forstyrrelsen er. Diagnoser settes på bakgrunn av at barnet viser et antall definerte symptomer som fremgår av diagnosemanualen. Slike kvalitative avgjørelser kan bidra til både at en og samme observatør oppfatter de ulike atferdskriteriene forskjellig, og at det oppstår variasjon mellom ulike observatører.

Siden både diagnosen Asperger syndrom og barneautisme ble innbefattet i ASF har man slitt med å differensiere klart mellom de to. I praksis er det debutalder for språk og IQ-skår som har skilt de to diagnosene. Studier har påvist liknende mønstre for hvordan hjernen aktiveres hos mennesker med autisme og Asperger syndrom. Mange har i senere tid foreslått å slå sammen de to diag-

nosene - og flere - fordi de tilhører det samme «spekteret» og kun skiller på IQ-skår.

Begrepet «spekter» brukes oftest om tilstander som er klinisk definerbare fra andre tilstander og som har en sammenfallende eller lignende årsak, men som kan variere i grad. Validiteten i det å gruppere atferdsdefinerte diagnose typer sammen, til tross for potensielt ulike årsaksforhold, er svært omdiskutert.

Om atferdsformene som kjennetegner diagnoser innen ASF representerer et bestemt uttrykk for en avgrenset forstyrrelse - eller representerer et spektrum av forstyrrelser med sammenfallende patologiske parametere - er et spørsmål som foreløpig ikke er entydig besvart. Omfattende forskning rettet mot ASF har imidlertid vist at de atferdsformene som kan observeres hos mennesker med autisme ikke nødvendigvis er unike for gruppen. Man har observert de samme kjennetegnene i svakere former og i andre kombinasjoner hos en større populasjon.

#### FOREKOMST

Man har i dag fastslått at det har vært en økning i forekomst av barn med autismeforstyrrelse, til tross for at det ikke finnes noen entydig forekomst-rate. Populasjonsstudier gjennomført i 80-årene viste en forekomst på 2 til 10 per 10.000 barn. Senere har forekomsten økt gradvis, med enkelte estimater på opp til 120 per 10.000 for ASF, og opp mot 40 per 10.000 for barneautisme (Baird et al., 2006; Gillberg & Wing, 1999).

Utvidelsen av det diagnostiske kriteriet har skjedd gradvis siden revisjonen av DSM, som inkluderte infantil

autisme i 1980. Innføringen av termen ASF utvidet kriteriet ytterligere. I tillegg har autismeforstyrrelser vært gjenstand for økt oppmerksomhet i samfunnet generelt, men særlig fra leger, psykologer og faggrupper som tilbyr oppfølging til denne gruppen barn.

Ulike studier har beskrevet ulike årsaker til økningen i forekomst. Eksempelvis viste en studie fra California en eksplosiv økning i antall barn med autismediagnose. Croen m. fl. (Croen, Grether, Hoogstrate, & Selvin, 2002) fant blant annet ut at mange barn fikk endret sine barnepsykiatriske diagnoser til ASF. Han hevdet at endring i antall barn med diagnoser innenfor autismespekteret kunne sees i sammenheng med det til en hver tid tilgjengelige behandlingstilbudet. I den samme perioden som økningen i antall tilfeller av ASF fant sted, ble antall tilfeller av barn med mental retardasjon, uten autisme, redusert nesten tilsvarende. Det ble også påpekt at økte rettigheter knyttet til autismediagnosen medførte hyppigere diagnostisering. Dette kan ha medført at diagnoser ble satt av økonomiske hensyn.

Det kan være mange forklaringer på økningen i forekomsten av barneautisme og diagnoser innen autismespekteret forøvrig. Økningen kan blant annet tilskrives endringer av diagnoser, økt evne til å identifisere og utvidelse av diagnostekriteriene. Dette medfører at

barn som tidligere ikke ville blitt diagnostisert, i dag får diagnoser innenfor autismespekteret. Vi må også ta høyde for at deler av økningen i forekomststrater kan tilskrives en reell økning i forekomst av autisme.



*«En utfordring som oppstår med en så vid definisjon er hvordan en skal skille mellom «autismespekter atferd» og atferd som bare er eksentrisk eller spesiell, men som allikevel er innenfor det som betraktes som normalt.»*

>>

## EPIDEMIOLOGI

Epidemiologiske forhold ved barneautisme har ikke endret seg i særlig grad de siste 30 årene. Barneautisme diagnostiseres fortsatt hyppigere hos gutter enn hos jenter, med en ratio 4 til 1 (Lord, Cook, Leventhal, & Amaral, 2000). Tilfellene ser ut til å fordele seg likt uavhengig av rase, utdanningsnivå, sosioøkonomisk status og geografi. De klassiske kjennetegnene på autisme fremstår vanligvis før fylte tre år. Forsinkelser i språkutviklingen, i form av fravær eller sen utvikling av språk, er fortsatt den vanligste grunnen til at foreldre eller tjenesteapparatet fatter mistanke om autismeforstyrrelse (Ritvo, Ritvo, Freeman, & Mason-Brothers, 1994).

*«Det har vært en økning i forekomst av barn med autismeforstyrrelse.»*

Når det gjelder barn med autisme med IQ-skår over 70, så forekommer ASF med ratio på åtte ganger så mange gutter som jenter. Hos barn med stor grad av mental retardasjon viser undersøkelser en ratio på 1:1 mellom gutter og jenter. 60 til 70 prosent av barn med autisme har IQ-skår på under 70, og er mentalt retarderte (Fombonne & Chakrabarti, 2001).

Kognitive defekter fremtrer ofte som mer alvorlig hos jenter enn hos gutter, selv om ca 40 prosent av guttene har alvorlig grad av mental retardasjon (Wing & Potter, 2002). Dette kan henge sammen med at autisme i stor grad er beskrevet hos gutter, og at diagnostiske verktøy ikke i tilstrekkelig grad identifiserer jenter. De jentene som identifiseres er kanskje de med kraftigst manifesterte symptomene.

## GENETIKK OG ASF

Om lag 90 prosent av tilfellene av autismeforstyrrelse har per i dag ukjent årsak, mens kun 10 prosent av tilfellene har kjent årsak. Kjente kromosomfeil står for ca. 5 prosent av tilfellene med autismeforstyrrelse (Benvenuto, Moavero, Alessandrelli, Manzi, & Curatolo, 2009). Andre mulige grunner inkluderer prenatale hendelser, som for eksempel infeksjoner hos mor i svangerskapet. Mange miljømessige påvirkninger, som for eksempel økninger i nivået av tungmetaller, er forsøkt korrelert med ulike former for autisme,

uten at en har lyktes med å dokumentere slike sammenhenger.

Det antas at gener har en betydning for utvikling av autismeforstyrrelse. Genetisk heterogenitet er en fungerende hypotese. I studier hvor man estimerer antallet gener som er involvert i autisme, varierer antallet fra 10 til 15. I dag er det 4 ulike gener som studeres spesielt (Ylisaukko-oja et al., 2005). Korrelasjonsstudier har identifisert kromosomene 2, 7, 17, 22 og X (Cohen et al., 2005), men replikasjoner av studiene viser varierende resultater.

Et stort utvalg mulige gener, de fleste nervetransmitterreseptorene og proteiner av viktighet for hjernens utvikling, har blitt studert (Currenti, 2010). Ingen av funnene er konsistente i populasjoner med barn med ulike former for autisme, og utgjør dermed heller ikke noen klart dokumenterte årsaker til forstyrrelsen.

## ARVELIGHET

Betydningen av arvelighet i forhold til autisme, uten kjent årsak, er svært kompleks. Ingen klare arvelighetsmønstre er kjent så langt. Arvelighetskomponentene i autisme er svært sammensatte, det involverer spillet mellom genetiske og epigenetiske faktorer. Epigenetikk er læren om hvorledes gener forandres uten at selve DNA i kjernen forandres og viser at arvelige egenskaper kan modifiseres f.eks. av kjønn.

Erkennelsen av at det må være en genetisk komponent i årsaken til utvikling av barneautisme, er knyttet til tvilling- og familiestudier.

Risikoen for å få et barn med ASF øker betraktelig i familier som allerede har et barn med ASF (4 prosent), og enda mer når det er to eller flere barn med autismeforstyrrelse i familien (35 prosent) (Cassel et al., 2007). Tvillingstudier har vist til større samsvar i forekomsten av autismeforstyrrelse blant eneggede tvillinger enn hos toeggede tvillinger. Risikoen for at toeggede tvillinger begge har ASF er som for søsken ellers (Hallmayer et al., 2002). Når det gjelder eneggede tvillinger så er risikoen 85 prosent for at begge har en form for ASF, om en av dem er diagnostisert positivt.

I tillegg til at søsken til barn med ASF har en større risiko for selv å ha ASF, har de også økt risiko for å få språkforskyrrelser, lære vansker, sosiale problemer og psykiatiske problemer.

«... økte rettigheter knyttet til autismediagnosen medførte hyppigere diagnosestilling. Dette kan ha medført at diagnoser ble satt av økonomiske hensyn.»

### MEDISINSKE ÅRSAKER TIL ASF

Kanner var den første som mente at autismeforstyrrelse muligens hadde en biologisk årsak. Han støttet seg blant annet til observasjoner av at flere barn hadde stor hodeomkrets. Hans observasjoner av barnas store hodeomkrets ble underbygget av andre studier (Fidler, Bailey, & Smalley, 2000). I tillegg kan den høye forekomsten av epilepsi og mental retardasjon gi ytterligere holdpunkter for denne forklaringen.

Ny teknologi til å røntgenfotografere hjernen og dens aktivitet har åpnet for nye muligheter til å studere hjernefunksjoner og oppbygning hos mennesker med ASF. Man har funnet enkelte spor i ulike hjernestrukturer (Akshoomoff et al., 2004), men funnene er fortsatt begrenset grunnet heterogeniteten i gruppen. Siden noen av hovedkjennetegnene på ASF er forstyrrelser i utviklingen av den sosiale delen av språket og i evnen til kognisjon, har den «sosiale delen av hjernen» blitt viet mye oppmerksomhet. Studier har påvist unormal aktivitet i disse spesifikke delene av hjernen hos høyt fungerende personer med ASF (Akshoomoff et al., 2004; Just, Cherkassky, Keller, & Minshew, 2004).

Særlig interessant er serotonin-systemet (Anderson, 2009). Ca. 30 prosent av barn med autisme har et for lavt nivå av serotonin, sammenlignet med normalt utviklede barn. Om dette er tilfeldigheter, vil måtte undersøkes i fremtiden.



Samlet kan man si at studier av hjernen til mennesker med ASF har ledet til sprikende resultater. ASF forårsakes sannsynligvis av forstyrrelser i den tidlige utviklingen av hjernen.

### ENDRINGER

Det er grunn til å tro at kriteriene for ASF også vil endre seg under neste revisjon. Diagnosene Rett syndrom og Asperger syndrom blir trolig tatt bort. Rett syndrom tas ut som følge av at den skiller seg vesentlig fra andre diagnoser innen autismspekteret, mens Asperger syndrom er foreslått fjernet som følge av et u hensiktsmessig skille til barneautisme. ASF vil trolig være den diagnostiske betegnelsen, og vil bli spesifisert i forhold til grad av autistisk atferd og IQ-skår.

Det er av stor betydning at begrepsapparatet som benyttes om autismspekterforstyrrelser er presist og at det er enighet om hvilke betegnelser en anvender for å beskrive de ulike problematikkene. For å kunne validere diagnosestilling må vi søke en felles oppfatning om kriterier for de ulike diagnosene innen autismspekteret.

Når forekomststrater presenteres må vi vite om det er barneautisme, ASF eller andre betegnelser som legges til grunn for de tallene som presenteres.

Skal en lykkes med å utvikle et riktig dimensjonert tjenesteapparat, er en avhengig av en

felles forståelse av kriteriene for å sette diagnoser innen autismspekteret. En må også vite hvor mange mennesker dette gjelder.

Det er derfor behov for å gjennomføre en forekomstundersøkelse som også kartlegger epidemiologiske forhold ved autisme og ASF i Norge. ■

&gt;&gt;

## LITTERATUR

- Akshoomoff, N., Lord, C., Lincoln, A. J., Courchesne, R. Y., Carper, R. A., Townsend, J.** et al. (2004). Outcome classification of preschool children with autism spectrum disorders using MRI brain measures. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 43, 349-357.
- American Psychiatric Association** (1994). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition (DSMIV-TR). *Pub.*
- American Psychiatric Association** (1987). DSM III-R Diagnostic and Statistical Manual, 3rd Edition Revised. APA.
- Anderson, G. M. (2009). Conceptualizing autism: the role for emergence. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 48, 688-691.
- Baird, G., Simonoff, E., Pickles, A., Chandler, S., Loucas, T., Meldrum, D.** et al. (2006). Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet*, 368, 210-215.
- Benvenuto, A., Moavero, R., Alessandrelli, R., Manzi, B., & Curatolo, P.** (2009). Syndromic autism: causes and pathogenetic pathways. *World J. Pediatr.*, 5, 169-176.
- Cassel, T. D., Messinger, D. S., Ibanez, L. V., Haltigan, J. D., Acosta, S. I., & Buchman, A. C.** (2007). Early social and emotional communication in the infant siblings of children with autism spectrum disorders: an examination of the broad phenotype. *J. Autism Dev. Disord.*, 37, 122-132.
- Chambers, C. H.** (1969). Leo Kanner's concept of early infantile autism. *Br. J. Med. Psychol.*, 42, 51-54.
- Cohen, D., Pichard, N., Tordjman, S., Baumann, C., Burglen, L., Excoffier, E.** et al. (2005). Specific genetic disorders and autism: clinical contribution towards their identification. *J. Autism Dev. Disord.*, 35, 103-116.
- Croen, L. A., Grether, J. K., Hoogstrate, J., & Selvin, S.** (2002). The changing prevalence of autism in California. *J. Autism Dev. Disord.*, 32, 207-215.
- Currenti, S. A.** (2010). Understanding and determining the etiology of autism. *Cell Mol. Neurobiol.*, 30, 161-171.
- Fidler, D. J., Bailey, J. N., & Smalley, S. L.** (2000). Macrocephaly in autism and other pervasive developmental disorders. *Dev. Med. Child Neurol.*, 42, 737-740.
- Fombonne, E. & Chakrabarti, S.** (2001). No evidence for a new variant of measles-mumps-rubella-induced autism. *Pediatrics*, 108, E58.
- Gillberg, C.** (1994). *Autism och Autismliknande Tilstånd hos Barn och Vuxna* (3 utg.). (3. Utg ed.) Stockholm: Bokforlaget Natur och Kultur.
- Gillberg, C. & Wing, L.** (1999). Autism: not an extremely rare disorder. *Acta Psychiatr. Scand.*, 99, 399-406.
- Hallmayer, J., Glasson, E. J., Bower, C., Petterson, B., Croen, L., Grether, J.** et al. (2002). On the twin risk in autism. *Am. J. Hum. Genet.*, 71, 941-946.
- Just, M. A., Cherkassky, V. L., Keller, T. A., & Minshew, N. J.** (2004). Cortical activation and synchronization during sentence comprehension in high-functioning autism: evidence of underconnectivity. *Brain*, 127, 1811-1821.
- Lord, C., Cook, E. H., Leventhal, B. L., & Amaral, D. G.** (2000). Autism spectrum disorders. *Neuron*, 28, 355-363.
- Ritvo, E. R., Ritvo, R., Freeman, B. J., & Mason-Brothers, A.** (1994). Clinical characteristics of mild autism in adults. *Compr. Psychiatry*, 35, 149-156.
- Wing, L. & Potter, D.** (2002). The epidemiology of autistic spectrum disorders: is the prevalence rising? *Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.*, 8, 151-161.
- World Health Organization** (2009). *International statistical classification of diseases and related health problems*. (10th rev., edition 2008 ed.) Geneva: World Health Organization.
- Ylisaukko-oja, T., Rehnstrom, K., Auranen, M., Vanhala, R., Alen, R., Kempas, E.** et al. (2005). Analysis of four neurologin genes as candidates for autism. *Eur. J. Hum. Genet.*, 13, 1285-1292.