

## Einhverfa – Fjölgun greindra tilfella – Af hverju efasemdir?

Einhverfa verður til vegna röskunar í taugabroska og er samsafn hegðunareinkenna sem birtast á mismunandi tímum eftir fæðingu. Af því að heilinn er í aðalhlutverki væri einnig hægt að segja að einhverfa feli í sér óvenjulega heilastarfsemi sem leiði af sér sérstaka skynjun og hegðun hjá fólki. Upphaflega var litið svo á að glögg skil væru á milli þess sem væri einhverfa og ekki einhverfa. Ein áhrifamesta breytingin á því hvernig við nálgumst og upplifum einhverfu er hins vegar færslan frá þessari svart-hvítu hugsun yfir í að einhverfa geti verið mis alvarleg og að einkenni raði sér á einhvers konar vídd eða víddir. Í þeim skilningi geta einkenni verið mismunandi mörg og af mismunandi styrkleika sem aftur ræður alvarleika þeirra. Til að lýsa þessum breytileika er notað hugtakið einhverfuróf (sbr. litróf). Raskanir á einhverfurófi eru því mismunandi birtingarmyndir af einhverfu. Þetta er nokkuð knúsuð skilgreining en fer nálægt þeim veruleika sem við erum að fást við daglega.

Til þess að greina einhverfu hjá börnum er stuðst við skilgreiningar Alþjóða heilbrigðismálastofnunarinnar (WHO), athugun læknis, niðurstöður greiningartækja, þroskamælingar og fleira. Þar sem enn er ekki til líffræðilegt próf sem sker úr um hvort einhverfa er til staðar eða ekki, þá takmarkast rannsóknir að mestu við hegðun og þroska. Þegar barn kemur til athugunar vegna gruns um röskun á einhverfurófi er farið rækilega yfir heilsufars- og þroskasögu þess. Upplýsingar frá foreldrum gegna lykilhlutverki, en einnig fer fram bein skoðun á hegðun við ýmsar aðstæður. Svo einhverfa eða einhverfurófsröskun sé greind þarf ákveðinn fjölda eða styrk einkenna á þremur sviðum: (a) í félagslegu samspili, (b) í máli og tjáskiptum, og (c) sérkennilegri og áráttukenndri hegðun. Birtingarmynd einkenna er mismunandi eftir aldri og þroska. Hægt er að greina einhverfu með áreiðanlegum hætti hjá börnum á öðru aldursári. Það er þó fráleitt að halda því fram að hægt sé að finna alla með einhverfu eða einhverfurófsröskun á því aldurskeiði.

Einhverfa skýrist að mestu leyti út frá erfðum. Undanfarinn áratug hafa orðið gífurlegar framfarir í erfðafræði og fræðimenn þokast stöðugt nær því að skilgreina erfðabreytileika sem getur útskýrt hvers vegna einhverfa verður til. Á sama tíma hefur komið betur og betur í ljós að orsakir einhverfu eru margvíslegar, hvort sem litið er til erfða eða áhættuþátta. Fyrstu rannsóknir á endurtekningarlíkum, það er að sömu foreldrar eignuðust annað barn með einhverfu, bentu til þess að þær væru um 2%. Nýjustu erlendar rannsóknir benda hins vegar til þess að líkurnar séu nær 20%. Þá er ekki aðeins átt við einhverfu, heldur allar raskanir á einhverfurófi. Þessar tölur haldast í hendur við breytingar á algengi einhverfu og einhverfurófsraskana hjá börnum og unglingum. Algengi á Íslandi hefur vaxið úr 0,04% um

mitt ár 1976 í 1,2% við lok árs 2009. Bak við fyrri töluna voru 19 börn fædd á 10 ára tímabili, en bak við þá síðari voru 267 börn fædd á fimm ára tímabili. Þessar algengitölur eru þó ekki sambærilegar, þar sem í eldri rannsókninni er einungis verið að skoða þrönga skilgreiningu á einhverfu, en í þeirri nýjustu allar raskanir á einhverfurófi.

Fyrstu rannsóknir á einhverfu gáfu til kynna að 70 til 80% einstaklinganna væru jafnframt með þroskahömlun og að 20 til 30% myndu greinast með flogaveiki einhvern tíma á lífsleiðinni. Það þýddi að aðeins lítill hluti hópsins náði að lifa sjálfstæðu lífi á fullorðinsárum. Samsetning hópsins í dag er hins vegar á þann veg að mun færri eru með þroskahömlun, færri fá flogaveiki, mun fleiri ljúka háskólanámi og fleiri ná að lifa sjálfstæðu lífi sem fullorðið fólk. Í þessum breytingum er þó falin ákveðin mótsögn. Eftir því sem fleiri börn og unglingar greinast með einhverfurófsröskun og því eldri sem þau eru við greiningu, því fleiri eru talin með „vægara“ form einhverfu eins og ódæmigerða einhverfu eða Aspergers heilkenni. Þegar niðurstöður greiningartækja eru skoðaðar virðist þó lítill munur á styrk og fjölda einkenna hjá þeim sem fá greininguna seint og hinum sem greinast fyrr á ævinni. Þetta gefur til kynna að eftir því sem börn og unglingar standa betur í vitsmunapróska, því ólíklegri eru þau að fá greiningu um „dæmigerða“ einhverfu. Annað atriði sem þarf að skoða frekar er, að eftir því sem fleiri greinast og seinna á ævinni þá er gert ráð fyrir að hlutfall drengja hækki, en almennt greinast 3-4 drengir fyrir hverja stúlku. Þetta hefur ekki gengið eftir í íslenskum rannsóknum, heldur lækkar kynhlutfallið í tíma og er nú 2,8 drengir fyrir hverja stúlku. Erum við þá orðin flinkari að finna einhverfu hjá stúlkum sem ekki eru þroskaskertar? Svarið er já, að einhverju leyti, en samt er fjöldinn allur af stúlkum sem er að uppgötvast á aldrinum 7-17 ára með skertan vitsmunapróska, eða jafnvel þroskahömlun.

Annað mikilvægt atriði sem vert er að skoða hjá þessum nýja hópi barna sem nú fær einhverfurófsgreiningu en það eru svokallaðar „fylgiraskanir“ sem ættu ef til vill frekar að kallast „meðraskanir“. Með því er átt við að auk einhverfurófsröskunar séu aðrar raskanir til staðar. Löng hefð er fyrir því að geta um þroskahömlun og málhömlun auk einhverfunnar. Hins vegar er tiltölulega nýlega farið að greina til viðbótar ADHD, Tourette heilkenni, kvíða og þunglyndi svo eitthvað sé nefnt. Ástæðan er ekki sú að fagmenn hafi ekki talið þessa þætti mikilvæga, eða ekki hirt um þau einkenni sem blöstu við. Íhaldsöm fyrirmæli greiningar- og flokkunarkerfa hafa verið þarna þrándur í götu. Einnig var hluti þeirra meðraskana sem nefndar voru hér að framan eins og ADHD eða kvíði stundum taldar hluti af einhverfuástandinu og þar af leiðandi ekki tilefni til að geta þeirra sérstaklega í greiningarniðurstöðum. Hvað sem því líður, þá uppfyllir fjöldi barna með

einhverfurófsröskun jafnframt greiningarskilmerki fyrir ADHD, eða um 2/3 samkvæmt nýlegri íslenskri rannsókn. Þá er viðbúið að kvíði sé vangreindur hjá þessum börnum og sömuleiðis vanmeðhöndlaður.

Ef algengi einhverfurófsraskana er að lágmarki 1,2% og fjöldi Íslendinga um 319.000 þá eru það hátt á fjórða þúsund manns. Á skrá Greiningar- og ráðgjafarstöðvar eru nú aðeins um þrettán hundruð einstaklingar með slíka greiningu. Hvar eru þá hinir? Ef þessi nýi hópur barna með einhverfurófsröskun sem standa tiltölulega vel þroskalega séð hefur alltaf verið til, hvað erum við þá að býsnast? Er það ekki merki þess að þau hafi spjarað sig vel, kannski einmitt vegna þess að nútíma greiningarárátta hefur ekki náð að trufla líf þeirra? Það á vonandi við um marga, en alls ekki alla. Að minnsta kosti trúir ég því ekki fyrr en fullorðna fólkið með krónísku geðsjúkdómum hefur verið rannsakað. Það fær engin(n) fyrst geðklofa og síðan einhverfu! Aftur er vel hugsanlegt að hluti þeirra sem nú eru með geðklofa hafi verið með einhverfurófsröskun frá barnæsku án þess að hafa fengið greiningu. Ekki væri síður áhugavert að skoða tíðni einhverfueinkenna hjá öllum þeim Íslendingum sem nú eru með greiningu um persónuleikaröskun eða teljast geðfatlaðir og fá þjónustu sem slíkir. Þá liggur fyrir að umtalsverður hluti fullorðinna einstaklinga með þroskahömlun er jafnframt með einhverfu sem ekki hefur verið greind.

Það eru engar vísbendingar um að algengi raskana á einhverfurófi fari lækkandi. Nú er sá tími runninn upp að ekki verður hjá því komist að horfast í augu við þá staðreynd að einhverfa er ekki sjaldgæf!

Dr. Evald Sæmundsen

Sviðsstjóri á einhverfusviði

Greiningar- og ráðgjafarstöðvar ríkisins