*Helse Midt 24.10.11*
*Genetiske syndromer og autismespektervansker*

# *Autismespektervansker*

*Britta Nilsson*
*Psykolog/Sekjsonsleder*
*Autismeenheten*
*Oslo universitetssykehus*



Oslo universitetssykehus

# Tre barn med autismespekterforstyrrelse

Daniel – barneautisme. Diagnose 3 år. Språkløs, ingen sosial interesse, mannerismer, tygget på ting, puslespill. Kun spiste yoghurt. Hysteriske anfall.

Erik – PDD-NOS (Gjennomgripende utviklings-forstyrrelse, uspesifisert). Diagnose 7 år. Store kommunikasjonsvansker. Vansker lek med andre barn. Forstyrret undervisning. Dataspill. Mobbet. Ungdomsalder - ønsket kjærest - Stalking

Ulrik – Asperger syndrom. Diagnose 9 år. Problem følge undervisning. Lærte ting selv (utvalgte). Leste ordbøker, stort ordforråd, ornitologi, ingen venner, deltar Aspergernettverk. Oppfatter seg være «klart mere intelligent enn de «nevrotypiske»», psykoedukasjon – ønsker lære sosialt samvær, koder.

# Auismediagnoser – ICD10, F 84

- Autisme (barneautisme, infantil autisme, klassisk autisme - inkl også høytfungerende autisme)
- Atypisk autisme
- Rett syndrom
- Disintegrative forstyrrelse
- Overaktiv med mental retardasjon
- Asperger syndrom
- PDD-NOS (Pervasive Developmental Disorder – Not Otherwise Specified)

# Autisme - en gjennomgripende utviklingsforstyrrelse

- En funksjonsdiagnose, dvs tilstedeværelse eller fravær av bestemte typer adferd
- Ingen biologiske markører
- Etiologi foreløpig ukjent, men antar polygen arv
  - hvis et barn med ASD, 8 % risiko få flere med ASD
  - søsken ca 30% har affisert språk ell. sosiale vansker
- Kjønnsforskjeller; 4 gutter :1 jente
  - 1:1 gutter:jenter bl. alvorligst affiserte barna
  - 8:1 gutter:jenter de med mest sparte funksjoner

Svenny Kopp (2008) – jenter med Asperger syndrom – store mørketall – sen diagnostisering

# Kardinalsymptomene i autismespekterdiagnoser

Kvalitative avvik innenfor:

- Kommunikasjon og språkutvikling
- Gjensidige sosiale relasjoner
- Repetitiv adferd (stereotyper eller spesifikke særinteresser)

- Mange har sammensatte vansker – utviklingshemning, lærevansker, tvangsadferd, oppmerksomhetsvansker, engstelse, somatiske tilstander

# «Forståelsesvansker»

- Forståelsesvansker: knyttet både til kommunikasjon, sosial omgang og språk
- Vansker med det intuitive, det indirekte lærte
- Vansker med å «lese andre»
- Metaforer, ordtak, «slang»
- Humor, ironi

# Theory of Mind

- Vansker med å forstå hva andre forstår eller at andre ikke forstår

# Executive funksjoner

- Problem med planlegging
- Forholde seg til endringer i planer
- Problem med å skille viktig fra uviktig

Oslo universitetssykehus

# Noen språklige kjennetegn

- Ekkolali
- Bruker voksne instrumentelt
- Avvik i non-verbal kommunikasjon, mimikk og gester
- Problem med ord som har mer enn en mening
- Nøye med ords presise mening - Opptatt av overkorrekte setninger
- Mange flatt intonasjonsmønster
- Svake samtaleferdigheter

Oslo universitetssykehus

# Noen sosiale kjennetegn

- Vansker med kontakt med jevnaldrende i lek, sosial omgang
- Problem «late som» og felles oppmerksomhet
- Problem med andres regler og signaler, påtvinger andre egne rutiner
- Vansker med ungdomstid - erting, flørting og kjæresterier
- Egne tema og særinteresser i fokus
- Avhengig /hjelp av god struktur
- Kan lett bli redd, engstelig og disorganisert
- Vansker med emosjonell forståelse

Oslo universitetssykehus

# Autisme syndromet snart 70 år

- Leo Kanner (1943) beskrev 11 barn med tilbaketrukket adferd (aloofness), motstand mot forandring (insistence on sameness) og språkforsinkelse eller forstyrrelser
- Hans Asperger (1944) beskrev fire ”little professors” med sosiale problem, intense særinteresser og med stort ordforråd og korrekt syntaks. Arbeidet kjent slutten av 70-årene når oversatt til engelsk.
- Begge grupper en del av dagens autismespekterforstyrrelse
- Bettelheim (1967) - Sosial deprivasjon og dårlig omsorg
- Rutter & Lockyer (1967) - Nevrologisk betinget tilstand
- Folstein & Rutter (1978) tvillingstudier – genetisk/arvelig betinget – betydelig større concordance blant mono- enn dizygotiske tvillinger – men allikevel ikke 100% lik utvikling

# Autisme syndromet *forts.*

- Wing & Gould beskrev (1979) en triad av vansker innen; sosial gjensidighet, språkforståelse og lek. Ledde til en bredere forståelse av autisme og termen gjennomgripende utviklingsforstyrrelse

- Lorna Wing lanserte ideen (1981) å skille ut en undergruppe innenfor autismen. De som hadde normal/høy intelligens og flytende språk. Bl.a. for å se på etiologi og med tanke på selvfølelse/identitet

- Starten for en bredere adferdsbeskrivelse av autisme. Langs et kontinuum fra de mest alvorlig affiserte uten språk og store utviklingsforsinkelser på de fleste områder, til de med gode læreevner og godt utviklet språk - Autismespekteret

# Forekomst

- Økning i forekomst?

- Ulike forekomsttall. Sintefrapport 0.46% (2008), Engelske tall angir 0.6% og en annen 1.16%, Fombonne 0.6-0.7%
- Posserud et al (2006), Bergen, 2.7% - Autistiske trekk
- Weidle et al (2011) *Asperger syndrom i Sør-Trøndelag 2005-08.* Aspergerdiagnosen nesten doblet fra 2005 til 2008

# Hva skyldes økning i forekomst?

- Vi har utvidet kriteriene, flere undergrupper
- Bedre i stand til å gjenkjenne tilstanden
- Flere nye mutasjoner ?
- Miljøfaktor/miljøgift ?

  - MMR vaksinens kvikksølvkomponent en utløsende faktor? Forskning avvist.

  - Forhold under graviditeten – hypoteser

# Revidering av diagnosemanual

- **DSM-V forventes 2013 (ICD-11 2015)**
- **Autismespekterforstyrrelser**
  - **Fra kategorier til dimensjoner. Vekk fra tanken ”enten har man, eller så har man ikke” til gradvis å vurdere funksjonsnedsettelsen - mer eller mindre av symptomatologien**
  - **Skillet mellom undergrupper har vist seg å være relativt inkonsistent over tid**
  - **Trekkene finnes i hele befolkningen, derfor viktig trekke inn alvorlighetsgrad**
  - **I tillegg vurdere grad av utviklingshemning og språklig utvikling**
  - **Men, alle ikke enige**
    - **Underkategorier viktig for skoleplassering/tiltak/rettigheter**
    - **Kvalitative forskjeller Asperger og resten av autismespekteret?**
    - **Identitet / selvfølelse spes. Asperger**

# Revidering forts

I DSM-IV tre symptomområder (sosialt samspill, kommunikasjon, repetitive mønstre)

I DSM-V to symptomområder

- Problemer på det sosiale og kommunikative området
- Problemer (minst to) med begrensede, repetitive mønstre i adferd, interesser og aktiviteter

Oslo universitetssykehus

# Autisme og autismespektervansker

- **Forekommer autismevansker ved mange sjeldne genetiske syndromer – jmf Down syndrom og autismespektervansker**
- **Viktig kjenne igjen autismen**
- **Viktig kartlegge hvordan autismen/ autisme-vanskene arter seg i interaksjon med andre medisinske tilstander**
- **Viktig med tidlig identifisering og intervensjon**