

# AUTISMSPEKTRUMTILLSTÅND

Autismspektrumtillstånd (AST) ("autismspektrumstörning" i DSM-5;<sup>1</sup> "autism" i den svenska översättningen av DSM-5) är en funktionsnedsättning som innebär svårigheter med socialt samspel och ömsesidig kommunikation tillsammans med en benägenhet att göra saker på ett upprepat, oflexibelt och ibland lite udda sätt. Begreppet autismspektrumtillstånd har blivit vanligt i Sverige eftersom det upplevs som en mindre nedsättande benämning än autismspektrumstörning som används på många andra håll i världen. Under beteckningen AST samlas de tidigare diagnoserna autistiskt syndrom, Aspergers syndrom och atypisk autism/autismliknande tillstånd.

AST är en utvecklingsrelaterad problematik ("Neurodevelopmental disorder") som debuterar tidigt, har neurobiologisk grund och påverkar hjärnans sätt att bearbeta information. AST har en ärftlig komponent, men även den biologiska miljön kan påverka. AST kan förekomma som isolerad funktionsnedsättning, men det är vanligt att AST uppträder tillsammans med en eller flera andra medicinska, utvecklingsrelaterade eller psykiatriska diagnoser.

I Sverige har 1-2% av befolkningen en AST-diagnos och det är flera gånger vanligare med AST hos pojkar än hos flickor. Det har spekulerats i om dessa könsskillnader i antalet diagnostiserade reflekterar en verklig skillnad i förekomst eller om flickor diagnosticeras för sällan därför att deras symtom inte känns igen lika lätt som pojkarnas.

## SYMPTOM VID AST

Vid AST finns symtom inom områdena social kommunikation/ socialt samspel samt begränsade, repetitiva mönster i beteende, intressen och aktiviteter. Då tillståndet är utvecklingsrelaterat varierar symtom och svårighetsgrad med ålder och utvecklingsnivå. Symtomen är tydligast under uppväxten men intervention, kompensation och stödinsatser kan maskera svårigheterna åtminstone i vissa sammanhang.

Vi kan ännu inte på ett säkert sätt upptäcka tecken på att ett barn har ett AST förrän tidigast från slutet av det första levnadsåret. För många barn visar sig detta genom att deras sociala beteenden och språkutveckling gradvis minskar i frekvens, utvecklas långsammare eller blir avvikande.

För vissa kan det dock dröja upp till skolåldern eller längre innan symtomen blir så tydliga och funktionsnedsättande att de uppmärksammas. Dessutom förekommer det fortfarande att vissa individer inte får en diagnos förrän i vuxen åldern.

AST finns symtom inom områdena social kommunikation/socialt samspel samt begränsade, repetitiva mönster i beteende, intressen och aktiviteter. Då tillståndet är utvecklingsrelaterat varierar symtom och svårighetsgrad med ålder och utvecklingsnivå. Symtomen är tydligast under uppväxten men intervention, kompensation och stödinsatser kan maskera svårigheterna åtminstone i vissa sammanhang.

Vi kan ännu inte på ett säkert sätt upptäcka tecken på att ett barn har ett AST förrän tidigast från slutet av det första levnadsåret. För många barn visar sig detta genom att deras sociala beteenden och språkutveckling gradvis minskar i frekvens, utvecklas långsammare eller blir avvikande. För vissa kan det dock dröja upp till skolåldern eller längre innan symtomen blir så tydliga och funktionsnedsättande att de uppmärksammas. Dessutom förekommer det fortfarande att vissa individer inte får en diagnos förrän i vuxen åldern.

När det gäller socialt samspel kan personer med AST ha svårigheter inom följande områden:

**Förmågan till socio-emotionell ömsesidighet** som handlar om att samspeला med andra och dela tankar och känslor. Redan hos yngre barn visar sig detta genom att barnet tar få eller inga initiativ till samspel, inte delar känslor med andra samt härmar andras beteende mindre ofta eller inte alls. Barn som pratar använder språket mer ensidigt och mindre ömsesidigt, till exempel benämner och ber enbart om saker istället för att samtala och dela känslor och upplevelser med andra. Vuxna med utvecklat tal har svårt att veta hur och när man börjar ett samtal och vad som passar och inte passar att säga vid olika tillfällen. En del vuxna lär sig kompensera för sina svårigheter genom att medvetet tänka ut och använda inlärd strategier i sociala situationer som de flesta andra handskas med automatiskt med hjälp av sin sociala intuition vilket är mycket energikrävande och skapar oro.

1. Den svenska översättningen av DSM-5 är varken auktoriserad av American Psychiatric Association eller Socialstyrelsen.

**Förmågan till ickeverbal kommunikation** eller nedsatt, avvikande eller ingen användning alls av ögonkontakt, gester, ansiktsuttryck, kroppsspråk eller tonfall. Hos små barn kan detta visa sig i att barnet inte använder ögonkontakt liksom att han eller hon inte pekar på, visar eller hämtar saker för att dela intresse och/eller inte följer andras pekningar eller ögonkontakt. Gesterna är vanligen få och används i liten utsträckning spontant i kommunikationen eller inte alls. Hos vuxna med välutvecklat språk kan det snarare röra sig om subtila avvikelser i **hur** ögonkontakt, gester och annan ickeverbal kommunikation används och samordnas med talet.

**Förmågan att skapa, upprätthålla och förstå relationer till andra** bedömt utifrån det som förväntas för ålder, kön och kultur. Såväl begränsat som avvikande eller inget socialt intresse alls förekommer. Detta är särskilt tydligt hos yngre barn där detta visar sig genom att exempelvis flexibel låtsaslek med andra saknas eller förekommer i mindre utsträckning än förväntat. Hos de något äldre barnen kan lek med andra förekomma, men enbart om de andra följer mycket bestämda regler för hur leken ska gå till. Ungdomar och vuxna kämpar ofta med att förstå hur man ska bete sig med andra i olika situationer. Kanske personen föredrar ensamaktiviteter eller samvaro med betydligt yngre individer. Ofta önskar personen att få vänner utan att riktigt veta vad vänskap innebär och kräver och hur man gör för att få vänner.

När det gäller **mönstren av begränsade och repetitiva beteenden** har eller har personer med AST haft svårigheter inom åtminstone två av nedanstående någon gång under utvecklingen:

**Repetitiva eller stereotypa beteenden av olika slag** som kan vara allt från vifta med händerna eller vicka på fingrarna på ett avvikande sätt, använda föremål på ett repetitivt sätt (snurra, rada upp) och repetitivt tal (ekolali, stereotyp användning av ord, fraser eller tonfall, förväxla pronomen).

**Stark rutinbundenhet och motstånd mot förändringar.** En del individer blir mycket störda även av små förändringar i rutiner, dags-schemat eller hur till exempel vissa saker utförs. De kan vara mycket rutinstyrda och följa regler minutiöst, tala och tänka på ett nästan ritualiserat sätt med litet utrymme för variation, till exempel ställa samma frågor om och om igen fast de vet svaren.

**Fixering vid begränsade intressen som är ovanliga i intensitet eller fokus.** Det är i första hand intensiteten som är ovanlig men även intresset i sig kan vara ovanligt. Ett barn kan vara som fixerad vid toalettstolar eller dammsugare men också vid dinosaurier och engelska kungar medan en vuxen kan ha ett starkt intresse av busstidtabeller och telefonkataloger.

**Ovanliga reaktioner eller intressen förknippade med lukt, känsel samt syn- eller hörselintryck.** Över- och underkänsligheter för sensoriska upplevelser kan till exempel utlösa extrema olustreaktioner för vissa ljud, överdrivet luktande eller intensiv beröring av föremål eller ytor, fascination för snurrande eller glittrande saker och ibland tydlig okänslighet för kyla, hetta eller smärta. Den här typen av extrema reaktioner och rutiner är inte sällan förknippade med begränsade och avvikande matvanor.

Många vuxna med god begåvning och välutvecklat språk lär sig dölja sina repetitiva beteenden. Specialintressen kan också vara en källa till glädje och ge positiva möjligheter när det gäller utbildning och senare yrkesliv för en del individer. Det är inte ovanligt att personer som uppvisat tydliga svårigheter inom de här områdena som barn inte längre gör det som vuxna.

## ANDRA SVÅRIGHETER

AST förekommer ofta tillsammans med andra sjukdomar, funktionsnedsättningar och psykiatriska diagnoser vilka påverkar ASTs uttryck och svårighetsgrad och individens hjälpbehov:

- begåvningsnedsättning (utvecklingsstörning)
- språkstörning
- medicinskt eller genetiskt tillstånd (t ex fragilt X, tuberös skleros, neurofibromatos)
- psykomotoriska avvikelser (katatoni)
- ADHD, tvångssyndrom, depression eller ångeststörningar

## KOGNITION OCH NEUROVETENSKAP

Forskning har visat att de beteendemässiga symtomen vid AST kan förstås utifrån hur hjärnan tolkar och bearbetar information och har även kartlagt hjärnfunktioner som spelar en viktig roll i detta.

Mentalisering, alltså att förstå andras och egna tankar har visat sig vara en grundläggande svårighet hos personer med AST. Svårigheter med exekutiva funktioner, alltså förmågan att planera och genomföra handlingar, skulle kunna vara orsaken till såväl de ovanliga repetitiva och stereotypa beteenden som finns vid AST som till svårigheterna med ömsesidig social kommunikation. Det är också vanligt vid AST att bearbeta information på ett detaljfokuserat sätt snarare än se de större sammanhangen vilket ibland kallats svag central koherens. Detta skulle kunna vara förklaringen till en del ovanliga sensoriska reaktioner (över- och underkänsligheter).

En lång rad studier har visat på avvikelser hjärnans aktivitet i specifika områden hos personer med AST. Nyare forskning pekar dock alltmer på betydelsen av hur väl hjärnans olika delar samverkar med varandra snarare än aktiviteten i specifika hjärnområden som en förklaring till symtomen vid exempelvis AST.

## NEUROBIOLOGI

Mängder av fynd avseende avvikande hjärnfunktion och hjärnanatomi vid AST har rapporterats. Med olika hjärnabbildningstekniker har den sociala hjärnan liksom neural konnektivitet studerats, alltså hur hjärnans olika delar är ihopkopplade och fungerar som helhet. AST tycks bland annat utmärkas av mindre effektiva kopplingar mellan mer avlägsna områden i hjärnan i förhållande till de som binder samman hjärnan mer lokalt. Rapporter om såväl generellt förstorad hjärnvolum som minskat antal neuron i vissa hjärndelar finns publicerade. Förändringar i flera av signalsubstanssystemen och när det gäller prenatala könshormon har också rapporterats. Även neuroimmunologiska processer har föreslagits kunna vara kopplade till avvikelser i hjärnans utveckling vid AST.

## ORSAKER TILL AST

### GENETIK

Såväl tvillingstudier som epidemiologiska studier har visat att AST har en stark ärftlig komponent. Den genetiska arkitekturen vid AST har dock visat sig vara komplex och heterogen och ingen specifik autismgen har påträffats, utan många olika riskgener och individuella kombinationer av dessa kan skapa risk för AST. Vi har fortfarande begränsade kunskaper om epigenetiska mekanismer och hur arv och miljö samspelar. Hos en minoritet av alla individer med AST kan en genetisk orsak fastslås (ovanliga mutationer, genetiska syndrom, kromosomavvikelse och ovanliga "copy number variations").

### BIOLOGISKA MILJÖFAKTORER

Utöver den starka ärftliga komponenten vid AST har också en del miljöfaktorer visat sig vara förknippade med AST. Exempelvis har virusinfektioner och inflammatoriska processer hos modern under graviditeten visat sig öka risken för AST hos barnet liksom att modern medicinerat med valproat (epilepsibehandling) och vissa psykofarmakologiska preparat. Det finns också en del forskningsresultat som tyder på att risken för AST skulle kunna öka om modern exponeras för miljögifter och bekämpningsmedel. Högre ålder hos föräldrarna tycks också vara förknippat med ökad risk för AST.

### INSATSER

I dagsläget är de effektivaste insatserna vid AST beteendearterade och bygger på inläring. Det saknas ännu effektiv medicinsk behandling för AST-symtomen. Målet för insatserna är att maximera individens funktionsförmåga, självständighet och livskvalitet genom att bygga på styrkor och kompensera för svårigheter med hjälp av inläring, träning och stöd. En autismvänlig omgivning där människor har förståelse för och kunskap om AST och lämpligt anpassad miljö är också en viktig komponent. Generellt behövs mer forskning om vilka insatser som är effektiva vid AST.

## ALLSIDIG UTVECKLINGSBEDÖMNING

Insatser och stöd vid AST ska bygga på varje individs specifika funktionsprofil och hjälpbehov. Det första steget är ofta att en diagnos. På grund av den stora variationen i funktionsprofil och hjälpbehov hos individer med AST bör en diagnostisk utredning göras inom ramen för en allsidig utvecklingsbedömning av ett team bestående av läkare, psykolog och vid behov andra yrkeskategorier. Utöver den diagnostiska beskrivningen behövs en allsidig funktionsbeskrivning där utvecklingsnivå, vardagsfungerande, språk och samspele-förmåga detaljerat beskrivs som grund för individualiserade insatser. För de flesta individer behöver funktionsbeskrivningen följas upp någon eller några gånger under utvecklingen.

## TIDIGA INSATSER

Det anses vara viktigt att upptäcka AST så tidigt som möjligt eftersom det finns visst forskningsstöd för att tidiga insatser har bättre effekt ju tidigare de sätts in. Det saknas ännu validerade screeningmetoder för tidig upptäckt, även om ett flertal metoder används i forskning och klinik i en del länder. Med dagens metoder kan AST-diagnoser ställas först efter ett års ålder, men vanligen ställs de senare under förskole- eller skoltiden. För förskolebarn rekommenderas efter individuell bedömning habiliterande insatser, till exempel mångsidiga intensiva beteendeträningsprogram på inlärningspsykologisk grund (tillämpad beteendeanalys, TBA). Det finns även andra, mindre intensiva program eller mer fokuserade insatser, till exempel olika kommunikationsstödprogram samt rent lek-baserade program. I förskoleåldern genomförs dessa insatser i hem och förskola i samarbete mellan föräldrar, förskola och habilitering.

För äldre barn, ungdomar och vuxna med välutvecklat språk och god begåvning finns olika former av social färdighetsträningsprogram. Skolbarn är ofta i behov av en autismvänlig skolmiljö och extra stöd. Generellt är personer med AST i behov av olika former av stödinsatser under sin livstid.

## REFERENSER

- *Autismspektrumtillstånd. Diagnostik och insatser, vårdens organisation och patientens delaktighet – En systematisk litteraturoversikt.* (2013). Swedish Council on Health Technology Assessment.
- Bölte, S. (2014). Is autism curable. *Developmental Medicine and Child Neurology*, *56*, 927-931.
- Bölte S. (2015). The good, the bad and systematic reviews. *Autism*. 1, 3-5. American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5 ed.). Arlington, VA: American Psychiatric Association.
- Svensk översättning: Mini-D 5 Diagnostiska kriterier enligt DSM-5. Stockholm: Pilgrim Press
- Bölte, S., & Hallmayer, J. (2011). *Autism Spectrum Conditions. FAQs on Autism, Aspergers Syndrome, and Atypical Autism Answered by International Experts.* Commonwealth, MA, Göttingen, Germany: Hogrefe Publishing.
- Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S (2013). Autism. *The Lancet*, *383*(9920), 896-910.
- [www.ki.se/kind](http://www.ki.se/kind)
- [www.barnsutveckling.se](http://www.barnsutveckling.se)
- [www.autismforum.se](http://www.autismforum.se)
- Eric Zander, psykolog & Sven Bölte, professor; Center of Neurodevelopmental Disorders at Karolinska Institutet (KIND)