



Autisme eller autismer?

LEDER

KRISTIN ANDERSEN BAKKE

kristinb@ous-hf.no

Kristin Andersen Bakke er spesialist i barnesykdommer og overlege på Nasjonalt kompetansesenter for nevroutviklingsforstyrrelser og hypersomnier (NevSom), Oslo universitetssykehus. Forfatteren har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Årsaken til autisme er biologisk, men diagnosen stilles på bakgrunn av funksjon. Personer med autisme er en svært heterogen gruppe.

Autisme kjennetegnes av vansker med kommunikasjon og sosialt samspill samt repetitiv og stereotyp atferd. Det finnes ingen medisinsk behandling som virker direkte på kjernesymptomene, og det viktigste tiltaket er opplæring og tilrettelegging. Verken biologiske tester eller blodprøver kan bekrefte diagnosen, som stilles på bakgrunn av grundig klinisk utredning og kartlegging av funksjonsprofil. Tidlig identifisering gir mulighet for tidlig hjelp, men det er hovedsakelig barn med forsinket språklig og kognitiv utvikling som har tydelige symptomer på autismspekterforstyrrelse i tidlig barnealder. Det er ikke mulig å identifisere alle barn med autisme før skolealder (1).

Eig og medarbeidere publiserer nå i Tidsskriftet en studie fra Sør-Trøndelag om forekomst av autismspekterforstyrrelser blant førskolebarn (2). De finner at barn av mødre med annen landbakgrunn enn Norge hadde mer enn syv ganger høyere risiko for å få en autismsmediagnose enn barn av norskfødte mødre. Årsaken til dette er ikke kjent, men i en norsk offentlig utredning rapporterte man også om økt risiko for autismsmediagnoser i mange minoritetsgrupper (1).

Personer med autisme kan ha normal eller høy intelligens, ofte omtalt som personer med Aspergers syndrom, mens andre kan ha alvorlig utviklingshemning. Den store variasjonen i funksjonsnivå er grunnlaget for begrepet *autismspekterforstyrrelser*. Ofte brukes autisme og autismspekterforstyrrelser synonymt. Variasjonen skyldes i hovedsak ulik biologi hos ulike personer. Når man forsker på årsaker til autisme, kan det derfor være nyttig å studere autisme med og uten utviklingshemning hver for seg. Dette gjelder både hvis man forsker på genetik, men også hvis man studerer sammenhengen mellom innvandring og autismsrisiko, slik som Eig og medforfattere har gjort (2).

En tvillingstudie publisert i 1977 var et gjennombrudd for den genetiske forståelsen av autisme (3). Hos noen skyldes autisme én sjelden genvariant med stor effekt (dvs. høy penetrans). Slike genvarianter finner man primært i gruppen med utviklingshemning. I

gruppen med normal eller høy intelligens skyldes vanligvis den genetiske disposisjonen for autisme summen av effekten av flere vanlige genvarianter, der den enkelte genvarianten hver for seg har liten effekt (dvs. lav penetrans). Noen ganger kan den genetiske disposisjonen forklares med en interaksjon mellom sjeldne og vanlige genetiske varianter (4).

«Det er viktig å merke seg forskjellen på genetisk definerte diagnoser og funksjonsdiagnoser»

Noen sjeldne genetiske syndromer som er assosiert med utviklingshemning, er forbundet med høy forekomst av autisme (5). For eksempel oppfyller 50–60 % av gutter med fragilt X-syndrom diagnosekriteriene for autisme (6), men det betyr også at det finnes mange som ikke gjør det. Det er viktig å merke seg forskjellen på genetisk definerte diagnoser og funksjonsdiagnoser. Den store variasjonen i genetisk påviste årsaker er grunnlaget for at noen fagpersoner snakker om *autismer* fremfor autisme. Ved å bruke flertallsformen av ordet autisme understrekes det at tilstanden fremstår svært forskjellig hos ulike personer.

Man fødes med en disposisjon for autisme. Men selv om genetisk disposisjon er den viktigste årsaken til autisme, vil også miljøfaktorer kunne ha betydning, spesielt faktorer som har innvirkning før barnet er født. For eksempel er det vist at overvekt hos mor og bruk av legemiddelet valproat under svangerskapet øker risikoen, mens tilskudd av folat minsker risikoen (4). Enkelte miljøfaktorer synes nært knyttet til genetikk. Økt risiko for autisme ved høy alder både hos mor (> 40 år) og far (> 50 år) tror man skyldes at det blir flere genetiske nymutasjoner i kjønnscellene med alderen (7).

Foreldre med migrasjonsbakgrunn synes altså å være en risikofaktor for autisme. Dette kan synes vanskeligere å forklare rent biologisk, og vi trenger mer forskning på dette feltet. Studien til Eig og medarbeidere er relativt liten, men også i utenlandske studier er det rapportert om en sammenheng mellom migrasjon og autismspekterforstyrrelse (8). Den økte risikoen synes imidlertid kun å gjelde ved samtidig utviklingshemning. Flere studier har rapportert en *negativ* sammenheng mellom migrasjon og risikoen for autisme med normalt evnenivå (8).

Språklige og kulturelle forskjeller kan gjøre det vanskelig å fange opp og diagnostisere autisme, og vi vet ikke om alle barn med autisme og normalt evnenivå faktisk gjenkjennes. Norske klinikere må være oppmerksom på at enkelte barn med innvandrerbakgrunn kan være ekstra sårbare. Det er viktig at disse barna fanges opp og får best mulig hjelp, samtidig som vi må unngå stigmatisering av enkeltbefolkningsgrupper.

REFERENCES

1. Paulsrud K, Amiri Z, Drangsholt A et al. NOU 2020: 1. Tjenester til personer med autismspekterforstyrrelser og til personer med Tourettes syndrom. <https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/nou-2020-1/id2689221/> Lest 28.2.2022.
2. Eig KB, Brandkvist M, Lydersen S et al. Autismspekterforstyrrelse hos barn i Sør-Trøndelag 2016–19. *Tidsskr Nor Legeforen* 2022; 142. doi: 10.4045/tidsskr.21.0673. [CrossRef]
3. Folstein S, Rutter M. Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. *J Child Psychol Psychiatry* 1977; 18: 297–321. [PubMed][CrossRef]
4. Lord C, Brugha TS, Charman T et al. Autism spectrum disorder. *Nat Rev Dis Primers* 2020; 6: 5. [PubMed][CrossRef]
5. Vissers LELM, Gilissen C, Veltman JA. Genetic studies in intellectual disability and related disorders. *Nat Rev Genet* 2016; 17: 9–18. [PubMed][CrossRef]
6. Hagerman RJ, Berry-Kravis E, Hazlett HC et al. Fragile X syndrome. *Nat Rev Dis Primers* 2017; 3: 17065. [PubMed][CrossRef]

7. Wu S, Wu F, Ding Y et al. Advanced parental age and autism risk in children: a systematic review and meta-analysis. *Acta Psychiatr Scand* 2017; 135: 29–41. [PubMed][CrossRef]
 8. Morinaga M, Rai D, Hollander A-C et al. Migration or ethnic minority status and risk of autism spectrum disorders and intellectual disability: systematic review. *Eur J Public Health* 2021; 31: 304–12. [PubMed][CrossRef]
-

Publisert: 22. mars 2022. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.22.0162

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2023. Lastet ned fra tidsskriftet.no 1. juni 2023.