

Diagnostisk afgrænsning mellem autisme - Aspergers syndrom set i voksenpsykiatrisk lys

af Lennart Pedersen, faglig leder og specialist i børnepsykolog
Offentliggjort i Autismebladet nr. 3 1998

Indledning

Med offentliggørelsen af de seneste udgaver af DSM (IV) og ICD-10 klassifikationerne omkring 1990 faldt de diagnostiske begreber inden for Autisme-feltet sammen. Nu var man stort set enige om en meget detaljeret og specificeret diagnostisk tilgang til de forstyrrelser der henføres hertil. Samtidigt blev diagnose-undergruppen Aspergers syndrom lanceret for første gang som en selvstændig kategori og også her med stor grad af enighed om kriterierne i begge klassifikationssystemer. Det har medført en opblomstring af interessen blandt ungdoms- og voksenpsykiatere for de gennemgribende udviklingsforstyrrelser.

De gennemgribende udviklingsforstyrrelser udgør en gruppe af de psykiatriske diagnoser, der henføres til forstyrrelser i barnets psykiske udvikling. De omfatter en række undergrupper, hvor Infantil autisme i dag fremstår som "kernediagnosen", det vil sige den diagnostiske kategori, som er bedst beskrevet og hvis validitet skønnes at være mest velfunderet i det forskningsmæssige arbejde. Det er ud fra Infantil autisme at de andre undergrupper af gennemgribende udviklingsforstyrrelser beskrives og afgrænses. De er ifølge ICD-10:

- atypisk autisme
- Rett's syndrom
- andre desintegrative forstyrrelser i børnealderen
- hyperaktivitets-forstyrrelse associeret til mental retardering og stereotype bevægelser
- Aspergers syndrom
- andre gennemgribende udviklingsforstyrrelser
- gennemgribende udviklingsforstyrrelser - uspecificeret

Det fælles sæt af symptomer, som ses ved gennemgribende udviklingsforstyrrelser, er et samspil af afvigelser, der optræder på tre forskellige kardinalområder:

- afvigelser i socialt samspil
- afvigelser i kommunikation
- tegn på gentagelsesprægede mønstre i interesser og adfærd

Variationen i symptomernes udtryk, deres udviklingshistorie (starttidspunkt og forløb) og indbyrdes samspil skaber grundlag for opdelingen i forskellige undergrupper. Det er dog i dag stadig uklart om man samlet kan tale om et spektrum af forstyrrelser (autisme-spekret; se senere) med samme ætiologi (årsagsforklaringer) eller der er tale om selvstændige syndromer med et beslægtet sæt symptomer.

I nærværende artikel skal vi kun beskæftige os mere indgående med kernediagnosen Infantil autisme og den i voksenpsykiatrisk regi nok så vigtige undergruppe Aspergers syndrom.

Børn og unge med infantil autisme eller Aspergers syndrom

Når man ved autisme taler om afvigelser i socialt samspil og kommunikation, er der først og fremmest tale om en forstyrrelse i individets basale forståelse af sociale signaler (aflæsning af ansigtsmimik, blik og gestus, samt afkodning af sprog som del af det sociale samspil og kommunikation), respons på disse signaler og endelig egen brug af disse i regulering af social kommunikation. Hvor man tidligt i syndromets historie fokuserede på og antog, at det var manglende motivation for (forsvar mod) samspil, der var kerneproblemet i den infantile autisme, fokuserer man altså i dag mere på de kvalitative aspekter af den afvigende sociale kommunikation. Den grundlæggende forstyrrelse i forståelse og respons over for sociale signaler har tydeligvis også en gennemgribende indflydelse på individets måde at igangsætte egen social adfærd og hvorledes denne reguleres i samspil med andre mennesker.

Det er kendetegnende for de bedst fungerende børn med autisme eller Aspergers syndrom, at de i børnehavealderen har en mangelfuld eller stærkt begrænset tendens til at igangsætte kontakt med eller respondere på jævnaldrende børns henvendelser. De har en mangelfuld udvikling af leg, og specielt den egentlige fantasileg synes at være meget begrænset. Som noget centralt i symptombilledet ses netop en specifik mangel på eller afvigelse i brug af nonverbale signaler (stiv mimik, afvigende blik-kontakt, ikke brug af udpegning og andre gestus). Der ses også en stærkt nedsat tilbøjelighed til spontant at dele egne interesser, følelser eller oplevelser spontant med andre og ofte ses ikke spontan tilbøjelighed til at trøste andre, ligesom de i mange tilfælde heller ikke selv opsøger trøst.

I ungdoms- og voksenalderen har symptomerne oftest taget en anden form. Her ses ofte en stor grad af motivation for og igangsættelse af kontaktforsøg over for andre. Her er det tydeligt at den unge har svært ved at tilpasse samtaleemne eller -form til modtageren, at starte og afslutte samtaler på en "naturlig" måde, og almindelig konversation synes at være det sværeste af det hele. Også hos de unge opleves en afvigende brug af nonverbale udtryksformer i den sociale kommunikation: den unge vil have tendens til at "nedstirre" eller fastholde blik-kontakt for lang tid ad gangen, talerytme og intonation i talesproget stemmer ikke overens med indholdet i det der tales om (ofte alt for monoton eller decideret bizar stemmeføring).

Ved siden af afvigelserne i socialt samspil og kommunikation kommer - af en eller anden grund, som vi ikke i dag kan forklare - også symptomer i form af repetitive eller indskrænkede mønstre i interesser og adfærd. For de normalt begavede børn med autisme eller Aspergers syndrom vil det ofte vise sig i form af meget intens optagelse af et særligt beskæftigelsesområde med specielle genstande, udvalgt legetøj, videofilm, computerspil eller specielle interesseområder, som dyrkes meget intenst og uden ønske om social deling af dette med andre. Der kan også vise sig tvangspræg i handlinger eller tale, f.eks. en insisteren på at tale om det samme emne om og om igen eller i form af særpræget brug af fraser eller vendinger. For unge og voksne vil det ofte være det meget indskrænkede interessefelt, der er dominerende. Men også mere udviklede tvangspræg i

handlinger og tanker ses ofte. De stereotype motoriske mønstre (manierismer) hvor fingre, hænder og større dele af kroppen bevæges stereotyp, opleves ikke altid hos de normalt begavede børn med autisme eller Aspergers syndrom, og hvis det er tilfældet oftest i barnealderen, medens symptomet aftager eller er helt væk i ungdoms- og voksenalder.

De kliniske karakteristika ved Infantil autisme

Ud over den diagnostiske afgrænsning af symptomer inden for de ovennævnte tre kardinalområder og starttidspunkt for disses fremkomst hersker der i dag inden for den internationale forskning på autismeområdet stort set enighed om følgende:

Symptomerne inden for de 3 kardinalområder optræder samtidigt - uden at man i dag kan forklare dette på hverken et biologisk, psykologisk eller adfærdsmæssigt plan. Samtidig er man enige om at symptomerne også kan fremtræde i mildere former - en "fænotype" man finder i større omfang hos andre søskende eller andre nært beslægtede familiemedlemmer.

For at stille diagnosen Infantil autisme skal symptomerne vise sig samtidigt, men det er uklart, hvornår de tidligst kan iagttages i deres karakteristiske form. Man mener at 18-måneders alderen formodentligt er det "sikre" tidspunkt for en diagnose. Med hensyn til Aspergers syndrom taler man dog om en langt senere fremkomst af tydelige symptomer - helt op til fem-seks-års alderen.

Autisme er stærkt associeret med mental retardering; således viser alle større populationsundersøgelser fra de sidste årtier, at ca. 75 % af en autisme-population er mentalt retarderet (IQ mindre end 70). Der synes imidlertid ikke at være tale om en "sekundær" betinget forstyrrelse, som hænger sammen med den mentale retardering som sådan. Der ses således en meget nedsat hyppighed af autisme ved børn med Downs syndrom.

Ligeledes ses stor forekomst af epilepsi i autisme-populationen. Man har også her flere større populationsstudier, der alle peger i retning af en forekomst op mod 30 %. Det bemærkelsesværdige her er, at der ses en større gruppe, som først debuterer med epilepsi i ungdomsalderen eller den tidlige voksenalder, og at der også blandt ikke-retarderede personer med autisme er øget forekomst af epilepsi.

Psykofarmakologisk behandling er ikke virksom på selve kernesymptomerne, således som man ser, at psykofarmaka kan være ved OCD tilstande, Tourettes syndrom eller hyperaktivitetsforstyrrelser i barnealderen.

Af fysiske karakteristika fremhæves specielt forekomsten af øget hovedomfang hos personer med autisme og motorisk kluntethed fremhæves specielt som et sekundært, men ofte forekommende symptom ved Aspergers syndrom. Det har rejst en del undren og diskussion, idet motoriske vanskeligheder ikke som sådan har været associeret til den autistiske udviklingsforstyrrelse.

Autismens ætiologi

Der er ikke i dag fundet en entydig ætiologisk forklaring på autisme, men der er mange fund, der peger på en genetisk disponeret biologisk forstyrrelse. Familie- såvel som tvillinge-undersøgelser har påvist øget risiko for forekomst af autisme hos søskende i de "ramte" familier (mellem 3 til 6 %). Ved enæggede tvillinger er der påvist en øget risiko på helt op til mellem 60 og 90 %. Ligeledes ses et stort sammenfald af autisme-lignende symptomer hos andre grupper af børn med syndromer, hvor der er fundet en genetisk baggrund for deres forstyrrelse (Tuberøs Sclerose, Fragilt X m.fl.).

Dog ses også øget forekomst af medicinske komplikationer i forbindelse med graviditet, fødsel og tidlig spædbarnsalder i autisme-populationen, som kunne pege på andre årsager end den "rent genetiske".

Der har ikke kunnet påvises øget risiko for autisme hos børn, der lider af følgevirkningerne fra tidlig adskillelse eller et utilfredsstillende forhold mellem barnet og forældrene, men der kan dog ses autisnelignende symptomer i en fase, inden der bliver taget hånd om børnene i en professionel og omsorgsrettet behandling (erfaringer med undersøgelser af adoptionsbørn fra Rumæniens børnehjem efter murens fald; mundtligt refereret af Prof. M. Rutter).

Såfremt den genetiske baggrund for den autistiske udviklingsforstyrrelse bliver klarlagt (og her forventer man at finde måske mellem tre og helt op til otte forskellige gener involveret) vil det måske vise sig muligt at opdele og afgrænse de nuværende undergrupper af gennemgribende udviklingsforstyrrelser på en anden måde end i dag. Men indtil da vil den psykologiske "forståelse" af syndromet og den adfærdsmæssige beskrivelse og klassificering stadig være det bedste bud.

Introduktion af det autistiske spektrum og Aspergers syndrom

Det var den engelske psykiater Lorna Wing, som i 1979 (Wing, L. & Gould, J. 1979) hos børn med autisme lancerede "triaden af psykologiske forstyrrelser", der siden kom til at danne baggrund for den nutidige diagnostiske beskrivelse af syndromet. Netop den psykologiske forståelse af karakteren i de varierende former for symptomer, som man så hos børn med autisme, fik Lorna Wing til at se forstyrrelsen som sammenfaldende symptomer inden for tre afgrænselige udviklingsdomæner og ikke primært som en én-strengt forstyrrelse. Tidligere havde man i forskellige perioder fokuseret på "kontakt-svagheden" og "perceptions-bearbejdnings-problemer", henholdsvis "sprog- og kommunikations-vanskeligheder":

Wings triade

Da Wing og Gould ud fra denne model undersøgte en større population af børn, fandt man en langt større gruppe af børn med lignende vanskeligheder, end man tidligere havde villet stille diagnosen autisme hos. Det var således åbenbart, at "triaden af symptomer" ikke blot optrådte hos børn med "klassisk autisme" men også hos andre og i mange tilfælde bedre begavede børn. Det fik Wing til at introducere det "autistiske spektrum", som en afklarende model til at forstå den variation af symptomer som kunne ses hos børn med forskellige grader af begavelse. Wing introducerede også en supplerende "klassificering" af børn med autisme, hvor hun kunne se forskellige "typer" eller symptom-grupper:

- de "fjerne", som er kendetegnet ved at være indesluttede og kontaktafvisende.
- de "passive" børn, som ikke selv igangsætter kontakt eller samspil, men heller ikke afviser andres forsøg herop.
- de "aktive, men sære", som selv opsøger kontakt med på en meget ensidig måde.
- de "over-formelle og stive", som er præget af en overdreven høflighed og korrekthed over for andre. Denne "type" ses overvejende hos unge og voksne velfungerende personer med Infantil autisme og Aspergers syndrom og blev af Lorna Wing tilføjet som en ekstra type til de ovenstående tre (Wing, L. 1997), bl.a. på baggrund af erfaringer med at følge disse personer fra barnealderen og ind i ungdom og voksenalder.

Denne type-opdeling er ikke at betragte som en egentlig valid opdeling af specifikke "autisme-undergrupper" men dækker mere over en fænomenologisk beskrivelse (faktisk beskrivelse uden tydning) af de forskellige udtryk, som forstyrrelse i det sociale samspil kan medføre. På det klinisk beskrivende og behandlingsmæssige praktiske plan bruges opdelingen dog ofte, da det har vist sig at være et godt redskab til at beskrive symptomerne hos det enkelte individ og skitsere vigtige pointer i den behandlingsmæssige indsats. Det er imidlertid også tydeligt, at en del af de vanskeligheder, der er i dag med at "validere" (gøre diagnosen sikkert genkendelig) og afgrænse Aspergers syndrom som en selvstændig diagnostisk kategori hænger sammen med at forskellige forskere lægger vægt på én frem for andre af disse forskellige "typer".

Diagnostisk introduktion af Aspergers syndrom

Da Lorna Wing relancerede Aspergers artikel fra 1944 (Wing, L. 1981) om en gruppe børn og unge med en række ens symptomer, som lignede dem, man så hos de bedre begavede børn med autisme, fandt hun det passende at bruge betegnelsen "Aspergers syndrom" for de normalt begavede børn med autisme. Wing havde erfaring for, at forældre til normalt begavede børn med autisme havde overordentligt svært ved at acceptere diagnosebetegnelsen "autisme", hvor man på det tidspunkt forbandt "autisme" hos børn med svært handicappede og oftest meget indesluttede og kontakt-afvisende børn. Med introduktionen af betegnelsen "Aspergers syndrom" mente Wing, at det ville være lettere for forældre at acceptere en diagnose og dermed indgå i det nødvendige samarbejde om behandlingen.

Efter Wings introduktion af begrebet "Aspergers syndrom" er der sket det samme, som da man i de tidligste år blev gjort bekendt med Leo Kanners artikel om "infantil autisme" (Kanner, L. 1943). Forskellige forskere forsøgte sig med forskellige egne "diagnoselister" (bl.a. Ehlers, S. & Gillberg, C. 1993; Szatmari, P. et. al. 1989) for at kunne efterprøve, om der var tale om en speciel gruppe af børn.

Da ICD-10 og DSM (IV) udgaverne af klassifikationssystemerne skulle fornyes i løbet af 1980'erne, vandt det indpas at afprøve den diagnostiske "validitet" af en selvstændig kategori. De opstillede kriterier for en afgrænsning i forhold til kernegruppen med infantil

autisme bærer da også præg af en noget "kunstig" formulering af kriterierne. I forhold til kriterierne for diagnosen infantil autisme blev Aspergers syndrom defineret som følger (iflg. ICD-10):

- Ingen tegn på generel forsinkelse i sprogudviklingen, i den kognitive udvikling, i tilpasningsadfærd eller i nysgerrighed over for omgivelserne. I forhold til infantil autisme betyder det, at der ikke må være tegn på en gennemgribende udviklingsforstyrrelse før efter det 3. leveår, specifikt fremhæves, at der ikke må være tale om en sproglig forsinkelse! Netop en sproglig forsinkelse er en af de hyppigste grunde til den første henvisning af et barn med autisme til en diagnostisk vurdering.
- Kvalitativ afvigelse i gensidig social interaktion. Kriterierne skal opfyldes som ved diagnosen infantil autisme.
- Indskrænkede, repetitive og stereotype mønstre i adfærd og interesser. Kriterierne skal opfyldes som ved infantil autisme.

To symptomer ses ofte i relation til Aspergers syndrom, men er ikke nødvendige for at stille diagnosen:

- Forsinkelse i motorisk udvikling/motorisk kluntethed.
- Isolerede, specielle evner ofte i forbindelse med abnorm optagethed.

I øvrigt må en diagnose ikke stilles, hvis personen også opfylder kriterierne for infantil autisme eller en af de andre undergrupper inden for de gennemgribende udviklingsforstyrrelser. Til gengæld inkluderes diagnosen Skizoid forstyrrelse i barndommen.

Afgrænsningsvanskeligheder

Det har i løbet af de sidste 10 år vist sig overordentlig svært at afgrænse diagnosen Aspergers syndrom fra Infantil autisme. Det kliniske billede synes at pege i retning af følgende forskelle:

- Afvigelserne i socialt samspil i tilstrækkelig grad til, at kriterierne for Infantil autisme opfyldes på dette kardinalområde. I praksis synes de dog ikke at være så handicappende for personen med Aspergers syndrom som ved den typiske autisme. Det synes også som om, at personer med Aspergers syndrom generelt tilhører den "aktive men sære" type i barnealderen og senere i ungdom og voksenalder fremtræder som den "overformelle og stive type".
- Afvigelserne i kommunikation: kriterierne for at opfylde diagnosen Infantil autisme opfyldes ikke, men der optræder mange af de fælles karakteristika i sproglig kommunikation som er meget typisk for Infantil autisme, men som ikke indgår i diagnosekriterierne: fattig sprogmelodi, omstændig/detaljefikseret ekspressiv tale,

endeløse monologer over egne ideer, pedantisk og tvangsagtig udtryksmåde (skal gøre sætningerne færdige f.eks.).

- Repetitive eller indskrænkede mønstre i interesser og aktiviteter ses oftest i form af "specielle interesser" (intens og afvigende dyrkelse af specielle "vidensområder", fagkulturer, hobbys osv. uden social orientering og mangel på progression i interessen). Ved den "typiske" infantile autisme ses ofte motoriske stereotyper (f.eks. basken, knipsen eller fiksering af fingre og hånd med en samtidig visuel udforskning af disse) eller bizarre beskæftigelser (interesse for hjulkapsler, varmeanlæg, exit-skilte el.lign.) eller repetitiv brug af dele af genstande eller legetøj (snurren, viften med ting).
- Imidlertid viser udviklingshistorien at kriterierne med hensyn til symptomernes starttidspunkt og form ikke kan opretholdes inden for denne kliniske opdeling. En del af de unge og voksne som opfylder de umiddelbare kliniske karakteristika for Aspergers syndrom, har faktisk vist tidlige tegn på en infantil autisme, haft en sproglig forsinkelse m.v. Omvendt har en del af de unge og voksne, som er normalt begavede og fremtræder med et typisk klinisk billede på infantil autisme, ikke haft sproglig forsinkelse.

Andre aspekter af en mulig afgrænsning eller differential-diagnostisk validitet har været bl.a. følgende:

Neurokognitiv funktion:

- intellektuelt fungerer personer med Aspergers syndrom generelt højere end Infantil autisme
- sprogniveau er generelt højere end nonverbal niveau, hvor det omvendte oftest er tilfældet ved Infantil autisme
- de eksekutive færdigheder er mindre forstyrret ved Aspergers syndrom

Social kognition:

- Mennesker med Aspergers syndrom er i højere grad i stand til at "mentalisere" (udvikle Theory of mind)

Neurobiologiske fund:

- Aspergers syndrom synes at være ramt af mindre alvorlige forstyrrelser i den biologiske modning. Der optræder ikke de samme specifikke biologiske markører for Aspergers syndrom som ved Infantil autisme (tillægsforstyrrelser).

Familære dispositioner

- synes at være stærkere i familier med Aspergers syndrom end med Infantil Autism. Dog optræder begge forstyrrelser i samme familier.

Comobiditet (samtidige forekomne handicap):

- der synes at være et hyppigere sammenfald af andre psykiatriske lidelser (Tourettes, OCD etc.) ved Aspergers syndrom end ved Infantil autisme.

Social og personlighedsmæssig tilpasning:

- synes generelt at være på et "højere" niveau end ved Infantil autisme, dvs. med bedre muligheder for at fungere selvstændigt med hensyn til bolig, uddannelse og arbejde (dog med en samtidig overhængende fare for social isolation med medfølgende social "deroute" og depressive eller psykotiske reaktionsmønstre).

I relation til de andre grupper af gennemgribende udviklingsforstyrrelser synes der ikke at være de store vanskeligheder med en differential-diagnostisk afgrænsning, da disse ofte er præget af en mere retarderet udvikling og alvorligere symptomudvikling i den tidlige alder.

Til gengæld udspiller der sig en faglig diskussion om en mulig afgrænsning mellem Aspergers syndrom og skizoid forstyrrelse i barnealderen. Denne diagnose kategori optræder ikke i DSM (IV) eller ICD-10 på barneområdet, hvilket den har gjort i tidligere udgaver. Man har da også inkluderet diagnosen under Aspergers syndrom.

Ætiologisk synes den skizoide forstyrrelse i barnealderen dog at have et andet udgangspunkt end den autistiske forstyrrelse, da der bl.a. har vist sig en større grad af familiær disposition for skizofreni (Wolf, S. 1995) her, medens dette ikke er tilfældet ved Infantil autisme. Det er vor kliniske erfaring at følgende karakteristika synes at kunne opdele skizoid forstyrrelse og Aspergers syndrom i to forskellige grupper:

- Udviklingshistorien synes at være anderledes, idet personer med skizoid forstyrrelse har et mere stabilt eller vedvarende symptommønster, mens symptombilledet ændrer sig betydeligt med alderen ved Aspergers syndrom.
- På det sociale samspils område er personer med skizoid forstyrrelse primært kendetegnet af en mangelfuld interesse for eller direkte afvisning af kontakt, medens personer med Aspergers syndrom ofte vil udvikle sig fra en passiv interesse til en mere aktiv og formuleret motivation for at opbygge kontakt.

Samtidigt har personer med SF umiddelbart en højere grad af kompetence til at indgå i socialt samspil (bl.a. behersker de almindelige nonverbale signaler), hvor personer med Aspergers syndrom har en mere gennemgribende mangel på kompetence for at kunne indgå i en sådan kontakt.

Samtidig synes personer med skizoid forstyrrelse i barnealderen ikke at være ramt på så mange udviklingsområder som børn med Aspergers syndrom. Ud over det svækkede sociale samspil også de har alvorlige forstyrrelse i legefunktion, kommunikative ejendommeligheder og udprægede repetitive mønstre i adfærd og interesser, som virker mere ejendommelige og hæmmende for social udvikling og samspil.

Litteratur:

Ehlers, S. & Gillberg, C. (1993). The epidemiology of Aspergers syndrom e: A total population on study. *Journal of child Psychology and Psychiatry*, 34, 1327-1350.

Kanner, L. (1943) Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.

P., Brenner, R. and Nagy, J. (1989) Aspergers syndrom: A review og clinical features. *Canadian journal of Psychiatry* 34, 554-560.

Szatmari. Wing, L. & Gould, J. (1979) Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9,11-29.

Wing, L. (1981) Aspergers syndrom e: A clinical account. *Psychological medicine* 11, 115-130.

Wing, L. (1997) *Det autistiske spektrum. - En vejledning for forældre og fagfolk.* Hans Reitzels Forlag, København

Wolf, S. (1995) *Loners: The path of unusual children.* London: Routledge.