

Samfélagslegt svigrúm fyrir mannlegan breytileika

■ ■ ■ Hávar Sigurjónsson

Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins stóð fyrir tuttugustu og sjöttu vorráðstefnu sinni um miðjan maímánuð undir yfirskriftinni *Ýmsar ásjónur einhverfunnar*. Í hópi frummælenda var Ingólfur Einarsson barnalæknir sem starfar á Greiningarstöðinni og fjallaði erindi hans um nýjungar í taugafræði einhverfu.

„Greiningar- og ráðgjafarstöðin fæst við greiningar á fötlun barna og algengastar eru einhverfurófsraskanir, þroskahamlanir á ýmsum stigum og hreyfihamlanir. Stofnunin hefur lögbundna skyldu að sinna öllum íslenskum börnum með skerta færni, eða fatlanir. Við fáum tilvísanir mjög víða að og sinnum börnum allt frá fæðingu til átján ára aldurs,” segir Ingólfur.

Hann segir samstarf við vökudeild Landspítalans mjög gott en sérfræðingar Greiningarstöðvar eru til taks ef upp kemur grunur um vanda sem getur leitt til fötlunar.

Einhverfurófið hefur að sögn Ingólfs verið mikið til umræðu meðal sérfræðinga á því sviði og ekki allir sammála um hvert stefna skuli. „Kjarni þeirrar umræðu snýst um hvort skilgreiningar á rófinu séu orðnar svo víðtækar að þær taki ekki lengur til sjúklegs ástands heldur hafi teygst sig inn á svið mannlegs fjölbreytileika. Einhverfurófið skiptist upp í dæmigerða einhverfu, ódæmigerða einhverfu, Asperger-heil-

kenni og aðrar raskanir á rófinu. Skilgreiningar á rófinu hafa verið víkkaðar út og það eru sannarlega fleiri börn að greinast með einhverfurófsraskanir í dag en áður. Ástæðan skýrist að mestu af breyttum skilgreiningum fremur en að einhverfurófsröskunum fari beinlínis fjölgandi.”

Deilur um skilgreiningar einhverfurófsins snúast einnig að sögn Ingólfs um hvers konar samfélagi við búum í.

Endurskoðun á ICD10 sjúkdómastaðlinum

„Samfélagið okkar er einsleitara en áður var og sveigjanleikinn minni gagnvart mannlegum breytileika í hegðun. Þetta á sérstaklega við um börnin og við finnum fyrir því að tilvísunum til okkar fjölga stöðugt vegna einhverfurófsraskanana og við höfum orðið að bregðast við þessu með þeim hætti að vísa vægustu tilfellunum aftur heim í hérað ef svo má segja. Á hinn bóginn fer ekki á milli mála að nær öll börnin sem hingað er vísað eiga í erfiðleikum og ekkert þeirra kemur hingað að ástæðulausu. En það er full ástæða til að velta fyrir sér hvort það séu ekki í einhverjum tilfellum samfélagslegar ástæður fremur en einstaklingsbundið sjúklegt ástand sem veldur erfiðleikum. Nær öll íslensk börn fara í leikskóla á milli eins og tveggja ára aldurs. Þau feta því mjög fljótt fremur þrönga og einsleita braut. Þetta veldur sumum börnum erfiðleikum sem

okkar menning vill gjarnan skilgreina sem sjúkleg frávík í hegðun.”

Það hlýtur að vera umhugsunarefni að nú stendur yfir allsherjar endurskoðun á evrópska sjúkdómastaðlinum ICD10 sem íslensk heilbrigðisyfirvöld fara eftir og einnig bandaríska staðlinum DSM4. Að sögn Ingólfs er fastlega búist við því að heitin „Asperger heilkenni” og „ódæmigerð einhverfa” verði ekki talin til einhverfurófsraskanana í ICD11 og DSM5, heldur er gert ráð fyrir einu heiti fyrir allt rófið (Autism Spectrum Disorder) og síðan verði umfangi einkenna lýst á annan hátt. „Það eru ýmsir uggandi yfir þessu þar sem þetta mun breyta miklu en ég á þó ekki von á því að þetta verði tekið upp hérlandis nema að mjög vel athuguðu máli.”

Nýjungar í taugafræði einhverfu

Í erindi sínu ræddi Ingólfur um helstu nýjungar í erfðafræðirannsóknnum á einhverfu og að tækninýjungar í myndgreiningu geri vísindamönnum kleift að fylgjast með starfsemi heilans á mun nákvæmari hátt en áður. „Nú er hægt að fylgjast mjög náið með því hvernig taugafrumur heilans þróast, þroskast og byggjast upp. Einhverfa er skilgreind sem röskun í taugaþroska og sýnt hefur verið fram á líffræðilegar breytingar í gráa efni heilabarkarins hjá einstaklingum á ein-



„Full ástæða til að velta fyrir sér hvort það séu ekki í einhverjum tilfellum samfélagslegar ástæður fremur en einstaklingsbundið sjúklegt ástand sem veldur erfiðleikum,” segir Ingólfur Einarsson barnalæknir á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins.

hverfurófinu. Taugafrumurnar þroskast mjög hratt á fyrstu árum barnsins, þær tengjast og mynda gríðarlega flókin net taugamóta á fyrstu fimm árum einstaklingsins. Vísindamenn hafa verið að finna frávik víða í heilaberkinum hjá einhverfum einstaklingum, sem hefur áhrif á marga þætti, svo sem málþroska, hreyfiproska og félagsfærni, ennfremur sérkennilega og áráttukennda hegðun. Mestu breytingar hafa sést í vinstra heilahveli á svæðum sem sinna máltöku og málskilningi. Þá hefur verið sýnt fram á mjög greinilega skerta starfsemi svokallaðra spegilfruma, „mirror neurons”, sem eru staðsettar í framheilanum. Þær gegna

lykilhlutverki í því hvernig börn læra af öðrum með því að fylgjast með og herma síðan eftir. Þessi skerðing á getu til að herma hegðun eða athafnir eftir öðrum er eitt af grunnatriðum í skilgreiningu á einhverfu. Þetta hefur lengi verið þekkt en hin líffræðilega ástæða var ekki þekkt fyrr en spegilfrumurnar voru uppgötvaðar fyrir 8-10 árum.

Uppgötvun spegilfruma er einnig talin renna frekari stoðum undir eldri sálfræðikenningu, „Theory of Mind”, sem snýst um það að með auknum þroska áttar einstaklingurinn sig á því að aðrir hugsa öðruvísi en hann og hann getur sett sig í spor annarra og haft skilning á tilfinn-

ingum og hegðun þeirra. Einstaklingar á einhverfurófinu eiga mjög erfitt með þetta og sumir geta þetta alls ekki og það veldur þeim skiljanlega miklum erfiðleikum í öllum samskiptum við aðra.

Ingólfur bætir því við að í tengslum við þessar uppgötvanir á hlutverki spegilfrumanna hafi sprottið upp vangaveltur um tengsl siðblindu við einhverfu. „Sumir vilja meina að þeir sem eru siðblindir hafi jafnvel verið á einhverfurófinu í æsku. Þetta skarast að minnsta kosti að því leyti að siðblindir og einhverfir geta ekki sett sig í spor annarra, þó siðblindingjarnir hafi yfirleitt mjög góða samskiptahæfileika og kunni að spila á tilfinningar og

hegðun annarra í eigin þágu. Ekki eru allir þessu sammála og vilja flokka siðblindu áfram sem geðröskun.”

Eitt af því sem Ingólfur nefndi í erindi sínu var að rannsóknir hafa sýnt að 20-30% drengja sem greinast með einhverfu eru með stærra höfuð en jafnaldrar þeirra. „Þetta er talið stafa af því að hjá ung- börnum með eðlilegan heilafrumuþroska á sér stað ákveðin grisjun frumanna. Sumar þeirra eyðast og hverfa um leið og hinar þroskast og tengjast saman. Hjá ákveðnum hópi einhverfra drengja virðist sem allar taugafrumurnar þroskist en ákveðinn hluti þeirra tengist ekki hinum og veldur þar með röskun á eðlilegri tengingu þeirra. Þetta skýrir höfuðstærðina.”

Erfðir eru sterkur þáttur

Arfgengi einhverfurófsraskana hefur verið talsvert rannsakað, meðal annars af vísindamönnum Íslenskrar erfðagreiningar. „Rannsóknir á systkinum og tvíburum hafa sýnt fram á arfgengi einhverfurófsraskana. Líkurnar á að systkini greinist með einhverfurófsröskun eru 5-10% og ef eineggja tvíburi greinist þá eru líkurnar 80-90% á að hinn tvíburinn greinist líka. Þetta er miklu herra en í samfélaginu í heild þar sem um 1% mannfjöldans er á einhverfurófinu. Ef við yfirfærum þetta á

fjölda fæddra barna á Íslandi árlega þá eru um 40-50 börn á ári sem fæðast með einhverfurófsröskun.

Það kemur líka yfirleitt í ljós þegar farið er að ræða við foreldra einhverfra barna að þeir hafa sögu um einkenni einhverfu, eða kvíða- og/eða áráturöskun sem styður ótvírætt við kenningar um arfgengið.”

Einhverfa er ekki ástand sem eldist af einstaklingum þó vægari einkenni einhverfurófsröskunar geti dvínað eða breyst þegar kemur fram á fullorðinsár. „Þetta er þó fremur sjaldgæft og oftast er þetta ástand sem varir alla ævi einstaklingsins. Sumar rannsóknir hafa þó sýnt fram á að vægari einkenni geta breyst með aldrinum en hafa ber í huga að um helmingur þeirra sem greinast með einhverfurófsröskun greinast einnig með þroskahömlun sem takmarkar mjög breytingar til batnaðar. Einstaklingar með Asperger-heilkenni eru ekki greindarskertir og þeim gengur yfirleitt betur að aðlagast samfélaginu þrátt fyrir röskun sína.”

Sérgáfur á ýmsum sviðum

Oft er bent á að einhverfir einstaklingar hafi einhverja sérgáfu. Ingólfur segir að vissulega sé það rétt og sýnt hafi verið fram á líffræðilegar orsakir. „Oftast er þetta hæfileiki til að muna alls kyns tölur og staðreyndir. Ályktunarhæfni einhverfra

einstaklinga er oft skert og því er þeim í rauninni lítið gagn að þessum hæfileikum. Þessir einstaklingar koma yfirleitt ekki vel út á greindarprófum og aðlögunarfærni, en hafa þessa miklu færni á mjög þröngu sviði. Rannsóknir hafa sýnt að hjá þessum einstaklingum eru tiltekin svæði í heil- anum mun meira tengd innbyrðis en hjá venjulegum einstaklingi. Á hinn bóginn eru þessir einstaklingar með skertar tengingar á milli annarra svæða sem stjórna ályktunarhæfni og félagslegri færni.”

Ingólfur nefnir sem dæmi rannsóknir á heila eins þekktasta einstaklings úr hópi einhverfra, Kim Peek, sem var fyrirmynd aðalpersónu myndarinnar Rain Man og síðar gerði BBC heimildarmynd um Peek. „Hann er mjög einhverfur og með mikla sérgáfu þar sem hann man öll póstnúmer í fylkjum Bandaríkjanna og getur lesið báðar síður í opinni bók samtímis. Rannsóknir á heila hans leiddu í ljós að hægra og vinstra heilahvel hans eru algjörlega ótengd og því getur hann notað þau samtímis til að skrá og skanna alls kyns upplýsingar. Hann er hinsvegar af sömu ástæðum algjörlega ófær um að draga ályktanir af þeim upplýsingum sem heili hans geymir og hann getur ekki séð um sig sjálfur eða átt samskipti við annað fólk.”