

Autisme

Hvad er årsagen til autisme, og hvor og hvordan er det galt i hjernen? Spændende ny forskning kaster nyt lys over gådefuld tilstand!

Af Karen Brøndum-Nielsen. John F Kennedy Institutet. Statens Øjenklinik. Direktør, dr. med. Adjungeret professor i klinisk genetik ved Københavns Universitet. Medlem af IMGSAC.

Autisme er en gennemgribende udviklingsforstyrrelse, der rammer evnen til social kontakt og sproglig kommunikation. Der er et ledsagende mønster af begrænsede, monotont gentagende (stereotype) handlinger. Diagnosen autisme kan ikke stilles ved en objektiv test, f.eks. hjerneskaning eller blodprøve, men baseres på kliniske observationer af barnets adfærd og på familiens oplysninger. Autister opleves af andre som at leve i "deres egen verden". En teori er, at autister ikke kan leve sig ind i andre menneskers tanker og følelser - de er "blinde" for andres bevidsthed. Nogle autister har særlige evner, f.eks. inden for matematik og musik. Herom senere.

Udviklingen i autisme begrebet

Autisme hos børn blev først beskrevet i 1940'erne af en østrigsk læge, Leo Kanner. Man anså det i mange år for at være en relativt sjælden tilstand, der forekom hos 1-2 ud af 10.000 børn. Senere forskning viser dog, at tilstanden er hyppigere. Hertil kommer at begrebet er blevet udvidet, og i dag taler man om tilstande inden for det autistiske spektrum. Tilstanden Asperger syndrom er en af dem. Det er højt fungerende autister i modsætning til de fleste med diagnosen "infantil autisme", som er mentalt retarderede/psykisk udviklingshæmmede i større eller mindre grad. Det britiske forskningsråd har opgjort forekomsten af autisme til at være 0,6% af befolkningen. Der har været en vis frygt for en "autisme epidemi", herunder om faktorer som f.eks. MFR vaccinationen hos børn kunne udløse autisme, men det sidste er der efter grundige studier ikke holdepunkt for. Autisme er en gådefuld tilstand og har interesseret såvel filosoffer som bevidsthedsforskere, foruden psykologer og læger. På det seneste er autisme også blevet et forskningsfelt for molekylærbiologer og neurobiologer.

Her skal fortælles om de seneste landvinder og teorier. Men først lidt historie.

Et skift i opfattelsen af årsager

Frem til 1970'erne var den fremherskende teori, at autisms årsag var af emotionel, psykologisk karakter, og at det var kontakten til forældrene - først og fremmest moderen - der var "defekt". Men så viste familie- og tvillingundersøgelser, at autisme har en arvelig basis. Hos familier, der har et barn med autisme, viste det sig, at risikoen for at en bror eller søster også blev autist var ca. 5% - altså mange gange større end baggrundsbefolkningens. Og videre: Hvis man undersøger enæggede og tveæggede tvillinger - f. eks. i store tvillingeregistre - er der hos enæggede en stor overensstemmelse (konkordans) med hensyn til autisme: hvis den ene er autist, er den anden det i 60-70% af tilfældene, mens det er betydeligt sjældnere hos tveæggede. Enæggede tvillinger er genetisk identiske, og en udelukkende genetiske betinget egenskab vil derfor være ens hos enæggede. Tveæggede tvillinger er genetisk set som søskende og har 50% af generne til fælles, og konkordansen er da også som hos søskende.

Ud fra familie- og tvillingestudierne har man beregnet, at årsagen til autisme for 90% udgøres af genetiske faktorer. Men hvordan får man indkredset den genetiske baggrund - er der tale om et eller flere gener?

Kendte årsager til autisme

Hos ca. 10% af autisterne kan en kendt årsag påvises. Især to genetiske syndromer kan fremhæves, da de har autisme eller autistiske træk som fremtrædende og hyppige symptomer. Det drejer sig om fragilt X syndromet og tuberøs sclerose, to velkendte kliniske tilstande, som kan diagnosticeres dels ved symptomer og fund, dels ved en dna-analyse. Hos de resterende er det ikke muligt at påvise én specifik faktor.

Genomforskningen

Det store humane genomprojekt har ført til at hele sekvensen for menneskets arvemasse er kendt, og man anslår i dag at den rummer ca. 30-40.000 gener. Omkring 1/3 kan være involveret i hjernens udvikling og funktion. At forstå hjernens molekylærbiologi er derfor en opgave af gigantiske dimensioner. Men den ny viden om genomet danner fundament for den videre forskning, herunder for mulighederne for at undersøge hele genomet (arvemassen) med forskellige metoder og strategier. En af dem er at følge nedarvningen af et stort antal genetiske markører i familiestudier for at se om nogle "følges" med en bestemt sygdom - her autisme. Adskillige studier af familier med autistiske søskende er blevet gennemført siden begyndelsen af 1990'erne, herunder ved et stort overvejende europæisk konsortium, IMGSA (International Molecular Genetic Study of Autism Consortium). Det er herved blevet klart, at der formentlig er mange mulige "disponerende" gener. Faktisk er der udpeget mindst 10 forskellige områder på kromosomerne, som kan indeholde autisme gener. Især har et område på kromosom nr. 7 påkaldt sig interesse. Men endnu er generne ikke identificeret.

Den model der arbejdes efter, er at et stort antal "sårbarhedsgener" kan tænkes at spille sammen på en sådan måde, at to autister ikke nødvendigvis er ens med hensyn til genetisk make-up, men kan have forskellige kombinationer af forskellige "sårbarhedsgener".

Hjerneforskningen

Ved hjælp af nye billeddannende metoder til at studere hjernen - MR scanning, PET scanning og andre beslægtede metoder - er man nået frem til en gryende forståelse af, hvor i hjernen der kan være defekter. Vanskelighederne ved at få et klart svar er bl.a., at diagnosen autisme formentlig omfatter mange forskellige tilstande og årsager. Men man har i mange år vidst, at autister har relativt store hoveder sammenlignet med normale. Scanninger indikerer, at hjernen tilsyneladende ikke er generelt forstørret, i stedet er det særlige områder, som skiller sig ud. Især et område der kaldes amygdala i tindingelappen er i fokus. Det ser ud som om autister bruger andre områder af hjernen end normale til forskellige funktioner, f. eks. når ansigter skal genkendes. I en undersøgelse hvor billeder af ansigter skulle genkendes, aktiveredes et bestemt hjerneområde (gyrus fusiforme) hos alle normale, mens autister tilsyneladende "brugte" dette område mindre og aktiverede andre områder af hjernen i stedet. Men mange flere studier er nødvendige, herunder af forskellige aldersgrupper, for at kunne se en evt. udvikling over tid.

Studier af hjernes biokemi, herunder neurotransmittere, har endnu ikke ført til entydige resultater.

Særevner - autisme og absolut gehør

Man har længe vidst, at nogle autister er i besiddelse af helt særlige evner. Der findes en fransk betegnelse herfor: "idiots savants". Det drejer sig f.eks. om enestående tegne(kopierings) evner, hukommelse for remser og matematiske evner, hvor kvadratrødder kan udregnes lynhurtigt, primal

kan opregnes, og en bestemt ugedag eller dato i fremtiden kan oplyses m.m. Blandt evnerne er også musikalske evner.

Her kan gen forskningen muligvis vise en vej til forståelsen. En særlig musikalsk evne er det absolutte gehør, dvs. evnen til med usvigelig sikkerhed at angive/gengive en bestemt tone. Denne evne synes at være arvelig udfra familie- og tvillingestudier.

De fleste mennesker har en nogenlunde tonesans - tænk blot på den evne de fleste af os har til at kunne nynne/synge og dermed gengive populære schlagere. Musikere kan træne sig op til en vis tonetræfsikkerhed. Absolut gehør er en sjældenhed: estimeret at forekomme hos 1 af 10.000 i baggrundsbefolkningen og hos ca. 0,5% af udøvende musikere. Men ud fra undersøgelser af særevner hos autister har man angivelser af, at gehør kan forekomme hos måske op til 5 %. Kan der være en forbindelse?

For nylig blev en amerikansk undersøgelse af personlighed og psykologiske karakteristika hos musikere med og uden absolut gehør publiceret. Selv om undersøgelsens resultater må betegnes som foreløbige ser det ud til, at personerne med absolut gehør var mere socialt "excentriske" med træk, der kan minde om de autistiske. En mulig fortolkning af denne sammenhæng mellem autisme og absolut gehør skal måske findes i den måde sanseinformationer processeres (bearbejdes) på. Absolut gehør må siges at være et eksempel på "piecemeal", dvs. stykkevis informationsprocessering og samtidig "high-fidelity" gengivelse. Kameraer og båndoptagere har en "high-fidelity" informationsbehandling. En teori om autisters informationsbearbejdning går på, at den er ultra detaljeorienteret og mangler en central sammenhæng. Men andre ord kan autister ikke ses skoven for bare træer. Absolut gehør kan siges at være et eksempel på denne kognitive "stil". Når dette sammenkædes med det mulige genetiske grundlag for absolut gehør vil identifikationen af et sådant gen kunne føre til øget viden om, hvordan den autistiske hjerne bearbejder informationer.

Perspektiver

Den genetiske og neurobiologiske autismeforskning kan føre frem til en forståelse af, hvad det er for processer i hjernen, der er afvigende. Forhåbentlig kan det føre til nye strategier for behandling, som bygger på muligheden for at gribe direkte ind på molekylært niveau - enten ved at tilføje/erstatte molekyler der mangler, fjerne skadelige produkter, eller ved at modificere molekylære processer. Et bredere perspektiv kunne også indebære, at der skabes en større forståelse af det biologiske fundament for vores bevidsthedsprocesser.

Kilder bl.a.:

Brown et al: Autism-related language, personality, and cognition in people with absolute pitch: results of a preliminary study. Journal of Autism and Developmental disorders, vol 33 p 163-167 (2003)

Volkmar & Pauls: Autism. Lancet vol 362, p 1133-1141 (2003)

Cody et al: Structural and functional magnetic resonance imaging of autism. Int J Devel Neuroscience, vol 20, p421-438 (2002)

Supplerende litteraturliste kan fås hos forfatteren.