

Szakmai protokoll az autizmus spektrum zavar felismeréséhez és pszichiátriai ellátásához felnőttkorban

MONTÁZS projekt

A fogyatékos személyek számára nyújtott szakmai és közszolgáltatások hozzáférhetőségének kialakítása, fejlesztése - EFOP 1.9.2. – VEKOP-16-2016-00001

Nemzeti Fogvatékosságuügyi- és Szociálpolitikai Központ Közhasznú Nonprofit Kft.

székhely: 1138 Budapest, Váci út 191.
telefon (+36 1) 450 3230; fax: (+36 1) 450 3235
e-mail: titkarsag@nfszk.hu; <http://www.nfszk.hu>
Nyilvántartásba vételi szám: E-000892/2014

SZÉCHENYI 2020

EFOP 1.9.2. – VEKOP-16-2016-00001 MONTÁZS projekt – A fogyatékos személyek számára nyújtott szakmai és közszolgáltatások hozzáférhetőségének kialakítása, fejlesztése

Szerkesztők

Dr. Simó Judit
Falvai Rita

Szerzők

Dr. Farkas Kinga
Németh Krisztina
Dr. Réthelyi János
Dr. Szuromi Bálint

Kiadja a Nemzeti Fogynékoságügyi és Szociálpolitikai Központ Közhasznú Nonprofit Kft.
Felelős kiadó: Dr. Tóth Tibor ügyvezető

Székhely: 1138 Budapest, Váci út 191.
Telefon: (+36-1) 450-3230
Email: titkarsag@nfszk.hu
Honlap: www.nfszk.hu

© NFSZK Nonprofit Kft.
Minden jog fenntartva.

2020

Tartalom

Bevezető.....	4
I. Mi az autizmus spektrum zavar?	6
<i>Az autizmus spektrum zavar koncepciójának alakulása</i>	6
<i>Az autizmus spektrum zavar genetikai és neurobiológiai háttere</i>	9
<i>A kognitív funkciók jellegzetességei</i>	18
II. Az autizmus spektrum zavar szűrése, diagnosztikája felnőttkorban	27
III. Lányok, nők az autizmus spektrumon	42
IV. Pszichiátriai komorbiditás és differenciáldiagnosztika autizmus spektrum zavarban, felnőttkorban.....	49
V. Gyógyszeres terápiák alapjai autizmus spektrum zavar esetén felnőttkorban	60
VI. Terápia, fejlesztés és támogatás	66

Bevezető

Az autizmus spektrum zavarral (autism spectrum disorder, ASD)¹ élők támogatása, szükségleteik kielégítése, a környezetükben élők képzettségén, toleranciáján, törődésén túl, sok esetben multidiszciplináris szakmai team (tanár, gyógypedagógus, foglalkoztató terapeuta, szociális munkás, mentor, pszichológus, pszichiáter) közreműködését is igényli. Az autizmussal kapcsolatos szemlélet változása, a laikus érintettek és hozzátartozók számára elérhető ismeretek bővülése, az érdekvédelem javulása, a hosszútávon jobb kimenetelű ASD esetek számának növekedése az ellátások, köztük a pszichiátriai ellátás iránti igény jelentős növekedéséhez vezetett. Tyrer és mtsai (idézi Brugha, 2016, 14. oldal) vizsgálata alapján az ASD-vel élők nagy számban jelennek meg a felnőtt pszichiátriai ellátórendszerben: az ellátottak kb. 5%-ánál ASD (is) véleményezhető (lenne), de az esetek nagy része azonosítatlan marad.

Attól függően, hogy az ASD diagnózisa korábbról már ismert-e, számos ok miatt fordulhat egy ASD-vel élő felnőtt pszichiáterhez.

Gyermekkorban diagnosztizált ASD esetén:

- felnőttkorban a gyermekpszichiátriai gondozás folytatása,
- szakorvosi vélemény kiállítása különböző szociális juttatások, kedvezmények megállapításához, igénybeviteléhez (pl. fogyatékossági támogatás, adókedvezmény, az oktatási rendszerben igénybe vehető kedvezmények stb.),
- a diagnózis megerősítése, felülvizsgálata iránti igény,
- új panaszok, pszichiátriai komorbiditások kialakulása miatt.

Korábban ASD-vel nem diagnosztizált felnőttek esetén:

- első kivizsgálás igénye felnőttkorban ASD gyanúja miatt (sok esetben az ASD-vel élő személy vagy a hozzátartozója kezdeményezésére, vagy az érintett gyermekének diagnosztizálása után),
- más panaszok (pl. szorongás, depresszió, életvezetési, kapcsolati problémák) miatt történt pszichiátriai vizsgálat vagy kezelés esetén, esetleg pszichoterápia során a szakemberben ébred gyanú az ASD fennállására.

Mindezek miatt elkerülhetetlen, hogy a pszichiáterek ASD-vel kapcsolatos kompetenciái javuljanak a közeljövőben. Ez a segédlet az ASD felismeréséhez és a kezelési lehetőségek meghatározásához igyekszik támpontokat nyújtani, de nem helyettesíti a nyilvánosan is

¹ Az autizmus leírására vonatkozó kifejezések használatát a nemzetközi és a hazai gyakorlatban is számos vita övezi. Ennek háttérében elsősorban az áll, hogy mind a mai napig intenzív kutatás alatt álló területről beszélünk, így a kapcsolódó fogalmak is folyamatosan változnak. A nyelvhasználatot emellett az is jelentősen árnyalja, hogy mely szakterület és elsősorban mely aspektusból tekint az állapotra. A kiadványban az autizmus meghatározására több fogalmat is használunk, melyeken ugyanakkor minden esetben ugyanazt a fejlődési eltérést értjük. A meghatározásokban figyelembe vesszük a legkorszerűbb szakmai irányelveket (autizmus spektrum zavar), a szakma közismertebb fogalmait (pl. az angol rövidítés használata – ASD) és nem utolsósorban az autista emberek deklarált elvárásait az állapotukat leíró fogalommal kapcsolatban (pl. autista ember, autizmussal élő ember). Az „autisztikus” kifejezést a fejlődési eltéréssel összefüggésben jelzőként használjuk (pl. autisztikus tünetek). (a szerk.)

elérhető, részletes szakmai irányelveket (Egészségügyi Szakmai Kollégium, 2017²; National Institute for Health and Clinical Excellence, NICE, 2012).

Szuromi Bálint

Hivatkozások

Brugha, T. (2016). The psychiatry of adult autism and Asperger syndrome. *Oxford, UK: Oxford University Press*

Egészségügyi Szakmai Kollégium. (2017). Egészségügyi szakmai irányelv az autizmusról/autizmus spektrum zavarokról. Budapest, Magyarország: *Emberi Erőforrások Minisztériuma, Egészségügyért Felelős Államtitkárság. Online elérhetőség: <https://kollegium.aEEK.hu/Iranyelvek/Index>*

National Institute for Health and Clinical Excellence. (2012). Recognition, referral, diagnosis and management of adults on the autism spectrum. National clinical guideline number 142. *London, UK: The British Psychological Society & The Royal College of Psychiatrists. Online elérhető: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg142>*

² A 2020-ban megújított Irányelv a Módszertani segédlet megírásának idején készült el, kiadás alatt áll.

I. Mi az autizmus spektrum zavar?

Az autizmus spektrum zavar koncepciójának alakulása

Szuromi Bálint

Az autizmus spektrum zavar első, egymástól független leírásai Leo Kanner (1943) és Hans Asperger (1944) nevéhez fűződnek. Kanner az általa megfigyelt gyermekeknél a bleuleri értelemben vett autizmust (szociális visszahúzódás), az állandósághoz való ragaszkodást és a kommunikációs nehézséget, Asperger a kapcsolatteremtési nehézség mellett a speciális, beszűkült érdeklődési kör jelenlétét emelte ki. A következő évtizedekben a gyermekkori szkizofréniától való fogalmi elkülönítés és a pszichodinamikus teóriák túlsúlya volt meghatározó. Az 1970-es évek, főleg Michael Rutter (Rutter, 1979), Edward Ritvo (Ritvo és Freeman, 1978) és Lorna Wing (Wing és Gould, 1979) munkássága révén, jelentős változást hoztak az autizmusról való gondolkodásban. Nyilvánvalóvá vált a genetikai és neurobiológiai tényezők etiológiai szerepe, a típusos tünetek korai megjelenése, a környezeti tényezők hatása a tüneti megjelenés alakulására, az edukatív-fejlesztő beavatkozások hatékonysága a strukturálatlan pszichoterápiákkal szemben, és formálódni kezdtek az autizmus operacionalizált diagnosztikus kritériumai is. A gyermekkori autizmus kategóriája először 1980-ban, a DSM-III-ban (Diagnostic and Statistical Manual for Mental Disorders, 3. kiadás) jelent meg (American Psychiatric Association, APA, 1980). A DSM egymást követő kiadásaiban (APA, 1980, 1994, 2000) a „klasszikus” forma mellett különböző elnevezéssel végig jelen voltak olyan kategóriák is, melyek azoknál is lehetővé tették a diagnózis felállítását, akiknél időben változott a tüneti kép (pl. reziduális gyermekkori autizmus), vagy nem merítették ki a teljes kritériumrendszert, de támogatásra, ellátásra szorultak (pl. atípusos autizmus, nem meghatározott pervazív fejlődési zavar). Az autizmussal kapcsolatos szemlélet(ek) további változása jól tükröződik a DSM-5 (APA, 2013) kritériumrendszerében. A spektrumszemléletnek megfelelően a DSM jelenlegi kiadása egyetlen kategóriába, az autizmus spektrum zavarok fogalma alá gyűjtötte az összes megjelenési formát. További változás, hogy a társas kapcsolatok és a kommunikáció zavarait egy tünetdimenzióba sorolta, nem határoz meg életkori limitet a tünetek első megjelenésére, hangsúlyozza a környezeti tényezők és a tünetek kifejeződésének kapcsolatát, és lehetővé teszi, hogy különböző súlyosságú tünetekkel egyaránt fel lehessen állítani a diagnózist.

Fontos kiemelni, hogy az autizmusról való gondolkodásra nem csak a szakmai tapasztalatok és tudományos eredmények, hanem maguk az autizmussal élő személyek és érdekvédelmi szervezeteik, illetve az emberi jogi gondolkodás változása is jelentősen hatottak. Ennek megfelelően manapság az autizmus kifejezés több különböző fogalmat is jelöl, melyek egyszerre érvényesek:

- *autizmus spektrum zavar* (autism spectrum disorder): döntően genetikailag meghatározott idegrendszeri fejlődési zavar, diagnosztikus kritériumokkal és fejleszthető készségekkel, kezelhető tünetekkel, komorbiditásokkal. Ez a meghatározás felel meg az autizmus orvosi felfogásának.
- *autizmus, mint fogyatékoság* (disability): ez a megközelítés azt hangsúlyozza, hogy az autizmussal élő személy környezetének (személyek, intézmények, jogrendszer stb.) milyen erőfeszítéseket (környezet átalakítása, esélyegyenlőség biztosítása, oktatás,

szociális támogatások stb.) kell tennie, hogy biztosítsa az egyén teljes értékű, minél függetlenebb részvételét a társadalmi folyamatokban.

- *autizmus spektrum állapot* (autism spectrum condition): az autizmusra, mint az idegrendszeri sokszínűség (neurodiverzitás) egyik megjelenési formájára tekint. Olyan különbözőségként fogja fel, mint amikor valaki balkezes vagy valamilyen színű a bőre. Különös hangsúlyt kapnak a környezeti tényezők (person-environment fit): támogató közegben az autizmus jelenthet előnyt is (pl. speciális érdeklődési kör kibontakozását támogató szülők, tanárok), míg a hátrányos körülmények (pl. intoleráns, kiszámíthatatlan közeg) a tünetek felerősödéséhez vezethetnek.

Az autizmus spektrum zavar epidemiológiája

Az első közlések (Lotter, 1966, Wing, Yeates, Brierley és Gould, 1976) 4,1-4,9/10000 prevalencia adataihoz képest manapság egy-két nagyságrenddel nagyobb gyakoriságot tekintünk érvényesnek az autizmus spektrum zavar gyermekkori előfordulására vonatkozóan. Egy összefoglalóban (Myers és mtsai, 2019) 1,4-264/10000 közötti adatokat közöltek, a középérték 69/10000 volt. A nagyságrendi változást természetesen nem az ASD-vel élő gyermekek számának abszolút növekedése magyarázza, hanem az, hogy az elmúlt 50-60 évben jelentősen változtak a diagnosztikus kritériumok, javult az ellátórendszer minősége, hozzáférhetősége és az autizmussal kapcsolatos tudás és laikus érdeklődés is.

A nemek között egyelőre jelentős különbség észlelhető az ASD előfordulásában: a férfi/nő arányt 3-4/1-re teszik (Lai, Lombardo és Baron-Cohen, 2014). Ennek valószínűleg az a magyarázata, hogy a nők között nehezebb az ASD azonosítása, sok esetben nem is kerül rá sor, felismeretlen marad (részletesen lásd később).

Az ASD felnőttkori előfordulásával kapcsolatban sokkal kevesebb adat áll a rendelkezésünkre. Brugha és mtsai (2011) felnőtt populációs mintán 0,98% gyakoriságot mértek. Vizsgálatukban jelentősen eltért az ASD előfordulása a férfiak (1,9%) és a nők (0,2%) között (Brugha és mtsai, 2016). Az értelmi elmaradással élők között kb. 40% volt az ASD gyakorisága, és a nemek közötti eltérés majdnem kiegyenlített volt.

Hivatkozások

American Psychiatric Association. (1980). Diagnostic and statistical manual for mental disorders (3rd edition). *Washington, DC: American Psychiatric Press*

American Psychiatric Association. (1994). Diagnostic and statistical manual for mental disorders (4th edition). *Washington, DC: American Psychiatric Press*

American Psychiatric Association. (2000). Diagnostic and statistical manual for mental disorders (4th edition, text revision). *Washington, DC: American Psychiatric Press*

American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual for mental disorders (5th edition). *Washington, DC: American Psychiatric Press*

Asperger, H. (1944). Die „Autistischen Psychopaten“ im Kindesalter. *European archives of psychiatry and clinical neuroscience*, 117(1), 76-136.

- Brugha, T. S., McManus, S., Bankart, J., Scott, F., Purdon, S., Smith., J., Meltzer, H. (2011). Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. *Archives of general psychiatry*, 68(5), 459-465.
- Brugha, T. S., Spiers, N., Bankart, J., Cooper, S.A., McManus, S., Scott, F.J., Tyrer, F. (2016). Epidemiology of autism in adults across age groups and ability levels. *The British journal of psychiatry*, 209, 498–503.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2(3), 217-250.
- Lai, M., Lombardo, M.V., & Baron-Cohen, S. (2014). Autism. *Lancet*, 383, 896–910.
- Lotter, V. (1966). Epidemiology of autistic conditions in young children. *Social psychiatry*, 1(3), 124-135.
- Myers, J., Chavez, A., Hill, A.P., Zuckerman, K., & Frombonne, E. (2019). Epidemiological surveys of autism spectrum disorders. In Volkmar, F. R. (Ed.), *Autism and pervasive developmental disorders (3rd ed., pp 25-60)*. Cambridge, UK: Cambridge University Press
- Ritvo, E. R., & Freeman, B.J. (1978). Current research on the syndrome of autism: introduction. The National Society for Autistic Children's definition of the syndrome of autism. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*, 17 (4), 565-575.
- Rutter, M. (1978). Diagnosis and definitions of childhood autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 8(2), 139-161.
- Wing, L., Yeates, S. R., Brierley, L.M., & Gould, J. (1976). The prevalence of early childhood autism: comparison of administrative and epidemiological studies. *Psychological medicine*, 6(1), 89-100.
- 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(1), 11-29.

Az autizmus spektrum zavar genetikai és neurobiológiai háttere

Réthelyi János

Bevezetés

Az autizmus spektrum zavar (autism spectrum disorder, ASD) tünettánában és súlyosságában is változatos képet mutató gyermek és felnőtt pszichiátriai kórképet/állapotot jelent (a fogalom meghatározásait lásd feljebb), melynek hátterében neurodevelopmentális, idegfejlődési eltérések állnak. A neurotipikus vagy átlagos neurodevelopmentális folyamattól eltérő idegfejlődés számos magatartási, kognitív, kommunikációs és érzelmi jelenséget vagy tünetet okoz, melyekkel részletesen a tanulmány későbbi fejezetei foglalkoznak. Az elmúlt évtizedekben ezeknek az eltéréseknek az alapját képező agyfejlődési és neurobiológiai folyamatokra nagyon intenzív nemzetközi tudományos kutatás irányult. A kutatások homlokterében az ASD-re jellemző genetikai és génexpressziós (transzkriptomikai) eltérések, az ASD megismerését elősegítő sejtszintű, celluláris és állatmodellek, valamint strukturális és funkcionális agyi képalkotó vizsgálatok állnak. Az alábbiakban ezeknek a kutatásoknak a rövid összefoglalása olvasható.

Az ASD genetikai háttere

Az ikervizsgálat, mint a legrégebben alkalmazott genetikai epidemiológiai módszer, az autizmust illetően egyértelműen jelzi a magas heritabilitást (örökletességet), azaz a genetikai hatások túlsúlyát a környezeti hatásokkal szemben. Az összesített vizsgálatokban (metaanalízisekben) a konkordancia monozigóta (MZ) és dizigóta (DZ) ikrekben 90% és 10% volt, ha az ASD tüneteket kiterjesztett módon vesszük figyelembe. Elmondhatjuk, hogy az autizmus kialakulásának rizikója 1000-szeres az általános populációban mérhető rizikóhoz képest MZ ikertestvérek között, a betegség heritabilitása 0,9 fölött van, ami nagyon magas és egyértelmű genetikai meghatározottságra utal (Plomin és mtsai, 2013).

A molekuláris genetikai módszerek a DNS-állományt vizsgálva konkrét kromoszómaszakaszokat és géneket próbálnak kapcsolatba hozni egy-egy betegséggel. Az autizmusban a teljes genomot (teljes DNS-állományt) áttekintő genetikai vizsgálómódszerek a mikrodeléciókra és mikroduplikációkra, más néven gén-kópiaszámváltozatosságra (copy number variation, CNV) és a ritkán előforduló mutációkra irányították a figyelmet. CNV-k a sporadikus autizmus esetek 3-6%-ában fordulnak elő, és részben átfedést mutatnak a szkizofréniára is jellemző CNV-kkel. Fontos példája ennek a genetikai pleiotrópiának, hogy a 16p11 régió mikrodeléciója autizmust okozhat, míg az ugyanitt előforduló mikroduplikációkra inkább a szkizofrénia kialakulásának rizikója jellemző (McCarthy és mtsai, 2009). További ismert ASD-re hajlamosító CNV-k fordulnak elő az 1q21.1, 2p16.3, 3q29, 15q13.2 és 22q13.3 genomi régiókban. Grove-nak és munkatársainak (Grove és mtsai, 2019) a Pszichiátriai genetikai konzorcium keretében (Psychiatric Genomics Consortium, PGC) végzett 18.381 ASD-vel élő személyt és 27.969 egészséges kontrollt magába foglaló genom-szintű asszociációs vizsgálata öt olyan SNP-t (single nucleotide polymorphism, egynukleotidos polimorfizmus) tudott azonosítani, melyek a teljes genom szinten asszociálódnak az ASD-vel. Ezt az eredményt úgy értelmezhetjük, hogy vannak olyan autisztikus vonásokra hajlamosító genetikai variánsok, melyek mindannyiunkban, a lakosság összességében előforduló, gyakori genetikai módosulások. Továbbá az ASD-re jellemző, sok

genetikai markerből származtatott poligénes pontszám genetikai korrelációt mutatott az intelligencia és a szkizofrénia esetén kapott hasonló pontszámokkal. Ez arra utal, hogy ezek a fenotípusok genetikai szempontból átfedést mutatnak.

A teljes-exom és -genom szekvenálási vizsgálatok, melyeket a páciensek és a szüleik által alkotott triók körében végeztek, az autizmusban diszruptív, károsító hatású, *de novo*, tehát újonnan kialakuló mutációk (de novo mutation, DNM) szerepét mutatták ki a szinaptikus működés szempontjából kritikus gének és a kromatin-modifikációért (a DNS csomagolása, hozzáférhetőségének szabályozása) felelős gének csoportjában. Megerősítették a korábban is említett összefüggést, hogy a magasabb apai életkor a *de novo* mutációs teher növekedésével jár: ez magyarázhatja az autizmus gyakoribb előfordulását az időskorú apák gyermekeiben (Krumm és mtsai, 2014; Satterstrom és mtsai, 2019).

Összefoglalóan elmondhatjuk, hogy az autizmus genetikai hátterében, architektúrájában a *de novo* és az öröklött ritka variánsoknak van nagyobb szerepe. Ez magyarázza az állapot sporadikus előfordulását, amikor autizmussal nem érintett szülők gyermekei lesznek autisták: a fejlődési eltérés újonnan, előzmények nélkül jelenik meg egy generációban. Ugyanakkor a gyakori genetikai variánsok, a mindannyiunk által részben hordozott, autisztikus tulajdonságokkal összefüggésbe hozható SNP-k szerepe sem zárható ki az állapot kialakulásában.

Fontos megemlíteni, hogy bizonyos genetikai szindrómák, melyeknek ismert a genetikai háttere, gyakran járnak az értelmi akadályozottság mellett az ASD tüneteivel is. Ezeket a genetikai szempontból mendeli öröklődésű betegségeket az autizmus speciális modelljeinek tekintik. Ebbe a csoportba tartozik a Fragilis-X szindróma, melynek hátterében az X kromoszómán elhelyezkedő FMR1 gén promoterében észlelhető ismétlődési (repeat) számnövekedés áll, a Rett-szindróma, amelyet a MECP2 gén mutációja okoz, vagy az Angelman és Prader-Willi szindrómák, melyeket az UBE3A gén deléciója okoz, és eltérőek a tünetek attól függően, hogy anyai vagy apai az érintett allél. (Ezt nevezzük imprinting mechanizmusnak a genetikában.) Szintén érdekes a Williams-szindróma, melyet a 7q11.23 régió hemideléciója okoz, a pszichés fenotípus pedig éppen az ellenkezője az autisztikus tüneteknek: fokozott szociabilitással és kommunikációval jár csökkent IQ mellett. Ugyanebben a régióban a mikroduplikációk autizmust okoznak.

Génexpressziós (transzkriptomikai) vizsgálatok az autizmusban

A molekuláris vizsgálmódszerek fejlődésének és az agybankok rendelkezésre állásának köszönhetően lehetővé vált, hogy az életük során ASD-vel diagnosztizált személyek agyában *post mortem* vizsgáljuk meg, mely gének fejeződnek ki az agy különböző régióiban, vagy akár egyes sejtcsoportokban, sejtekben. Ezt össze tudjuk hasonlítani a nemben és korban illesztett neurotipikus személyek agyi expressziós mintázataival. Ma már tudjuk, hogy az agy fiziológiás fejlődése során roppant bonyolult transzkriptomikai programok futnak le, más gének kapcsolódnak be és fejeződnek ki a magzati agy fejlődése során. Ezek a posztnatális életben csendesülnek, majd megint más gének kapcsolnak be a gyermeki fejlődés során és felnőtt állapotban. Ezek a génexpressziós programok különbözőek az idegsejt típusok és az agyi régiók között is. A *post mortem* agyi génexpressziós vizsgálatoknak számos metodikai nehézsége van. Az elhunyt autista páciensek agyszövetét a családok ajánlhatják fel, de az agy bankolása közben sokszor csökken az RNS molekulák minősége és vizsgálhatósága, és gyakran a klinikai adatok is nehezen rekonstruálhatók utólag.

Voineagu és munkatársainak munkája (Voineagu és mtsai, 2011) arra mutatott rá, hogy a frontális és temporális cortex (homloklebény és halántéklebény) génextpressziós mintázata között a kontroll személyek agyában jelentős különbségek mutathatók ki: több mint 500 gén kifejeződése tér el szignifikánsan. Ehhez képest az autista emberek agyában ezek a régióspecifikus kortikális különbségek jelentősen csökkentek, csak 8 gén kifejeződésében volt szignifikáns különbség. Mindez arra világít rá, hogy az autizmusban a különböző agyi régiók „identitásának” kialakulása, elkülönülése és vélhetőleg ezzel párhuzamosan a régió-specifikus funkciók károsodnak. Emellett általában jelentős különbség volt kimutatható a neuronális fejlődés finomhangolásában és az immunfolyamatokban szerepet játszó géncsoportok expressziójában. 2019-ben jelent meg az a tanulmány (Velmeshv és mtsai, 2019), amely egy sejten belül vizsgálta a transzkriptomikai eltéréseket, azaz különböző agyban, sok egyedi sejtben mérték meg a génkifejeződést. Ilyenkor az agyszövetből egyedülálló sejtmagokat izolálnak, és vetik alá az RNS-szekvenálási módszernek. Az egészséges személyek agykérgének hasonló területéből (prefrontális cortex és anterior cinguláris cortex) származó sejtekkel való összehasonlításban azt találták, hogy a felső kortikális rétegekből (2-3-4. réteg) származó serkentő neuronokban és a mikroglia sejtekben van a legtöbb eltérés. A neuronokban lecsökkent a szinaptikus jelátvitel és az idegsejt-fejlődésért felelős gének expressziója, a mikroglia sejtekben fokozódott az aktivációjukért felelős géncsoport kifejeződése. A mikroglia sejtek fokozott aktivitása a gyulladós folyamatok kóroktani szerepére utalhat. Pozitív kontrollként az autizmusra jellemző eltéréseket epilepsziás betegek agyából származó sejtekkel is összehasonlították, mivel az autista személyek egy részénél epilepsziás rohamok is lehetnek.

Celluláris és állatmodellek

A biológiai és ezen belül a farmakológiai, gyógyszerfejlesztési kutatások hangsúlyos törekvése, hogy a betegségek lényeges jegyeit utánzó, megfelelő validitással rendelkező, kísérleti körülmények között is alkalmazható *in vitro* és *in vivo*, azaz sejt és állati modelleket hozzanak létre. A sejtmodellekben a sejtek működéséből, osztódásából, fejlődéséből, differenciálódásából próbálunk következtetéseket levonni az eltérő molekuláris működésre, az állatmodellekben a viselkedés és az agy élettani eltérései mutathatnak rá a betegség szempontjából specifikus működésre. Ezek a modellrendszerek nagyon hasznosak a biológiai háttér megértésében, a potenciális gyógyszeres beavatkozások kutatásában, a gyógyszer-célpontok azonosításában és az új gyógyszer-molekulák kifejlesztésében.

Számos genetikai állatmodell szolgálja az ASD kutatást. Ezekben a transzgenikus állatokban célzott genetikai eltéréseket hoznak létre, melyek imitálják az ASD-ben megfigyelt genetikai eltéréseket. Például a korábban már említett 16p11.2 genomi régióknak megfelelő helyen mikrodélációval rendelkező egerek neurális progenitor sejtjei osztódási zavarokat mutattak, valamint fokozott dopamin receptor expresszió volt megfigyelhető a striátum GABAerg sejtjeiben. Viselkedéses szinten az egereknél tanulási nehézségek és repetitív magatartásformák voltak megfigyelhetőek. Ebben az „egér modellben” sikerült bizonyos gyógyszerek hatásait vizsgálni: az R-baclofen, egy GABA-B receptor agonista gyógyszer kompenzálni tudta az állatok tanulási problémáit (Muhle és mtsai, 2018).

A farmakológiai kutatás másik kedvelt modelljét, a prenatális valproát a kezelés után született egerek jelentik. A valproát (vagy valproinsav) a neurológiában és a pszichiátriában epilepsziaellenes és hangulatstabilizáló gyógyszerként használatos. Pontos farmakológiai mechanizmusa nem ismert, feltehetően az amygdalában fokozza a GABA-A receptorok

expresszióját, és gátolja a feszültségfüggő Na-csatornákat. Ugyanakkor régóta ismert teratogén, magzatkárosító hatása, amely a sejtmagban kifejtett kromatin-modifikáló folyamatokkal hozható összefüggésbe. Terhesség alatti szedése magas dózisban velőcső-záródási és agyfejlődési rendellenességet okozhat, valamint az ASD kialakulásának rizikóját is növeli. Feltehetően ugyanez a teratogén hatása érvényesül, ha egereket vemhességük alatt kezelünk valproáttal. A később megszülető egerek proszociális viselkedése csökken, és szociális tanulási nehézségek is megfigyelhetők (Nicolini és Fahnstock, 2018). Ez a modell is segít minket abban, hogy az ASD neurobiológiai mechanizmusait és távlati kezelési lehetőségeit kutassuk. Az ASD farmakológiai kutatásának jelenleg legfontosabb célja a proszociális hatással rendelkező gyógyszerek kifejlesztése. A potenciális gyógyszer-célpontok közé tartoznak a hisztamin 3, GABA-B és vazopresszin 1 receptorok.

Az állatmodellek sok szempontból hasznos és tesztelhető rendszert jelentenek, ugyanakkor validitásuk több szempontból megkérdőjelezhető. Egy másik lehetséges megközelítést az indukált pluripotens őssejtekből differenciáltatott idegsejtekre alapozzák, melyek humán eredetű sejtek, és feltételezhető róluk, hogy a molekuláris hálózataik komplexitása megegyezik az agyban megtalálható neuronok hasonló molekuláris útvonalainak sokféleségével. A módszer alapja egy 2006-os felfedezés, melynek során Takahashi és Yamanaka bizonyították, hogy szomatikus sejtekből, például bőrsejtekből vagy fehérvérsejtekből létre tudnak hozni önmegújítási képességgel rendelkező és pluripotens, azaz minden irányba fejlődőképes őssejteket. Ezeket a reprogramozás útján létrehozott őssejteket, az embrionális őssejtektől megkülönböztetve, indukált pluripotens őssejteknek nevezték.

In vitro betegségmodellezésnek azt a megközelítést nevezzük, mely során a humán őssejtek önmegújító és pluripotens tulajdonságait aknázzuk ki. Laboratóriumi körülmények között, irányított, differenciáltatási protokollok alkalmazásával egy adott betegség szempontjából fontos sejtípust hozunk létre (Hathy és mtsai, 2016; Kalman és mtsai, 2016). A neurológiai és pszichiátriai betegségek esetében ez azt jelenti, hogy laboratóriumban az őssejteket idegsejteké differenciáltatjuk egy Petri-csészében, majd az adott betegség patomechanizmusában érintett neuronpopulációt specifikus celluláris tulajdonságai mentén vizsgáljuk. Az indukált pluripotens őssejt (induced pluripotent stem cell, iPSC) technológia fejlődésével lehetővé vált, hogy visszaprogramozás útján bizonyos genetikai rizikóvariánsokat hordozó páciensek testi sejtjeiből hozzunk létre IPS sejteket, majd ezeket az őssejteket használjuk fel *in vitro* idegsejtrendszer létrehozásához. A mi esetünkben tehát ASD-vel élő egyének testi sejtjeiből hozzunk létre indukált pluripotens őssejteket és differenciáltatjuk őket idegsejteké.

Mit tudunk meg az elmúlt években az autizmusról ennek a módszernek a segítségével? Miben különbözik egy autizmussal élő egyén sejtjeiből létrehozott, indukált pluripotens őssejt, majd az abból differenciáltatott idegsejt az egészséges kontroll ő- és idegsejtekhez képest? Gordon és munkatársai (Gordon és Geschwind, 2020) összefoglaló elemzésükben öt olyan eltérést emelnek ki, melyek több tanulmányban is megerősítést nyertek. Vizsgálatok eredményei alapján az ASD-vel élő páciensekből létrehozott neurális progenitor sejtek (neurális őssejtek) gyorsabban osztódtak, ezzel párhuzamosan a sejtproliferációért felelős gének túlexpressziója volt megfigyelhető (Marchetto és mtsai, 2017). Több vizsgálat számol be a programozott sejtihalál, az apoptózis gyakoriságának növekedéséről ASD-ből származtatott sejtvonalakban. Megfigyelhető volt továbbá a GABAerg, gátló neuronok prekursorainak fokozott számú és gyorsabb differenciálódása, ugyanakkor az érett neuronok száma csökkent. Az érett neuronokra jellemző szinaptikus aktivitás, amely a neuronok

legfontosabb tulajdonsága, szintén csökkent volt ezekben az ASD-vel élő személyekből létrehozott mesterséges idegsejt-kultúrákban.

Összefoglalóan, az ASD-re irányuló *in vitro* betegségmodellezési vizsgálatok legjelentősebb eredményei arra utalnak, hogy a különböző neuroncsoportok kialakulásának érzékeny egyensúlya felbomlik az autizmussal összefüggésbe hozható genetikai hatások következtében. Bizonyos sejtípusok gyorsabban osztódnak, ugyanakkor az érési folyamatok kevésbé hatékonyak. Ez az agyban a serkentő és gátló hatások egyensúlyának felborulását fogja okozni.

Agyi képalkotó vizsgálatok

Az agyi képalkotó módszerek, elsősorban a mágneses rezonancia képalkotás (magnetic resonance imaging, MRI) fejlődésével számos kísérlet irányult arra, hogy pszichiátriai betegségekben és az autizmusban használható, diagnosztikus erővel bíró képalkotó vizsgálatokat fejlesszenek ki. A sok erőfeszítés ellenére nem rendelkezünk olyan egyértelmű agyi biomarkerekkel, melyek a klinikai gyakorlatban használhatók lennének. Ez nem jelenti azt, hogy nincs különbség az agyi struktúrákban, csak az eltérések nem elég robusztusak és specifikusak ahhoz, hogy diagnosztikus teszt alapjává válhassanak. Courchesne és munkatársai már 2001-ben beszámoltak arról (Courchesne és mtsai, 2001), hogy 2-4 év közötti, autizmussal diagnosztizált fiúgyermekekben a cerebrális és cerebelláris térfogat, valamint az agykéreg nagysága meghaladja az életkori normatív értékeket. Ez a megfigyelés egy sor további strukturális MRI vizsgálatnak kiindulópontjául szolgált. A mai, fejlettebb vizsgálati és elemzési technikákkal már fél éves kortól ki tudnak mutatni agyi strukturális eltéréseket olyan csecsemőkben, akik ASD szempontjából magas szintű családi rizikóval rendelkeznek, azaz valamelyik idősebb testvérüket ASD-vel diagnosztizálták (Hazlett és mtsai, 2017). A magas rizikójú csoportban már 6-12 hónapos korban lehetséges volt azonosítani az agykérgi terület túlnövést (hyperexpanzióját), amely megelőzte a második életévben bekövetkező agyi térfogatnövekedést és az ASD magatartási tüneteit. Ennek a vizsgálatnak a jelentősége az, hogy olyan biomarkert sikerült azonosítani, ami kimutatható az ASD diagnosztizálásának időpontja előtt. Érdekes megfigyelés, hogy a kortikális túlnövekedés a szenzoros agyi területeken a legkifejezettebb, ami magyarázatul szolgálhat az ASD-vel diagnosztizált gyermekekben és felnőttekben is megfigyelhető szenzoros túlérzékenységre. Óvodáskorú, ASD-vel diagnosztizált gyermekeknél még megfigyelhető az amygdala, a homlok- és halántéklebény relatív térfogatnövekedése, iskolás korra ezek a különbségek megszűnnek, az agyi térfogat szempontjából a neurotipikus gyermekek utoléri az autista gyermekeket.

Fél éves, magas rizikójú gyermekekben funkcionális MRI vizsgálattal és gépi tanulási algoritmusokkal szintén jól előre lehetett jelezni az ASD későbbi kialakulását (Emerson és mtsai, 2017). A nyugalmi agyi működés (resting state brain activity) összehasonlítása a funkcionális MRI-vel sok autista és neurotipikus személy esetében csökkent konnektivitást jelzett a távoli agyterületek között, az autista személyeknél egy agyi területen belül fokozottat mutatott (Di Martino és mtsai, 2014). Számos kutatás vizsgálta az autista és egészséges kontrollcsoport agyműködését mentalizációs, szociális kogníciós feladatokban. Az eredmények nem igazolták egyértelműen, hogy az autista személyek „mentalizációs vagy szociális kogníció központ” alulműködésével lennének jellemezhetőek.

1. Táblázat: Az autizmus spektrum zavar molekuláris és neurobiológiai hátterére irányuló kutatások összehasonlítása

Vizsgálati, kutatási típus	Vizsgált változók	Legfontosabb eredmények	Klinikai relevancia
Genetikai vizsgálatok	A DNS-ben azonosítható genetikai polimorfizmusok, de novo mutációk, SNP-k, CNV-k	<ul style="list-style-type: none"> ➤ CNV-k: 1q21.1, 2p16.3, 3q29, 15q13.2, 16p11 és 22q13.3 genomi régiókban ➤ De novo mutációk „kritikus génekben” (ADNP, ANK2, ASXL3, CHD8, DYRK1A, GRIN2B, PTEN, RELN, SCN2A, SETD5) ➤ SHANK3 ➤ Poligénes pontszám 	A gyakoribb CNV-kre és genetikai szindrómákra irányuló célzott genetikai vizsgálat, teljes-genom szekvenálás számos országban már elérhető
Gén-expressziós vizsgálatok	Az mRNS szinten azonosítható eltérések post mortem agyszövetben	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Kortikális területek „identitászavara” ➤ Immunaktiváció 	Betegségmechanizmusok feltárása és megértése
Betegségmodellelés	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Állatmodellek ➤ Celluláris modellek (iPSC alapú) 	A modellrendszerekben megfigyelhető molekuláris és sejt-szintű eltérések	Betegségmechanizmusok feltárása és megértése
Farmakológiai kutatások	Új hatásmechanizmusú molekulák tesztelése állatmodellekben	GABA-B, Hisztamin 3 és vazopresszin receptorok potenciális célpontként való azonosítása	Új „proszociális” hatású molekulák, gyógyszerek kifejlesztése
Agyi képkalkító vizsgálatok	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Strukturális MRI: agyi térfogatbeli eltérések ➤ Funkcionális MRI: agyi aktiváció, konnektivitás 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Csecsemő- és kisgyermekkorai térfogatbeli eltérések ➤ „Huzalozottság”, konnektivitás eltérései serdülő- és felnőttkorban 	Agyi képkalkító biomarkerek kifejlesztése, ASD diagnózis potenciális predikciója

Összefoglalás

A kutatások tömör összefoglalásaként megállapíthatjuk, hogy az autizmus neurobiológiai alapjaira irányuló ismereteink gyorsan fejlődnek, ugyanakkor nagyon szerteágazók, és nem rendezhetők egységes és koherens modellbe, nincsen egyértelmű biológiai koncepció, amely az ASD minden vetületét meg tudná magyarázni. Ez nem is meglepő, hiszen az ASD diagnózisa magatartási tüneteken alapul, melyeket számos genetikai és környezeti tényező kiválthat az agyfejlődés szenzitív periódusaiban. Egyértelműen ki kell emelnünk a genetikai hatásokat és a magzati korban vagy szülés körül jelentkező környezeti hatásokat, melyek egyaránt az agyfejlődést befolyásolják. Feltételezzük, hogy az idegsejtek proliferációja (sokasodása), a programozott sejthalál (apoptózis), a szinapszisok kialakulása (szinaptogenezis), a szinapszisok visszanyesése (pruning), a myelinizáció és az immunaktiváció azok az agyfejlődési részfolyamatok, melyeket ezek a genetikai és környezeti hatások eltérítenek a normális fejlődési pályáról, és eredményezik a gén-expressziós, agyi térfogat és konnektivitás eltéréseket, valamint a később megjelenő magatartási tüneteket.

A kihívást az jelenti, hogy egyértelműen azonosítani tudjuk az ASD-re jellemző, végső közös molekuláris útvonalakat és agyfejlődési eltéréseket. Mindez azt is előrevetíti, hogy további kutatások szükségesek az autizmus jobb megismeréséhez, neurobiológiailag és genetikailag különböző alcsoportok elkülönítéséhez és hatékony kezelési módszerek kifejlesztéséhez.

Hivatkozások

Courchesne, E, Karns, CM, Davis, HR, Ziccardi, R, Carper, RA, Tigue, ZD, Chisum, HJ, Moses, P, Pierce, K, Lord, C, Lincoln, AJ, Pizzo, S, Schreibman, L, Haas, RH, Akshoomoff, NA és Courchesne, RY (2001). Unusual brain growth patterns in early life in patients with autistic disorder: an MRI study. *Neurology* 57(2): 245-254.

Di Martino, A, Yan, CG, Li, Q, Denio, E, Castellanos, FX, Alaerts, K, Anderson, JS, Assaf, M, Bookheimer, SY, Dapretto, M, Deen, B, Delmonte, S, Dinstein, I, Ertl-Wagner, B, Fair, DA, Gallagher, L, Kennedy, DP, Keown, CL, Keyzers, C, Lainhart, JE, Lord, C, Luna, B, Menon, V, Minshew, NJ, Monk, CS, Mueller, S, Muller, RA, Nebel, MB, Nigg, JT, O'Hearn, K, Pelphrey, KA, Peltier, SJ, Rudie, JD, Sunaert, S, Thioux, M, Tyszka, JM, Uddin, LQ, Verhoeven, JS, Wenderoth, N, Wiggins, JL, Mostofsky, SH és Milham, MP (2014). The autism brain imaging data exchange: towards a large-scale evaluation of the intrinsic brain architecture in autism. *Mol Psychiatry* 19(6): 659-667.

Emerson, RW, Adams, C, Nishino, T, Hazlett, HC, Wolff, JJ, Zwaigenbaum, L, Constantino, JN, Shen, MD, Swanson, MR, Elison, JT, Kandala, S, Estes, AM, Botteron, KN, Collins, L, Dager, SR, Evans, AC, Gerig, G, Gu, H, McKinstry, RC, Paterson, S, Schultz, RT, Styner, M, Schlaggar, BL, Pruett, JR, Jr. és Piven, J (2017). Functional neuroimaging of high-risk 6-month-old infants predicts a diagnosis of autism at 24 months of age. *Sci Transl Med* 9(393).

Gordon, A és Geschwind, DH (2020). Human in vitro models for understanding mechanisms of autism spectrum disorder. *Mol Autism* 11(1): 26.

Grove, J, Ripke, S, Als, TD, Mattheisen, M, Walters, RK, Won, H, Pallesen, J, Agerbo, E, Andreassen, OA, Anney, R, Awasthi, S, Belliveau, R, Bettella, F, Buxbaum, JD, Bybjerg-Grauholm, J, Baekvad-Hansen, M, Cerrato, F, Chambert, K, Christensen, JH, Churchhouse, C, Dellenvall, K, Demontis, D, De Rubeis, S, Devlin, B, Djurovic, S, Dumont, AL, Goldstein, JI, Hansen, CS, Hauberg, ME, Hollegaard, MV, Hope, S, Howrigan, DP, Huang, H, Hultman, CM,

Klei, L, Maller, J, Martin, J, Martin, AR, Moran, JL, Nyegaard, M, Naerland, T, Palmer, DS, Palotie, A, Pedersen, CB, Pedersen, MG, dPoterba, T, Poulsen, JB, Pourcain, BS, Qvist, P, Rehnstrom, K, Reichenberg, A, Reichert, J, Robinson, EB, Roeder, K, Roussos, P, Saemundsen, E, Sandin, S, Satterstrom, FK, Davey Smith, G, Stefansson, H, Steinberg, S, Stevens, CR, Sullivan, PF, Turley, P, Walters, GB, Xu, X, Stefansson, K, Geschwind, DH, Nordentoft, M, Hougaard, DM, Werge, T, Mors, O, Mortensen, PB, Neale, BM, Daly, MJ és Borglum, AD (2019). Identification of common genetic risk variants for autism spectrum disorder. *Nat Genet* 51(3): 431-444.

Hathy, E, Kalman, S, Apati, A, Nemoda, Z és Rethelyi, JM (2016). Modeling neurological and psychiatric disorders in vitro using induced pluripotent stem cells: highlighting findings in Alzheimer's disease and schizophrenia. *Neuropsychopharmacol Hung* 18(4): 188-198.

Hazlett, HC, Gu, H, Munsell, BC, Kim, SH, Styner, M, Wolff, JJ, Elison, JT, Swanson, MR, Zhu, H, Botteron, KN, Collins, DL, Constantino, JN, Dager, SR, Estes, AM, Evans, AC, Fonov, VS, Gerig, G, Kostopoulos, P, McKinstry, RC, Pandey, J, Paterson, S, Pruett, JR, Schultz, RT, Shaw, DW, Zwaigenbaum, L és Piven, J (2017). Early brain development in infants at high risk for autism spectrum disorder. *Nature* 542(7641): 348-351.

Kalman, S, Hathy, E és Rethelyi, JM (2016). A Dishful of a Troubled Mind: Induced Pluripotent Stem Cells in Psychiatric Research. *Stem Cells Int* 2016: 7909176.

Krumm, N, O'Roak, BJ, Shendure, J és Eichler, EE (2014). A de novo convergence of autism genetics and molecular neuroscience. *Trends Neurosci* 37(2): 95-105.

Marchetto, MC, Belinson, H, Tian, Y, Freitas, BC, Fu, C, Vadodaria, K, Beltrao-Braga, P, Trujillo, CA, Mendes, APD, Padmanabhan, K, Nunez, Y, Ou, J, Ghosh, H, Wright, R, Brennand, K, Pierce, K, Eichenfield, L, Pramparo, T, Eyler, L, Barnes, CC, Courchesne, E, Geschwind, DH, Gage, FH, Wynshaw-Boris, A és Muotri, AR (2017). Altered proliferation and networks in neural cells derived from idiopathic autistic individuals. *Mol Psychiatry* 22(6): 820-835.

McCarthy, SE, Makarov, V, Kirov, G, Addington, AM, McClellan, J, Yoon, S, Perkins, DO, Dickel, DE, Kusenda, M, Krastoshevsky, O, Krause, V, Kumar, RA, Grozeva, D, Malhotra, D, Walsh, T, Zackai, EH, Kaplan, P, Ganesh, J, Krantz, ID, Spinner, NB, Roccanova, P, Bhandari, A, Pavon, K, Lakshmi, B, Leotta, A, Kendall, J, Lee, YH, Vacic, V, Gary, S, Iakoucheva, LM, Crow, TJ, Christian, SL, Lieberman, JA, Stroup, TS, Lehtimaki, T, Puura, K, Haldeman-Englert, C, Pearl, J, Goodell, M, Willour, VL, Derosse, P, Steele, J, Kassem, L, Wolff, J, Chitkara, N, McMahon, FJ, Malhotra, AK, Potash, JB, Schulze, TG, Nothen, MM, Cichon, S, Rietschel, M, Leibenluft, E, Kustanovich, V, Lajonchere, CM, Sutcliffe, JS, Skuse, D, Gill, M, Gallagher, L, Mendell, NR, Craddock, N, Owen, MJ, O'Donovan, MC, Shaikh, TH, Susser, E, Delisi, LE, Sullivan, PF, Deutsch, CK, Rapoport, J, Levy, DL, King, MC és Sebat, J (2009).. Microduplications of 16p11.2 are associated with schizophrenia. *Nat Genet* 41(11): 1223-1227.

Muhle, RA, Reed, HE, Stratigos, KA és Veenstra-VanderWeele, J (2018). The Emerging Clinical Neuroscience of Autism Spectrum Disorder: A Review. *JAMA Psychiatry* 75(5): 514-523.

Nicolini, C és Fahnstock, M (2018). The valproic acid-induced rodent model of autism. *Exp Neurol* 299(Pt A): 217-227.

Plomin, R, DeFries, JC, Knopik, VA és Neiderhiser, JM (2013). Developmental psychopathology. Behavioral Genetics. R. Plomin, J. C. DeFries, V. A. Knopik and J. M. Neiderhiser. *New York, Worth Publishing: 257-272.*

Satterstrom, FK, Walters, RK, Singh, T, Wigdor, EM, Lescai, F, Demontis, D, Kosmicki, JA, Grove, J, Stevens, C, Bybjerg-Grauholm, J, Baekvad-Hansen, M, Palmer, DS, Maller, JB, Nordentoft, M, Mors, O, Robinson, EB, Hougaard, DM, Werge, TM, Bo Mortensen, P, Neale, BM, Borglum, AD és Daly, MJ (2019). Autism spectrum disorder and attention deficit hyperactivity disorder have a similar burden of rare protein-truncating variants. *Nat Neurosci* 22(12): 1961-1965.

Velmeshev, D, Schirmer, L, Jung, D, Haeussler, M, Perez, Y, Mayer, S, Bhaduri, A, Goyal, N, Rowitch, DH és Kriegstein, AR (2019). Single-cell genomics identifies cell type-specific molecular changes in autism. *Science* 364(6441): 685-689.

Voineagu, I, Wang, X, Johnston, P, Lowe, JK, Tian, Y, Horvath, S, Mill, J, Cantor, RM, Blencowe, BJ és Geschwind, DH (2011). Transcriptomic analysis of autistic brain reveals convergent molecular pathology. *Nature* 474(7351): 380-384.

A kognitív funkciók jellegzetességei

Farkas Kinga

A kognitív funkciók autizmus spektrum zavarban megfigyelhető jellegzetességei intenzív kutatások tárgyát képezik, részletes bemutatásuk túlmutat ennek a kiadványnak a keretein. A következő fejezet célja, hogy amikor a kognitív készségek széles skálájáról, vagy egyenetlen kognitív képességprofilról beszélünk, esetleg az ASD jellegzetes tüneteit vesszük sorra, el tudjuk helyezni az adott funkciót a humán megismerési folyamatok spektrumán.

Az autizmus spektrum zavar szisztémás jellegű, neurodevelopmentális eltérés vagy variáció (American Psychiatric Association, 2013), ami lényegében a központi idegrendszer valamennyi funkcióját (percepció, figyelem, emlékezet, gondolkodás vagy végrehajtó működések) érintheti (Levy és mtsai., 2009). Ugyanakkor a megismerési folyamatok érintettsége egyénekenként és területenként, mennyiségi és minőségi szempontból is igen eltérő lehet (Rutter, 1983). A súlyos deficitek és kiemelkedően jó működések számtalan megfigyelhető kombinációja hozzájárul az állapot rendkívül változatos és sokszínű megnyilvánulásához (Happé & Frith, 1996).

Percepció

Az észlelés és érzékelés valamennyi modalitása (vizuális, akusztikus, olfaktórikus, gusztatórikus és szomatoszenzoros) érintett lehet (Robertson & Simmons, 2015). Az ASD szenzoros tünetei között tetten érhetők például:

- a vizuális modalitásból a fényérzékelés (téri frekvencia, kontraszt), forma-, szín- és mozgásérzékelés (Davis és mtsai., 2006; Todorova és mtsai., 2019),
- az akusztikus modalitásból az általános és bizonyos frekvenciák iránti túlérzékenységen kívül az auditív diszkrimináció, beszédhang analízis, ritmusfelismerés (Kellerman és mtsai., 2005), továbbá az egyensúlyozó rendszer fokozott vagy csökkent érzékenysége (Ornitz, 1970),
- az ízek, illatok kiemelkedő vagy csökkent megkülönböztetési képessége (Bennetto és mtsai., 2007),
- a taktilis ingerek (akár propioceptív, epikritikus, hő- és fájdalomérzékelés terén) különösen kifinomult vagy jelentősen csökkent érzékelése (Penelope Hannant és mtsai., 2016; Riquelme és mtsai., 2016).

Több kutatás utal arra, hogy az autizmusban a szervezet alapvető (pl. éhség, szomjúság, fájdalom) és komplex (pl. érzelmi állapotokhoz társuló izomfeszülés, emelkedett szívfrekvencia) belső állapotainak érzékelése (interocepció) is eltérő (DuBois és mtsai., 2016; Moore, 2014).

A multimodális integráció eltérése a tér- és időészlelés zavarához, következményesen a sorrendiség megítélésének és a tájékozódás nehézségeihez vezethet. A vizuális és szomatomotoros funkciók integrációjának problémája a finommozgások, mozgáskoordináció, kéz- és szemmozgások koordinációjának zavarában nyilvánulhat meg (Hannant és mtsai., 2018).

Figyelem

A figyelmi funkcióknak lényeges szerepe van annak a szűrésében, hogy milyen információt dolgozunk fel a külső (vagy belső) környezetünkből. A fenntartott figyelem kapacitása határozza meg ennek az időbeli hosszát, a fókuszált figyelem a zavaró vagy elterelő ingerek kiszűrését teszi lehetővé. A szelektív figyelem az ingerek különböző aspektusaira való fókuszálás és azok közötti váltás lehetőségét teremti meg, míg a megosztott figyelem több szempont együttes feldolgozását szolgálja. A környezet által észlelt figyelmetlenség (Keehn és mtsai., 2013) háttérben ugyanakkor állhat a speciális érdeklődési terület tárgyában való (időben és/vagy intenzitásban) túlzott elmélyülés éppúgy (Gomot és mtsai., 2008), mint a szenzoros túlérzékenység miatti állandó disztrakció (Taurines és mtsai., 2012).

Emlékezet

A deklaratív (vagy explicit) emlékezet magában foglalja a szemantikus emlékezetet, azaz tények, fogalmak megjegyzésének és felidézésének képességét, melyben az ASD-vel élő személyek nem térnek el a neurotipikus fejlődésű személyektől (Boucher és mtsai., 2012; Cooper & Simons, 2019), valamint az epizódikus emlékezetet, ami az élet során átélt események felidézésének képességét jelenti. Az epizódikus emlékezetben belül az autobiografikus emlékezet jellegzetes eltérést mutat: a neurotipikus fejlődésű személyek esetében jobban rögzülnek a saját maguk szempontjukból jelentős események (szelf-referencia effektus) (Lind, 2010). Ugyanakkor a másokra vonatkozó események, adatok megjegyzésében nem mutatható ki különbség (Crane és mtsai., 2012).

A prospektív emlékezet az ASD-ben kevésbé feltárt terület – a gyengébb teljesítmény háttérben a szociális kogníció, centrális koherencia zavara feltételezhető –, önmagában a szabályok és az elvégzendő feladatok megjegyzése nem mutat eltérést (Jones és mtsai., 2011).

Az explicit felidézési képességekre jellemző, hogy a nem szociális ingerek esetén a felidézési képesség nem ritkán átlagon felüli, összességében megtartottnak mondható (Boucher és mtsai., 2012). Ugyanakkor a neurotipikus fejlődésű személyektől eltérően, akik szemantikus (fogalmi, konceptuális kapcsolat) kulcsok esetén jobb felidézési teljesítményt mutatnak, mint fonológiai (hangtani hasonlóság) asszociációs kulcsok esetén, az ASD-ben ez a különbség nem mutatható ki (Mottron és mtsai., 2001).

A nem-deklaratív (vagy implicit) emlékezet, ami tartalmazza például a készségek tanulását, szokások kialakítását vagy a klasszikus kondicionálást, szintén kevésbé feltárt az ASD-ben (Boucher és mtsai., 2012). Összességében a kutatások megtartott implicit tanulásra utalnak, néhány esetben kivételesen jó képességekkel, pl. matematikai vagy zenei procedurális készségek elsajátításában. Ugyanakkor a társas megismerés, a szociális szabályok és a nyelv elsajátítása, valamint a motoros készségek gyakran megfigyelhető zavarai miatt felmerül a procedurális tanulás érintettsége (Williams és mtsai., 2006), azonban a tudományosan alátámasztott megállapításhoz jelenleg nem áll rendelkezésre elegendő információ.

Végrehajtó (egzekutív) funkciók

A végrehajtó funkciók a kognitív folyamatok olyan csoportját jelölik, melyek az egyéb kognitív működések szabályozásáért, kontrolljáért és működtetésért felelősek. A végrehajtó funkciók közé tartozik a flexibilitás vagy kognitív rugalmasság, tervezés, választátlás, szervezés,

monitorozás, célmeghatározás, fluencia és a munkamemória (Diamond, 2013). Az egyes végrehajtó funkciók szeparált vizsgálata kísérleti körülmények között nehezen kivitelezhető. Irodalmi adatok alapján az autizmusban az alábbi jellegzetességeket figyelték meg.

A legmarkánsabb eltérés a flexibilitás terén mutatható ki, ezen belül is elsősorban a konceptuális rugalmasság (kategóriák közötti váltás) érintett (Dajani & Uddin, 2015; Geurts és mtsai., 2009), míg a perceptuális, vagy dimenzió belüli rugalmas váltás képessége nem tér el a neurotipikus személyektől (Ozonoff & Provencal, 2007). A fluencia, vagyis az új ötletek, válaszok generálásának képessége hasonló mintázatot mutat: a kategóriák közötti váltások, új ötletek érintettek jobban, míg a kategórián belüli gördülékenység kevésbé különbözik. Eltérés tapasztalható az automatikus (az egy perces feladat első tizenöt másodperce) és a kontrollált (második tizenöt másodperc) előhívás tekintetében, ahol csak az utóbbi intervallumban találtak különbséget neurotipikus személyekhez képest (Camodeca és mtsai., 2018), valamint a szemantikus és betűfluencia között, ahol az utóbbiban nem volt különbség a csoportok között (Johnston és mtsai., 2019). A tervezés komplex, dinamikus folyamata a lépések sorrendjének megtervezését, monitorozását, újraértékelését és szükség esetén frissítését is felöleli, mely az ASD-ben általában nehezebb (Ozonoff & Provencal, 2007). A rugalmatlansággal együtt járó perszeveratív hibázás miatt úgy tűnhet, hogy a gátlófunkciók sem megfelelően működnek (Hill, 2004), azonban a gátlási funkciók kapcsán elmondható, hogy önmagukban vizsgálva nem térnek el a neurotipikus személyek esetében tapasztalhatótól.

A végrehajtó működések kapcsán fontos megemlíteni, hogy általánosságban azokon a teszteken, ahol szociális készségekre, mentalizációra nincs szükség, neurotipikus fejlődésű személyekhez hasonló teljesítményt tapasztalhatunk (Ward, 2015). Ez azért jelentős információ, mert a nagyszámú kognitív teszt felvételét kísérletvezető személyek végezték és végzik ma is, ami felveti a személyes és a komputerezált visszajelzés befogadásának eltérő hatását a teljesítményre. Komputerezált végrehajtó működéseket vizsgáló teszteken bizonyos funkciók (gátlás, munkamemória, perceptuális flexibilitás stb.) esetében a korábban leírt csoportok közötti különbségek kevésbé mutatkoznak meg (Williams & Jarrold, 2013).

Szociális kogníció

A társas megismerési funkciók csoportja magában foglalja a társas motivációt, az érzelmfelismerés (saját és mások) képességét, a szociális figyelmi kapacitást, a társas tanulást, különböző mentális állapotok és szándék tulajdonításának képességét (saját maga vagy mások számára), a kognitív empátiát és a mentalizáció (vagy Theory of Mind – ToM, elméletória) képességét. A társas készségek területén az autizmussal élő személyek robusztus különbséget mutatnak a neurotipikus fejlődésű társaikhoz képest, a felsorolt területek egyben az ASD magtüneteit is reprezentálják (Baron-Cohen, 1997). A szociális kognitív funkciók területén nemi különbség tapasztalható, amennyiben az autizmussal élő férfiakra valamivel gyengébb mentalizációs készség jellemző (Isaksson és mtsai., 2019). A társas készségek több szinten is érintettek. Nemcsak az autizmussal élő személy számára jelent nehézséget saját belső és mások érzelmi állapotának felismerése és megértése, neurotipikus személyeknek is kihívást jelentő feladat az autista emberek érzelmeit dekódolni, még azonos intenzitás és kifejezőkészség esetén is (Brewer és mtsai., 2016; Sheppard és mtsai., 2016). Az érzelmi állapotok felismerése önmagában nem igényel mentalizációt, ezek lehetséges okának kikövetkeztetése azonban igen. Mások mentális állapotának követéséhez meta-reprezentáció (a reprezentáció reprezentációja) szükséges.

Valamennyi kognitív működés közül a szociális kogníció esetében tapasztalható a legjelentősebb környezeti hatás, amit ikervizsgálatok támasztanak alá. Ez a fejlesztési lehetőségekre, mint fő beavatkozási területre hívja fel a figyelmet (Isaksson és mtsai., 2019; Leekam, 2016).

Összetett magyarázó elméletek

Az autizmus kognitív sajátosságait egyetlen koherens magyarázó elméletben összefoglalni kihívást jelentő feladat. A kurrens irányzatok közös jellemzője, hogy az autizmust információfeldolgozási sajátosság felől közelítik meg, mely szerint az autizmussal élő személyek a világból érkező információt eltérő módon érzékelik, rendszerezik, dolgozzák fel és reagálnak rá. Az egyes elképzelések a környezet szociális és nem-szociális jellemzőit is igyekeznek az észlelési folyamatok kontextusába integrálni (Fletcher-Watson & Happé, 2019).

Gyenge centrális koherencia

A centrális koherencia arra a jelenségre utal, hogy neurotipikus személyek hajlamosabbak a részeket együttesen, egészé integrálva, az adott kontextusban értelmezni, a teljes képnek saját, átfogó jelentést tulajdonítani (a teljes egész több, mint a részek összessége) (Frith & Happé, 1994). Gyenge centrális koherencia esetén a részletekre nagyobb figyelem irányul, mint a globális érzékelésre (Shah & Frith, 1993). Az autizmusban jellemző gyenge centrális koherencia – deficit helyett – sajátos beállítódásként, általános információfeldolgozási stílusként is felfogható, mely számos területen tetten érhető (vizuális percepció, nyelvfeldolgozás, társas helyzetek értelmezése stb.). Egy friss kutatás eredményei alapján az autizmusban a kiemelkedően jó lokális, részletekre fókuszáló érzékelés és a csökkent globális, integratív feldolgozás egymástól független jelenségek, ugyanakkor a jelenleg rendelkezésre álló eljárások ezeket többnyire együttesen vizsgálták, így a precíz elkülönítéshez további kutatások szükségesek (Booth & Happé, 2018). Az elsődleges percepcióért felelős területek kiemelkedő működését éppúgy megfigyelték (Mottron és mtsai., 2006), mint az egyes agyterületek közötti alacsonyabb fokú integrációt (lokalizált deficitek nélkül) (Philip és mtsai., 2012). A multimodális érzékelés során a vizuális, akusztikus és egyéb szenzoros modalitások felől érkező információ szinkronizált feldolgozása külön erőfeszítést igényel, mely túlmutat az egyszerű figyelmi preferencián. Az autizmusban a multimodális ingerfeldolgozást igénylő feladatok esetében konzekvensen gyengébb teljesítmény figyelhető meg többek között a szemmozgás követéses vizsgálatok segítségével (Chevallier és mtsai., 2015).

Társas helyzetekben a különböző modalitásokból származó információ integrálása különösen fontos. A partner beszédének, gesztikulációjának, arckifejezésének és a saját belső állapotnak az érzékelése egyszerre és gyorsan megy végbe, mely kétszemélyes helyzetben is kihívás elé állítja az autizmussal élő személyt, csoportos helyzetben pedig ez a hatás hatványozottan jelentkezik.

Bayesesi megközelítés

Az információfeldolgozás során a környezetből származó ingereket az előzetesen megszerzett tapasztalatokból felépült belső modellel, az előzetes elvárásokkal vetjük össze. Ez a folyamat lehetőséget biztosít a hiányos vagy zajos bemeneti információ kiegészítésére, tisztítására. Amikor az érzékelt ingerek nem egyeznek meg azzal, amire előzetesen számítottunk, ún.

predikciós hiba jön létre, melyet szintén feldolgozunk, és ez a modell frissítéséhez vezet. A folyamat célja a világ lehető legpontosabb reprezentációja, a predikciós hiba minimalizálása (Friston, 2010). Ugyanakkor a világ és a benne található ingerek, valamint szabályok összetettek. Ehhez illően a belső modell is komplex, hierarchikus struktúrát követ. Az automatikus reakciók alacsonyabb szinten valósulnak meg, míg a felsőbb szint a reprezentációkért felelős. Az információfeldolgozás során bottom-up (új bejövő információn alapuló) és top-down (modellen alapuló) folyamatok együttesen érvényesülnek (Talsma, 2015).

Az egyik megközelítés szerint az autizmusban pontatlan predikcióhoz, predikciós hibák gyakori jelentkezéséhez vezet az, hogy az információfeldolgozás során az előrejelzések kevésbé effektíven támaszkodnak a korábbi tapasztalatokra, azaz a tapasztalatok nem épülnek be a modellbe, nem válnak általánossá (Pellicano & Burr, 2012). Ez állhat a háttérben annak a jelenségnek, hogy autizmusban az illúziók iránti érzékenység csökkent, mely éppen az észlelet és az elvárások közötti diszkrépancia miatt jön létre (Chouinard és mtsai., 2018).

Egy másik bayesi megközelítés szerint az autizmusban az előzetes elképzelés túlzott precizitása okozza az információfeldolgozásbeli különbséget (Lawson és mtsai., 2014). E szerint az elmélet szerint az autizmusban a belső modell túlságosan merev és pontos, nem általánosítható. Ez magyarázhatja azt, hogy míg a neurotipikus személyek esetében az előzetes tudás kellően általános modellezése lehetővé teszi, hogy hasonló ingereket különböző időpontban, helyen és kontextusban is hasonlóan tapasztaljanak, addig az autizmussal élők számára az egészen kis eltérések is újak vagy jelentős változásnak tűnnek: akár a tér apró, jelentéktelen elemeinek módosulása is jelentőséget kaphat (Van de Cruys és mtsai., 2014).

A két megközelítést még egy szinttel tovább vizsgálva, az elvárások merevsége, rugalmatlansága a környezet változékonyságával is módosul. Bizonytalan környezetben előnyösebb, ha a világról alkotott modell plasztikusabb, alakítható. Az autizmusban ugyanakkor a világ változékonysága túlbecsült lehet, ami azt eredményezi, hogy az új információk kisebb hatékonysággal épülnek be a világról alkotott modellbe, így azok kevésbé frissülnek az aktuális körülményeknek megfelelően (Lawson és mtsai., 2017). Végül ez vezet az apró részletek megváltozása miatti frusztrációhoz, de a precíz, szabálykövető, megbízható munkamóddhoz is, ami viszont számos helyzetben járhat előnyökkel, mind az autizmussal élő személy, mind a környezete számára.

Összefoglalás

A kognitív funkciók sokszínűsége és egyének közötti igen változatos érintettsége több szempontból is lényeges. Az autizmus spektrum koncepció elterjedésével egyre több esetben állítható fel diagnózis értelmi sérülés nélkül, ugyanakkor az autizmusra jellemző kognitív sajátosságokat vizsgáló tanulmányok kezdetben a jól funkcionáló és jó kognitív képességekkel rendelkező személyek bevonása nélkül készültek. A vizsgálatok bővítése és ismétlése olyan lényeges aspektusokra hívta fel a figyelmet, mint az írásbeli és szóbeli kommunikációs helyzetek közötti jelentős különbségek, a kísérletvezető személyes jelenléte vagy a komputerizált vizsgálati szituáció hatása a teljesítményre. Egy friss vizsgálat eredményei szerint például, ahol a való élethez hasonló írásbeli üzeneteket használtak, az irónia megértése nem függött össze az autisztikus vonásokkal, míg videó alapú feladatok esetén

ezen a területen kimutatható volt a deficit a neurotipikus fejlődésű személyekhez képest (Kieckhäfer és mtsai., 2019). Ez a környezet adaptálásának jelentőségére hívja fel a figyelmet, már a diagnosztizáltság és tudományos vizsgálatok tervezése szintjén is.

Az egyedi, személyre szabott megközelítés terápiás szempontból is alapvető fontosságú. Az érintett személyiségének, egyéni karakterének és kognitív profiljának ismerete nemcsak a leginkább támogatást igénylő területek beazonosításában segít, hanem az erősségek feltérképezésében is, melyek jelentős támaszt és vezérfonalat adhatnak a szakembernek a terápiás folyamat megtervezéséhez.

Hivatkozások

American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (Fifth Edition). *American Psychiatric Association*.
<https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>

Baron-Cohen, S. (1997). *Mindblindness: An Essay on Autism and Theory of Mind*. MIT Press.

Bennetto, L., Kuschner, E. S., & Hyman, S. L. (2007). Olfaction and Taste Processing in Autism. *Biological Psychiatry*, 62(9), 1015–1021.
<https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2007.04.019>

Booth, R. D. L., & Happé, F. G. E. (2018). Evidence of Reduced Global Processing in Autism Spectrum Disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 48(4), 1397–1408.
<https://doi.org/10.1007/s10803-016-2724-6>

Boucher, J., Mayes, A., & Bigham, S. (2012). Memory in autistic spectrum disorder. *Psychological Bulletin*, 138(3), 458–496. <https://doi.org/10.1037/a0026869>

Brewer, R., Biotti, F., Catmur, C., Press, C., Happé, F., Cook, R., & Bird, G. (2016). Can Neurotypical Individuals Read Autistic Facial Expressions? Atypical Production of Emotional Facial Expressions in Autism Spectrum Disorders. *Autism Research*, 9(2), 262–271.
<https://doi.org/10.1002/aur.1508>

Camodeca, A., Todd, K. Q., & Hosack, A. (2018). Intact verbal fluency abilities in the Broad Autism Phenotype. *Psychiatry Research*, 270, 443–452.
<https://doi.org/10.1016/j.psychres.2018.10.006>

Chevallier, C., Parish-Morris, J., McVey, A., Rump, K. M., Sasson, N. J., Herrington, J. D., & Schultz, R. T. (2015). Measuring social attention and motivation in autism spectrum disorder using eye-tracking: Stimulus type matters. *Autism Research*, 8(5), 620–628.
<https://doi.org/10.1002/aur.1479>

Chouinard, P. A., Royals, K. A., Landry, O., & Sperandio, I. (2018). The Shepard Illusion Is Reduced in Children With an Autism Spectrum Disorder Because of Perceptual Rather Than Attentional Mechanisms. *Frontiers in Psychology*, 9, 2452.
<https://doi.org/10.3389/fpsyg.2018.02452>

Cooper, R. A., & Simons, J. S. (2019). Exploring the neurocognitive basis of episodic recollection in autism. *Psychonomic Bulletin & Review*, 26(1), 163–181.
<https://doi.org/10.3758/s13423-018-1504-z>

- Crane, L., Pring, L., Jukes, K., & Goddard, L. (2012). Patterns of Autobiographical Memory in Adults with Autism Spectrum Disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 42(10), 2100–2112. <https://doi.org/10.1007/s10803-012-1459-2>
- Dajani, D. R., & Uddin, L. Q. (2015). Demystifying cognitive flexibility: Implications for clinical and developmental neuroscience. *Trends in Neurosciences*, 38(9), 571–578. <https://doi.org/10.1016/j.tins.2015.07.003>
- Davis, R. A. O., Bockbrader, M. A., Murphy, R. R., Hetrick, W. P., & O'Donnell, B. F. (2006). Subjective Perceptual Distortions and Visual Dysfunction in Children with Autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 36(2), 199–210. <https://doi.org/10.1007/s10803-005-0055-0>
- Diamond, A. (2013). Executive Functions. *Annual Review of Psychology*, 64(1), 135–168. <https://doi.org/10.1146/annurev-psych-113011-143750>
- DuBois, D., Ameis, S. H., Lai, M.-C., Casanova, M. F., & Desarkar, P. (2016). Interoception in Autism Spectrum Disorder: A review. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 52, 104–111. <https://doi.org/10.1016/j.ijdevneu.2016.05.001>
- Fletcher-Watson, S., & Happé, F. (2019). Autism: A New Introduction to Psychological Theory and Current Debate (2 edition). *Routledge*.
- Friston, K. (2010). The free-energy principle: A unified brain theory? *Nature Reviews Neuroscience*, 11(2), 127–138. <https://doi.org/10.1038/nrn2787>
- Frith, U., & Happé, F. (1994). Autism: Beyond “theory of mind”. *Cognition*, 50(1), 115–132. [https://doi.org/10.1016/0010-0277\(94\)90024-8](https://doi.org/10.1016/0010-0277(94)90024-8)
- Geurts, H. M., Corbett, B., & Solomon, M. (2009). The paradox of cognitive flexibility in autism. *Trends in Cognitive Sciences*, 13(2), 74–82. <https://doi.org/10.1016/j.tics.2008.11.006>
- Gomot, M., Belmonte, M. K., Bullmore, E. T., Bernard, F. A., & Baron-Cohen, S. (2008). Brain hyper-reactivity to auditory novel targets in children with high-functioning autism. *Brain*, 131(9), 2479–2488. <https://doi.org/10.1093/brain/awn172>
- Hannant, P., Cassidy, S., Tavassoli, T., & Mann, F. (2016). Sensorimotor Difficulties Are Associated with the Severity of Autism Spectrum Conditions. *Frontiers in Integrative Neuroscience*, 10. <https://doi.org/10.3389/fnint.2016.00028>
- Hannant, P., Cassidy, S., Van de Weyer, R., & Mooncey, S. (2018). Sensory and motor differences in Autism Spectrum Conditions and developmental coordination disorder in children: A cross-syndrome study. *Human Movement Science*, 58, 108–118. <https://doi.org/10.1016/j.humov.2018.01.010>
- Happé, F., & Frith, U. (1996). The neuropsychology of autism. *Brain*, 119(4), 1377–1400. <https://doi.org/10.1093/brain/119.4.1377>
- Hill, E. L. (2004). Executive dysfunction in autism. *Trends in Cognitive Sciences*, 8(1), 26–32. <https://doi.org/10.1016/j.tics.2003.11.003>
- Isaksson, J., Van't Westeinde, A., Cauvet, É., Kuja-Halkola, R., Lundin, K., Neufeld, J., Willfors, C., & Bölte, S. (2019). Social Cognition in Autism and Other Neurodevelopmental Disorders: A Co-twin Control Study. *Journal of autism and developmental disorders*, 49(7), 2838–2848. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04001-4>

- Johnston, K., Murray, K., Spain, D., Walker, I., & Russell, A. (2019). Executive Function: Cognition and Behaviour in Adults with Autism Spectrum Disorders (ASD). *Journal of autism and developmental disorders*, 49(10), 4181–4192. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04133-7>
- Jones, C. R. G., Happé, F., Pickles, A., Marsden, A. J. S., Tregay, J., Baird, G., Simonoff, E., & Charman, T. (2011). 'Everyday Memory' Impairments in Autism Spectrum Disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 41(4), 455–464. <https://doi.org/10.1007/s10803-010-1067-y>
- Keehn, B., Müller, R.-A., & Townsend, J. (2013). Atypical attentional networks and the emergence of autism. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 37(2), 164–183. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2012.11.014>
- Kellerman, G. R., Fan, J., & Gorman, J. M. (2005). Auditory Abnormalities in Autism: Toward Functional Distinctions Among Findings. *CNS Spectrums*, 10(9), 748–756. <https://doi.org/10.1017/S1092852900019738>
- Kieckhäfer, C., Felsenheimer, A. K., & Rapp, A. M. (2019). A New Test for Irony Detection: The Influence of Schizotypal, Borderline, and Autistic Personality Traits. *Frontiers in Psychiatry*, 10. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2019.00028>
- Lawson, R. P., Mathys, C., & Rees, G. (2017). Adults with autism overestimate the volatility of the sensory environment. *Nature Neuroscience*, 20(9), 1293–1299. <https://doi.org/10.1038/nn.4615>
- Lawson, R. P., Rees, G., & Friston, K. J. (2014). An aberrant precision account of autism. *Frontiers in Human Neuroscience*, 8. <https://doi.org/10.3389/fnhum.2014.00302>
- Leekam, S. (2016). Social cognitive impairment and autism: What are we trying to explain? *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological Sciences*, 371(1686), 20150082. <https://doi.org/10.1098/rstb.2015.0082>
- Levy, S. E., Mandell, D. S., & Schultz, R. T. (2009). Autism. *Lancet*, 374(9701), 1627–1638. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(09\)61376-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(09)61376-3)
- Lind, S. E. (2010). Memory and the self in autism: A review and theoretical framework. *Autism*. <https://doi.org/10.1177/1362361309358700>
- Moore, D. J. (2014). Acute pain experience in individuals with autism spectrum disorders: A review. *Autism*. <https://doi.org/10.1177/1362361314527839>
- Mottron, L., Dawson, M., Soulières, I., Hubert, B., & Burack, J. (2006). Enhanced Perceptual Functioning in Autism: An Update, and Eight Principles of Autistic Perception. *Journal of autism and developmental disorders*, 36(1), 27–43. <https://doi.org/10.1007/s10803-005-0040-7>
- Mottron, L., Morasse, K., & Belleville, S. (2001). A Study of Memory Functioning in Individuals with Autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42(2), 253–260. <https://doi.org/10.1111/1469-7610.00716>
- Ornitz, E. M. (1970). Vestibular dysfunction in schizophrenia and childhood autism. *Comprehensive Psychiatry*, 11(2), 159–173. [https://doi.org/10.1016/0010-440X\(70\)90157-4](https://doi.org/10.1016/0010-440X(70)90157-4)
- Ozonoff, S., & Provençal, S. (2007). Executive Functions in Autism: Theory and Practice. In *New Developments in Autism: The Future Is Today*. Jessica Kingsley Publishers. <https://www.questia.com/library/119633683/new-developments-in-autism-the-future-is-today>

- Pellicano, E., & Burr, D. (2012). When the world becomes „too real”: A Bayesian explanation of autistic perception. *Trends in Cognitive Sciences*, 16(10), 504–510. <https://doi.org/10.1016/j.tics.2012.08.009>
- Philip, R. C. M., Dauvermann, M. R., Whalley, H. C., Baynham, K., Lawrie, S. M., & Stanfield, A. C. (2012). A systematic review and meta-analysis of the fMRI investigation of autism spectrum disorders. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 36(2), 901–942. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2011.10.008>
- Riquelme, I., Hatem, S. M., & Montoya, P. (2016, január 5). Abnormal Pressure Pain, Touch Sensitivity, Proprioception, and Manual Dexterity in Children with Autism Spectrum Disorders [Research Article]. *Neural Plasticity; Hindawi*. <https://doi.org/10.1155/2016/1723401>
- Robertson, A. E., & Simmons, D. R. (2015). The Sensory Experiences of Adults with Autism Spectrum Disorder: A Qualitative Analysis: *Perception*. <https://doi.org/10.1068/p7833>
- Rutter, M. (1983). Cognitive Deficits in the Pathogenesis of Autism*. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 24(4), 513–531. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1983.tb00129.x>
- Shah, A., & Frith, U. (1993). Why Do Autistic Individuals Show Superior Performance on the Block Design Task? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 34(8), 1351–1364. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1993.tb02095.x>
- Sheppard, E., Pillai, D., Wong, G. T.-L., Ropar, D., & Mitchell, P. (2016). How Easy is it to Read the Minds of People with Autism Spectrum Disorder? *Journal of autism and developmental disorders*, 46(4), 1247–1254. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2662-8>
- Talsma, D. (2015). Predictive coding and multisensory integration: An attentional account of the multisensory mind. *Frontiers in Integrative Neuroscience*, 9, 19. <https://doi.org/10.3389/fnint.2015.00019>
- Taurines, R., Schwenck, C., Westerwald, E., Sachse, M., Siniatchkin, M., & Freitag, C. (2012). ADHD and autism: Differential diagnosis or overlapping traits? A selective review. *ADHD Attention Deficit and Hyperactivity Disorders*, 4(3), 115–139. <https://doi.org/10.1007/s12402-012-0086-2>
- Todorova, G. K., Hatton, R. E. M., & Pollick, F. E. (2019). Biological motion perception in autism spectrum disorder: A meta-analysis. *Molecular Autism*, 10(1), 49. <https://doi.org/10.1186/s13229-019-0299-8>
- Van de Cruys, S., Evers, K., Van der Hallen, R., Van Eylen, L., Boets, B., de-Wit, L., & Wagemans, J. (2014). Precise minds in uncertain worlds: Predictive coding in autism. *Psychological Review*, 121(4), 649–675. <https://doi.org/10.1037/a0037665>
- Ward, J. (2015). *The Student's Guide to Cognitive Neuroscience*. Psychology Press.
- Williams, D., & Jarrold, C. (2013). Assessing planning and set-shifting abilities in autism: Are experimenter-administered and computerised versions of tasks equivalent? *Autism Research: Official Journal of the International Society for Autism Research*, 6(6), 461–467. <https://doi.org/10.1002/aur.1311>
- Williams, D. L., Goldstein, G., & Minshew, N. J. (2006). The profile of memory function in children with autism. *Neuropsychology*, 20(1), 21–29. <https://doi.org/10.1037/0894-4105.20.1.21>

II. Az autizmus spektrum zavar szűrése, diagnosztikája felnőttkorban

Németh Krisztina

A klinikai kép felnőttkorban

Az autizmus spektrum zavar klinikai képe, különösen ép intellektus és jó funkcionális nyelvi szint mellett, jelentősen változik az életkorral. A személyek számos szociális konvenciót, kommunikációs technikát elsajátítanak az évek során, spontán kompenzációs stratégiákat alakíthatnak ki, viselkedésük a felszínen akár átlagosnak, vagy csak kissé „furcsának” tűnhet. Ez a teljesítmény viszont általában aránytalanul nagy erőfeszítéssel jár, mely kimerültséghez és gyakran mentális zavarok megjelenéséhez vezet (ICD-11, 2019³). A szociális-kommunikáció és a rugalmas viselkedésszervezés alapvető nehézségei felnőttkorban is pervazív módon befolyásolják a személy életét.

A tünetek felnőttkorban is rendkívül változatosak. Az alapállapot súlyosságán túl az intellektus és a nyelvi szint, a személyiség és a temperamentum, az előzetes tapasztalatok, mint a családi háttér, gyermekkori élmények – beleértve a gyakori bullying negatív vagy az esetleges korábbi fejlesztések pozitív hatásait – és a következményes vagy komorbid mentális zavarok mind módosíthatják a tünetek formáját. A lehetséges nemi különbségek és a jellemző kompenzációs stratégiák (pl. kamuflázs) klinikai képben való megjelenését a „Lányok, nők az autizmus spektrumon” című fejezetben részletezzük.

Az életkor előrehaladtával többségében javulás várható a kommunikáció és társas viselkedés területén (Magiati és mtsai, 2014), azonban a legnagyobb fejlődést mutató személyeknél is komoly nehézségek maradnak a közösség és társas érintkezés íratlan szabályainak felismerésében és alkalmazásában, valamint a kapcsolatok kölcsönösségében. A tünetek elsősorban azokban a helyzetekben válhatnak nyilvánvalóvá, amikor a szociális elvárások meghaladják az egyéni képességszintet: ismerőssel, kétszemélyes helyzetben a legkevésbé hajlamosak megnyilvánulni, míg idegennel, csoportos helyzetben vagy új körülmények között nagyobb valószínűséggel jelennek meg.

A gondolkodás és a viselkedés merevsége, a változásokra adott szélsőséges externalizáló vagy internalizáló reakciók, az észlelésbeli eltérések és a szenzoros érzékenység kevéssé enyhülnek, a különféle ragaszkodások, kényszeres cselekedetek pedig egyes esetekben felerősödhetnek (Egészségügyi Szakmai Kollégium, 2020, megjelenés alatt).

Felnőttkorra megnövekszik a szociális izoláció és komorbid mentális zavarok – elsősorban hangulatzavarok, szorongásos zavarok – kialakulásának kockázata (Volkmar és mtsai, 2014).

³ Az ICD-11 (BNO-11) szakmai tartalma hozzáférhető: <https://icd.who.int/en>, hazai bevezetése később várható

A felnőttkorban diagnosztizált személyek jellemzői

Jelenleg az autizmus spektrumon lévő felnőttek nagy részét nem ismerjük. A pszichiátriai mintákon végzett szűrővizsgálatokban az autizmus spektrum zavar magasabb előfordulási gyakoriságát látjuk, angliai mintán ez az arány 4,8% (Brugha, 2020), ugyanakkor a mindennapi klinikai gyakorlatban egyelőre ritka, hogy a gyanú az általános pszichiátriai vizsgálat során merülne fel. Nehezítő tényező, hogy a pszichiátriai ellátás általában már kialakult társuló mentális zavar miatt kezdődik meg, ami elfedheti az alapsérülést. A továbbiakban áttekintjük azokat a pszichoszociális jellemzőket és tüneteket, melyek leginkább okot adhatnak az autizmus spektrum zavar gyanújára, valamint tárgyaljuk a szűrés lehetőségeit is.

Nemzetközi viszonylatban is számottevő, 199 fős hazai mintán elemezve a felnőttkorban diagnosztizált személyek adatait, megállapítható volt, hogy a vizsgálatra jelentkezéskor az aggodalmak közül kiemelkedett az ép intellektus és nyelvi szint ellenére *az önálló életvitel kialakulásának hiánya és a szociális izoláció*. Az esetek közel negyedében nem szerepelt korábbi diagnózis a kórtörténetben, annak ellenére, hogy a szülők többsége szakember véleményét kérte gyermekkorban. Az esetek másik negyedében felmerült az autizmus gyanúja, de vagy nem írtak le konkrét véleményt, vagy másutt kizárták azt. A gyermekkorból hozott, egyéb diagnózisok közül a leggyakoribbak a tanulási zavar, magatartászavar, figyelemhiányos hiperaktivitás, serdülő-felnőttkorban pedig a szorongásos zavarok, depresszió, személyiségzavarok voltak. Gyakori volt a kórtörténetben a többszörös, négy vagy több különféle pszichiátriai diagnózis (Németh és mtsai, 2013, 2016).

A jelentkezés további okai *indulatkezelési problémák, ön- és heteroagresszió, önértékelési- és mentális zavarok* voltak. Elsősorban a családban vagy magában az autizmussal élő személyben merült fel a gyanú. Több esetben a saját gyermek diagnózisa kapcsán történt a jelentkezés, és az is előfordult, hogy nagykorú gyermek a szülő kivizsgálását kezdeményezte és menedzselte.

A diagnosztikus kivizsgálás idején a személyek élethelyzete a nemzetközi adatokhoz hasonlóan alakult: eszerint több mint 50%-uk munkanélküli, önbeszámolóik alapján gyakoriak a munkahelyi gondok, sokan élnek a szüleikkel, és 80 % felett látjuk a párkapcsolat hiányát (Huang, 2020, Németh, 2017).

A diagnózis késésének okai

Az alapproblémát „maszkoló” diagnózison túl számos tényező járulhat hozzá, hogy az állapot felnőttkorig rejtve marad. A diagnosztikus szemlélet és a kritériumok változása, azaz a szélesebb autizmus spektrum fogalom azoknál is lehetővé teszi a diagnózis felállítását, akiknél gyermekkorukban ez még nem lett volna lehetséges. A jó értelmi képességű és nyelvi szintű személyeknél a gyermekkori típusos tünetek esetében is sokszor elmarad a diagnózis. A szociális fejlődés mérföldkövei és életkori sajátosságai még mindig kevésbé ismertek, az eltéréseket inkább tulajdonítják személyiségvonásnak (visszahúzódo, magának való, öntörvényű, makacs), motivációs problémának (nem érdeklő, lusta) vagy épp a tehetséggel együtt járó különbségnek, mintsem képességihiánynak.

A kialakuló kompenzációs stratégiák és a támogató iskolai, családi környezet is késleltetheti a problémák eszkalálódását egészen addig, míg a személy szembe nem kerül az önálló élet kihívásaival. Emellett a szülők sokszor érzékelik gyermekük kiszolgáltatottságát, és a kudarcok, frusztrációk nyomán önkéntelenül több támogatást nyújthatnak a szokásosnál.

Ez sajnos gyakran ahhoz vezet, hogy a szülői viselkedésben keresik és látják az okot a szakemberek. A szülőt túlvónak, neurotikusnak találhatják, a gyermek tüneteit pedig nevelési hibák következményének tulajdoníthatják (Howlin, 2001).

Gyanújelek, tünetek

A tünettan rendkívüli változatossága miatt akár az egymással látszólag szöges ellentétben álló viselkedés is gyanújel lehet. Jól érzékelhető ez például a szociális viselkedés eltéréseiben. Az autizmusban tapasztalható társas viselkedési típusok – az „izolált/magányos”, az „aktív, de furcsa”, a „passzív” és a „túl formális” – egyaránt a szociális készséghiányt tükrözik, ugyanakkor az izolált és a passzív típusnál a kezdeményezés hiánya, az aktív, de furcsa és a túl formális típusnál a kezdeményezés túlzott mennyisége és/vagy szokatlan minősége lehet gyanújel. Ezek a viselkedési típusok nem merev kategóriák, valamint bonyolítja a képet az is, hogy a személyek típusát is válthatnak a fejlődés során, pl. ilyen lehet a serdülőkori izolációba fordulás, mely komoly differenciáldiagnosztikai nehézséget jelenthet.

A kapcsolati nehézségek és kölcsönösségbeli eltérések mellett további gyanújel lehet a szociálisan zavarba ejtő vagy ügyetlen, életkornak és/vagy az adott helyzetnek nem megfelelő társas viselkedés (pl. túlzott őszinteség). A nehézségek megjelenhetnek szokatlan egocentrizmus formájában, mások szempontjainak figyelmen kívül hagyásában, túlzott irányításban, vagy épp szélsőséges naivitásban, behódolásban, befolyásolhatóságban (Brugha, 2018).

A kommunikációban furcsa intonáció, szokatlan vagy monoton hanghordozás, túl halk vagy hangos, esetleg formális, pedáns beszéd, feltűnő szótlanság, monologizálás, alexitímia, a kérdések és/vagy válaszok figyelmen kívül hagyása, a kölcsönös társalgás hiánya, a hallottak szó szerinti értelmezése tűnhet fel. A nonverbális kommunikáció látszólag merevnek, közömbösnek a korlátozott mimika- és gesztushasználat miatt, de előfordul az arckifejezések, gesztusok eltúlzott vagy a helyzettel nem kongruens megjelenése is. A szemkontaktus elsősorban a finomabb interakció-szabályozási minőségében tér el, mely esetleg csak bonyolultabb helyzetekben detektálható (ha nem szemben helyezkedünk el egymással, vagy kettőnél többen társalognak), de a tekintet kerülése, vagy épp túlzott, merev használata is jellemző lehet. A térközsabályozás is eltérhet, a kliens túl távolra húzódik, vagy túl közel hajol, illetve furcsa testtartás lehet jellemző.

Gyanúra adhat okot a sztereotíp, repetitív viselkedés, a szokatlanul intenzív érdeklődési kör, vagy inkább tárgyakhoz, jelenségekhez kapcsolódó, körülhatárolt elmélyülés (pl. információk, tárgyak gyűjtése egy témában), mely nem igazán hasznos a mindennapi élet vagy a társas kapcsolatok szempontjából. Jellemzőek lehetnek a rutinok, rituálék, a kényszeres viselkedés, valamint a változás elviselésének nehézsége. A szenzoros érzékelés eltérései olyannyira gyakoriak, hogy a DSM-5 (APA, 2003) beemelte azokat a diagnosztikus jegyek közé. Alul- és túlérzékenység jelenhet meg specifikus hangokra vagy hangerőre, fájdalomra, hidegre, melegre, textúrákra (pl. étel állaga, anyagok) vagy vizuális ingerekre (pl. mesterséges fényekre).

Autizmus spektrum zavarra való szűrést indokol a társas kapcsolatokban, a tanulmányok során, valamint az elhelyezkedésben és a munkahely megtartásában mutatkozó permanens nehézség. Amennyiben a felnőtt személy anamnézisében fejlődésneurológiai zavar szerepel (pl. intellektuális képességzavar, ADHD), szintén ajánlott fokozott figyelemmel lenni az autizmus spektrum zavar előfordulásának lehetőségére (NICE, 2016).

Kétszemélyes helyzetben, mint például a pszichiátriai első interjú, a szociális-kommunikációs tünetek jó képességű, kompenzáló személyeknél rejtve maradhatnak. Gyakran nehezített az önbeszámoló és/vagy a kliens másként látja a nehézségeit, mint a környezete. Ilyenkor a gyanú a személy életkörülményeiből és a heteroanamnézis során merülhet fel.

Erősségek

Míg az autizmus spektrum zavar egyes tünetei komoly nehézséget okoznak az autizmussal élő személynek, más jellemzők erősséget, előnyt is jelenthetnek. Ilyen pozitívum lehet többek között a társadalmilag hasznos területekre irányuló intenzív érdeklődési kör. A speciális témákban való elmélyülés, az ennek szentelt idő (beleértve azt az időtöbbletet, amit a neurotipikus személyek a társas kapcsolatokra fordítanak), illetve a különféle művészeti ágakban való tehetség kivételes teljesítményhez vezethet. Számos tudóst, művészt, sportolót, szakmájában elismert személyt ismerünk az autizmus spektrumon.

További erősség lehet a jó vizuális és/vagy mechanikus memória, a logikus gondolkodásra való hajlam, a konvencióktól, társas hatásoktól független gondolkodás, mely újszerű felismerésekhez vezethet, a mintázat-felismerési képesség és a részletek jobb észlelése, mely bizonyos munkakörökben előnyt jelenthet. A kapcsolatokban nagyra értékelhető tulajdonság lehet a hűség, ragaszkodás, a kitartás és az őszinteség.

Az autizmussal élő személyek tehetségüket, adottságaikat támogatás és az alapsérülésre irányuló beavatkozás nélkül ritkán vagy korlátozottabban tudják hasznosítani. A készségek kibontakoztatásának kudarca komoly frusztráció forrása lehet, különösen serdülő- és felnőttkorban, amikor az autizmussal élő személyek ezzel a leginkább szembesülnek (Howlin, 2001).

Szűrőeszközök

Az autizmus spektrum zavar szűrésére számos eszközt dolgoztak ki, felnőttkorban ezek közül jelenleg hat alkalmazható, eltérő pszichometriai mutatókkal (Brugha, 2018).

Önkitöltős kérdőívek:

- AQ, Autism Spectrum Quotient (Baron-Cohen és mtsai., 2001)
- RAADS, Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale – Revised (Ritvo és mtsai, 2001)

Komplex szűrőeszköz, mely felnőtt önkitöltős verzióval is rendelkezik:

- SRS-2, Social Responsiveness Scale–second edition (SRS-2)

Szülők gondozók által kitölthető kérdőívek:

- SCQ, Social Communication Questionnaire (Rutter és mtsai., 2003)⁴

⁴ Magyar kiadásban a Szociális Kommunikációs Kérdőív (SCQ; Rutter és mtsai., 2003, magyar kiadás, 2007) érhető el, valamint online hozzáférhető az önkitöltős Autizmus Spektrum Kvóciens (AQ).

- GARS-2, Gilliam Autism Rating Scale – second edition (Gilliam, 2006)

A vizsgáló szakember megfigyelésén alapuló checklist:

- AMSE, Autism Mental Status Examination, Grodberg és mtsai, 2012

A magyar nyelvű elérhetőség miatt a hazai gyakorlatban az SCQ és az AQ együttes használata javasolható.

Szociális Kommunikációs Kérdőív – SCQ

40 tételes, 10 perc alatt kitölthető kérdőív. Mindkét verzióját, vagyis az „Aktuális” jelenlegi állapotra, és az „Élettartam”, a fejlődéstörténetre vonatkozó kérdőívet a szülő/gondozó tölti ki. Klinikai szűrésben az utóbbit érdemes használni, ha elérhető a szülő/gondozó vagy a személyt gyermekkorában jól ismerő személy. Ha szakember tölti ki, akkor értelemszerűen az „Aktuális” verzió megfelelőbb (Derks és mtsai, 2017). Előnye a magas specificitás, az Autizmus Diagnosztikus Interjú (ADI-R, Id. később) diagnosztikus szempontból diszkriminatív tételeihez való illeszkedés és a heteroanamnesztikus szempont. Felőttkorban nagyon jó mutatókkal rendelkezik az intellektuális képességzavar melletti szűrésben (Sappok és mtsai, 2016). Angol nyelven egy még specifikusabb, kifejezetten intellektuális képességzavarral élő felnőttek számára átdolgozott változata, az SCQ-AID (Derks és mtsai, 2017) is elérhető. Az SCQ hátránya az alacsony szenzitivitás, azaz kevésbé típusos tüneti képnél a határérték nem jelez.

Autizmus Spektrum Kvóciens – AQ

50 tételes, magyarul elérhető, önkitöltős kérdőív. Előnye az önjellemző forma, ugyanakkor a másik önkitöltős kérdőívhez, a RAADS-R-hoz hasonlóan, komoly hátránya az alacsony specificitás és az is, hogy nincs validálva reprezentatív mintán (Wigham, 2018).

Az önkitöltős kérdőív a pszichiátriai szűrés facilitálása érdekében pszichiátriai mintán indult, újabb vizsgálatban azonban biztató eredmények születtek: AQ szenzitivitás 0.79, specificitás 0.77; RAADS-R szenzitivitás 0.75, specificitás 0.71. Az AQ itemeinek belső konzisztenciája alacsonyabbnak bizonyult, ugyanakkor nagy előnye, hogy könnyebben kitölthető, a kérdések jobban érthetőek, és kevesebben hagyták félbe (Brugha et al, 2020).

Az AQ rövidített, 10 tételből álló verziója, az AQ-10 (Allison és mtsai, 2017) alkalmazása is megfontolható jó értelmű vagy enyhe értelmi elmaradást mutató személyeknél az esetleges továbbirányítás gyors eldöntéséhez.

Az AQ mellett a kutatásokban gyakran alkalmazott, szintén önkitöltős RAADS-R és a standard diagnosztikus eszközökkel magas konvergens validitást mutató SRS-2 felnőtt verziója is ajánlott. Előnyük a magas szenzitivitás, az AQ-hoz hasonlóan jó képességek mellett is szűrik az autizmus spektrum zavart, ugyanakkor az SRS-2-nél nőknél, a RAADS-R-nál mindkét nemnél túlszűrés jellemző. Egy újabb vizsgálat szerint a RAADS-R határértékének jelentős felemelésével ez csökkenthető (Brugha, 2020).

Felnőttkorban az autizmus gyanújának felvetését és a szűrést is szükséges mérlegelni. Különösen fontos, hogy elkerüljük a túlszűrést és az olyan jól kompenzáló, vagy az ún. szélesebb fenotípusra jellemző viselkedésű személyek kivizsgálását, akik ezt nem igénylik,

környezetük sem jelez aggodalmat, csupán aktuális problémát jeleznek, és az más úton is jól kezelhető (Brugha, 2018).

A diagnosztikus kivizsgálás alapjai

Az autizmus spektrum zavar kivizsgálásának folyamata és módszertana lényegében minden életkorban azonos. A gyermekkori diagnosztika alapelvei és modelljei felnőttkorban is érvényesek, ugyanakkor az életkori kitolódás számos specifikus kérdést vet fel a kora gyermekkori utólagos feltérképezésének nehezítettségétől a pszichiátriai kórképek tünettanával való lehetséges átfedésekig. Jelen segédletben a terjedelmi korlátok miatt nem a részletes tünettan és diagnosztika ismertetése a cél. A továbbiakban elsősorban a felnőttkor specifikumait emeljük ki, a szakmai irányelvek és a fellelhető szakirodalom mellett nagyban építve a hazai specializált centrumban, az Autizmus Alapítvány Ambulanciáján összegyűlt tapasztalatokra.

Általános alapelv, hogy az autizmus spektrum zavar szűrése, diagnosztikája és ellátása az *autizmus elfogadásán kell, hogy alapuljon*. Ebbe beletartozik annak az elismerése, hogy a folyamat specifikus ismereteket és megközelítést igényel (Csepregi és mtsai, 2011), valamint az is, hogy a felmerült gyanút komolyan kell venni. Felnőttkorban ez különösen vonatkozik a személy saját autizmusban való érintettségével kapcsolatos aggodalmára, melyet sokszor a korábban diagnosztizált, más pszichiátriai zavarral hoznak összefüggésbe, vagy a felszíni kompenzált viselkedés miatt nem vesznek figyelembe. Gyakori tapasztalat, hogy az autizmussal élő személyek a gyanújukkal nem fordulnak szakemberhez. Egy 95 fős, főként nőkből álló mintán a vizsgálatkérését 94,4%-ban az attól való félelem gátolta, illetve késleltette, hogy nem fognak hinni nekik, emellett 86,6%-ban szerepelt az okok között, hogy úgysem találnának felnőtt autizmusban jártas szakembert (Lewis, 2017, hiv. Huang, 2020). Komoly gond, hogy a megértés hiányától való félelem abban is akadályozhatja az öndiagnózissal rendelkezőket, hogy a pszichiátriai ellátórendszerben általános pszichiátriai kezelést igénylő, egyéb tünetek vagy krízis esetén segítséget kérjenek.

A komplex pszichiátriai kivizsgálás alapja a fejlődés és viselkedés több szempontú, külső információforrásokat és standardizált vizsgáló eszközöket bevonó, a tüneteket az aktuális klinikai kép mellett fejlődéstörténetben is vizsgáló diagnosztikus eljárás. Részei: a kliens közvetlen vizsgálata (interjú, megfigyelés, standard felmérő eszközök alkalmazása), a fejlődéstörténet feltérképezése, valamint a különböző élettérből (különösen a korábbi és jelenlegi közösségi helyzetekből) származó információk felderítése. Ezt a folyamatot az autizmus területén korszerű tudással rendelkező, a diagnosztikus eszközök használatában jártas szakemberekből álló *multidiszciplináris team* (pszichiáter/gyermekpszichiáter, pszichológus, gyógypedagógus) tudja megbízhatóan végigvinni (Egészségügyi Szakmai Kollégium, 2020, megjelenés alatt).

Az általános pszichiátriai ellátás kereteiben ez egyelőre ritkán elérhető, emiatt világszerte tendencia a gyermekpszichiátriai és pszichiátriai szempontokat integráló, specializált központokban zajló felnőtt diagnosztika. Általános gond a hasonló diagnosztikus intézményekben kialakuló hosszas várólista (Huang, 2020).

Az autizmus spektrum zavar diagnózis megbízhatóságát felnőttkorban is növeli a *standard diagnosztikus eszköztár használata*, melynek az eszközei hivatalos magyar nyelvű kiadásban elérhetők: a személy közvetlen vizsgálatában alkalmazható *Autizmus Diagnosztikus Obszervációs Séma – ADOS* (Lord, Rutter, DiLavore, Risi, 2007), valamint a

heteroanamnézisen alapuló *Autizmus Diagnosztikus Interjú Átdolgozott Változata – ADI-R* (Rutter, Le Couteur, Lord, 2007). Az eszközök használatára irányuló képzések egyben a diagnosztikus szemléletet és kompetenciát is erősítik.

A felnőttkor és a gyermekkor utólagosan feltárt tüneti képének összhangban kell állnia az *érvényes diagnosztikus kritériumokkal* (BNO-10, 1993; a közeljövőben vezetik be – ICD-11, 2019, DSM-5, 2013).

A diagnosztikus folyamat során felnőttkorban is hangsúlyos a problémás, maladaptív viselkedés felderítése, valamint a mindennapi (otthoni, iskolai vagy munkahelyi) helyzetben mutatott *funkciószint felmérése* (NICE, 2016). Mivel a kétszemélyes helyzetben tapasztalható viselkedés és a jó intellektus pozitív irányban félrevezető lehet, az adaptív készségek feltérképezése pontosabb információval szolgálhat a személy önállósági szintjéről és szükségleteiről. Ez abból a szempontból is lényeges, hogy felnőttkorban az egyes támogatások az állapot súlyossági szintjéhez kötöttek.

A más zavaroktól való elkülönítésben, valamint az autizmus spektrum zavar mellett megjelenő egyéb pszichiátriai tünetek, kórképek felismerésében az általános pszichiátriai interjú mellett javasolt a *felmerülő differenciáldiagnosztikai és komorbiditásra vonatkozó kérdések megfelelő eszköztár használata* (NICE, 2016). Abban, hogy differenciáldiagnosztikai kérdéssel vagy komorbiditással állunk-e szemben, az egyik legfontosabb támpontunk szintén az, hogy a gyermekkori adatok alapján tetten érhető-e az autisztikus fejlődésmentet.

A diagnosztikus kivizsgálás folyamata

Az autizmus spektrum zavar komplex kivizsgálását végző diagnosztikus intézmények száma és felkészültsége gyermekkorban sem fedik le az igényeket, felnőttkorban pedig világszerte ritkaságszámba mennek. Követendő a szakmai irányelvek, ugyanakkor ezek gyakorlati alkalmazásában nagy az eltérés. Egy átfogó skót felmérésben például azt találták, hogy felnőttkorban kevésbé használják a javasolt standardizált diagnosztikus eszközöket, mint gyermekkorban. Emellett a beutalás és a diagnózis között átlagosan 159 nap telt el (Rutherford és mtsai, 2016, hiv. Huang, 2020).

A pszichiátriai ellátás számára ajánlható modellnek két nehezen összeegyeztethető szempontot kell figyelembe vennie: egyrészt, hogy felnőttkorban is megbízható diagnózis szülessen, másrészt, hogy gördülékenyebb legyen az ellátás, csökkenjenek a várólisták. Erre tesz kísérletet Brugha (2018) modellje, melyben újdonság, hogy a komplex kivizsgálást előzetes vizsgálat, a sürgősségi betegellátásból ismert betegosztályozás, a triázs előzi meg.

Előzetes vizsgálat, triázs

A pszichiátriai ellátás számára javasolt modellben (Burgha, 2018) a komplex kivizsgálás terhét csökkentő triázs célja az egyértelmű esetek kiszűrése, azaz annak az eldöntése, hogy kinél igazolható, és kinél zárható ki egyértelműen a diagnózis, valamint kinél van szükség részletes, multidiszciplináris team által elvégzett kivizsgálásra. A modell kulcsa olyan szakember, aki mind az autizmus, mind az egyéb mentális zavarok diagnosztikájában komoly jártassággal rendelkezik (neurodevelopmentális zavarok terén képzett pszichiáter vagy klinikai szakpszichológus). A heteroanamnesztikus szempont már itt is alapvető: előzetesen tájékoztatni kell a klienst, hogy kísérje el valaki, aki információt tud szolgáltatni a korai

fejlődéséről. A triázsoló szakember a bemutatkozás, az interjú és az elbúcsúzás során is speciális szempontok alapján megfigyeli a viselkedést. Az ajánlás szerint kb. 20 perces közvetlen interjú és kb. 20 perces korai fejlődésre vonatkozó heteroanamnesztikus interjú után, az elvárások feltérképezésével dönt a diagnózisról és/vagy a további lépésekről. A modell leírója is felhívja a figyelmet a korlátokra (pl. tapasztalatai szerint az esetek 20-25 százalékában, különösen jó képességű klienseknél, nem lesz elegendő információ), és megjegyzi, hogy mind a triázs alapján megszülető diagnózis, mind annak kizárása csak egyértelmű esetekben lehetséges.

Amennyiben valóban egyértelmű a fejlődéstörténet és a jelen tüneti kép, és kétség nélkül kizárható az egyéb gyermekpszichiátriai és pszichiátriai állapot, akkor a diagnózis leírásával megkíméljük a klienst a várakozástól, valamint tehermentesíthetjük a diagnosztikus központokat vagy a multidiszciplináris teamet. Ugyanakkor kérdéses, hogy ilyen rövid idő alatt elegendő információ gyűjthető-e az ellátás megtervezéséhez és a szociális juttatások megítéléséhez szükséges szakvéleményhez. A részletes kivizsgálás gyakran a kliens és/vagy a környezete, valamint más ellátó vagy döntéshozó szervek számára is meggyőzőbb.

A triázs során történő kizárás még az alátámasztásnál is nagyobb körütekintést igényel, hiszen a bővülő, változó ismeretek (pl. újabban a női fenotípusra vonatkozó kutatások) akár ugyanannál a szakembernél vagy teamnél is felülbírálnak egy korábbi kizárást, valamint kritikus kérdés, hogy sikerült-e elegendő és megfelelő minőségű információt összegyűjtenünk a gyermekkoráról (pl. jó képességű klienseknél van-e gyermekkori közösségből származó információnk).

Összességében az előzetes, triázs jellegű vizsgálat a várólisták csökkentésén túl nagyon hasznos lehet a megalapozott gyanú leírásához, mellyel elindulhat az ellátás a teljes kivizsgálás lezárásáig, illetve előfordulhat, hogy krízishelyzet vagy más sürgető körülmény indokolja a komplex kivizsgálás nélküli döntés meghozatalát.

A hosszmetzeti klinikai kép feltérképezése

A fejlődési képre vonatkozó információk forrásai

A komplex kivizsgálás lényegi része a gyermekkori viselkedés feltérképezése és a korai kezdet igazolása, mely évtizedes távlatokból valódi kihívás. Olyan interjúalany (optimális esetben szülő/elsődleges gondozó) elérhetősége szükséges, aki a fejlődésről megfelelő minőségű és részletességű beszámolót tud nyújtani. A felnőttkor specifikumaiból adódóan ez nem mindig lehetséges: előfordulhat, hogy már nem élnek a szülők, idősek, vagy betegség miatt kevésbé mobilizálhatók. Emellett a kliens és szülei nem mindig egyetértésben kérik a vizsgálatot: a szülők elutasíthatják a gyanút és a részvételt, vagy épp a kliens nem szeretné, ha tudomást szereznének a kivizsgálásról.

Amennyiben szülő/elsődleges gondozó nem érhető el, nem emlékszik, vagy valamely szempontból kérdéses a visszaemlékezés hitelessége, értelemszerűen a kliens gyermekkorát jobban ismerő személy bevonása szükséges. Sok esetben közeli rokon, nagynéni, nagybácsi, idősebb testvér, de előfordulhat, hogy gyermekkori legjobb barát vagy nem sokkal fiatalabb testvér is tud a diagnózis szempontjából lényeges információval szolgálni. Utóbbira példa annak az 58 éves, kihasználás miatt szinte a hajléktalanságig ellehetetlenült életkörülmények között élő, eredetileg zongoraművésznek tanult hölgy két évvel fiatalabb húga, aki a nővérenek számos olyan viselkedését fel tudta idézni, ami számára érthetetlen volt, és gyakran szégyellte

is a gyermekek előtt. Az egyik ilyen, utólag a szociális-kommunikáció területére vonatkozó tünetnek értelmezhető emlék az volt, amikor babazsúrt játszott a barátnőivel, mini lekváros kenyereket készítve a babáknak, nővére köszönés és kérdezés nélkül odajött, megette a kis kenyereket, és ugyancsak szó nélkül elment. Hasonló játékba egyébként soha nem kapcsolódott be.

Felnőttkorban a fejlődéstörténeti interjú mellett, de akkor is, ha erre nem találunk megfelelő alanyt, bármely heteroanamnesztikus információ felhasználható (Egészségügyi Szakmai Kollégium, 2020, megjelenés alatt). Ilyenek lehetnek a gyermekkori fényképek, amelyeken látszódhat repkedő kézmozgás, furcsa kéztartás vagy a társaktól való elkülönülés (mint például azon az osztályfényképen, ahol mindenki nevetve, önkéntelenül egymás felé fordulva pózol, míg a kliens a többiektől feltűnően elhúzódva, épp az ellenkező irányba forduló testtartással, komolyan néz a kamerába). A fiatalabb felnőtt klienseknél már gyakrabban elérhetők videófelvevételek, melyek közül különösen a hosszabb, közösségi helyzetekben vagy családi ünnepeken készültek lehetnek informatívak. Korábbi szakvéleményekben található viselkedéses leírások, az óvodai, iskolai dokumentumok is mind használhatók a „nyomozásban”, valamint amennyiben lehetséges, utólag is kérhetünk pedagógiai véleményt a személy hajdani tanáraitól.

Amellett, hogy a kliens gyermekkori emlékei is fontos információforrások, vitatott, hogy ezek a fejlődéstörténetre vonatkozóan önmagukban elegendőek lehetnek-e. A heteroanamnesztikus információ alapvetés a diagnózishoz, ugyanakkor ennek hiánya miatt hátrányba kerülhet a kliens, különösen akkor, ha az aktuális klinikai kép kevésbé típusos. Kiemelendő az is, hogy a felnőtt nőknél többször tapasztalható eltérés az önbeszámolókon alapuló és a mások által megfigyelt tünetek között (Huang, 2020), és az eltérés a külső viselkedés és a belső megélés között a fejlődéstörténetben is ellentmondó információkhoz vezethet (pl. tünetszegény szülői beszámoló mellett gazdag saját emlékek a gyermekkori típusos nehézségekről).

Szemponatok a fejlődéstörténeti interjúhoz

A fejlődéstörténet feltérképezésének központi kérdése a korai kezdet és az autisztikus fejlődésmenet igazolása. A felnőttkorban kezdeményezett kivizsgálásoknál a problémák kezdetét sokszor iskoláskorhoz, serdülőkorhoz kötik a szülők, hiszen akkor váltak szembetűnővé. Az autizmus spektrum zavar tüneteire irányuló célzott interjúkérdések segítik, hogy olyan viselkedésre derüljön fény, amely a család számára ugyan nem volt feltűnő, zavaró, sőt esetleg pozitívnak ítélik meg (pl. „jó gyerek volt, eljátszott egyedül”, „értelmes volt, nem csoda, hogy nem a gyermekkel, hanem inkább felnőttekkel szeretett beszélgetni”), mégis a szociális-kommunikáció és a rugalmas viselkedésszervezés eltérő fejlődésére utal. Az autizmus spektrum zavarra jellemző viselkedés általában 4-5 éves korban a legtipusosabb: érdemes ezt az időszakot, vagy az e körüli időt felidézteni az interjúalannal, segítve ezzel a visszaemlékezést. Erre az ADI-R interjúban leírt, ún. személyes, időbeli behatárolásra bármely, ebben az időszakban történt esemény alkalmas lehet (pl. testvér születése, költözés, munkahelyváltoztatás, nyaralás).

A részletes interjú során javasolt kitérni a vizsgált személy viselkedésével kapcsolatos jelenlegi és múltbeli aggodalmakra (a korai kezdet meghatározásában különösen lényeges a fejlődéssel kapcsolatos első nyugtalanság feltárása), az előző vizsgálatokra, az oktatási karrierre, a családi anamnézisre, a pre és perinatális tényezőkre és a fejlődési mérföldkövekre. Az interjú leghangsúlyosabb része a társas-kommunikációs készségek, a játék, képzelet,

kreatívítás és érdeklődés, a rugalmas viselkedésszervezés, az önállóság, a szenzoros érzékenység és a maladaptív viselkedés feltárása (Egészségügyi Szakmai Kollégium, 2020, megjelenés alatt).

Az autisztikus fejlődésmentre utaló viselkedésre vagy az adott életkorban elvárható magatartás hiányára az *Egészségügyi Szakmai Irányelvek 1.2.2. számú segédletében* (Egészségügyi Szakmai Kollégium, 2020, megjelenés alatt), az *Autizmus spektrum zavarral élő gyermekek, tanulók komplex vizsgálatának diagnosztikus protokolljában* (Csepregi, Stefanik, 2012) és az *Autizmus spektrum zavarok szűrési-diagnosztikai modelljében* (Csepregi és mtsai, 2011) példatár olvasható.

A heteroanamnesztikus interjú eszközei

A heteroanamnesztikus interjúnak az autizmus spektrum zavarban érintett területek (szociális-kommunikáció és rugalmas viselkedésszervezés) fejlődése mellett a jelen tüneti képet is meg kell céloznia. Magyar nyelvű kiadásban elérhető a diagnosztikában és kutatásban egyaránt leggyakrabban javasolt és alkalmazott félig-strukturált interjú, az *Autizmus Diagnosztikus Interjú Átdolgozott változata (ADI-R)*, mely mind a fejlődésre, mind a jelen képre standardizált eredményt ad. Megkerülhetetlen előnye, hogy részletes információt nyújt, valamint kódolási útmutató segítségével biztosítja az objektivitást. Hátránya a részletesség „ára”, mivel a felvétele általában 1,5-2,5 órán át tart, de felnőttkorban alkalmazva ez az idő kitolódhat. Fontos tudni, hogy a standard határértékek a típusos gyermekkori autizmusra meghatározottak, így a szélesebb autizmus spektrumon a határértéket el nem érő pontszámok is értelmezendők.

Heteroanamnesztikus kérdéssorral is rendelkezik a magyar fordításban legfrissebben megjelent és jelen segédlet mellékletében megtalálható *Royal College of Psychiatrists „Vezérfonal az értelmi fejlődés zavarával nem járó autizmus spektrum zavarral élő felnőttek klinikai vizsgálatát támogató interjúhoz”* elnevezésű informális interjú és megfigyelési szempontsor, továbbiakban RCP Interjú (Berney és mtsai, 2017). Előnye, hogy a vizsgálandó területek és a feltérképezést segítő kérdéssor megadásával a releváns információk összegyűjtését támogatja. Hátránya, hogy kevésbé részletes, így enyhe tüneteknél kevésnek bizonyulhat, valamint az értékeléshez nem nyújt támpontot.

A vizsgálatokat megelőző heteroanamnesztikus információgyűjtésre kidolgozott eszköz az Autizmus Alapítvány Ambulanciájának szabadon letölthető 50 oldalas kérdőíve⁵: *Kérdőív a diagnosztikus vizsgálatokat megelőző adatgyűjtéshez – felnőtt változat* (Autizmus Alapítvány Ambulancia, 2012). Kitöltése során a kliens és családja már a vizsgálat előtt felidézheti a lényeges területekre vonatkozó emlékeit. Gyorsan áttekinthetővé teszi a meglévő/hiányzó információkat, valamint segít a vizsgálat megtervezésében.

⁵ https://a78d3070-1e3e-450d-87dc-f7b9591088b5.filesusr.com/ugd/016b53_3bc5f845e46d4c9896c784ffcd06208e.pdf

Interjú a klienssel, célzott megfigyelés és felmérés

Az önbeszámoló nehézségei

Már a megelőző információgyűjtésből és fejlődéstörténeti interjúból lehet képünk a kliens aktuális nehézségeit, jelen viselkedését illetően, mely a célzott vizsgálattal együtt legtöbbször elegendő a diagnosztikus döntéshez. Előfordul ugyanakkor, hogy további informátorok bevonása szükséges a jelen kép differenciálásához, különösen, ha kevés a gyermekkori adat. Ilyenkor az autizmus felnőttkori jellegzetességeit igyekszünk tetten érni, így a személyhez a jelenben közel álló rokon, barát vagy párja bevonása válhat szükségesé. Gyakran rövid idő alatt többet tudunk meg így a kliensről, mint a vele felvett hosszas interjúból (pl. Brugha, 2018).

Ez rávilágít az önbeszámoló nehezítettségére: az interjú során végig tudatában kell lennünk a háttérben álló lehetséges kognitív eltérésnek, a mentalizációs hiányosságból, végrehajtó működési zavarból és részletfókuszált gondolkodásból adódó jellegzetességeknek (lásd *Kognitív funkciók jellegzetességei* című fejezet).

A kérdésekre kapott válaszok során sokszor nem a valós nehézségekről hallunk (pl. „Milyen nehézségei vannak? Egy hete fáj a lábam”), illetve a kliensek a kérdések értelmezésében vagy a válaszaikban is elveszhetnek a részletekben. Előfordul, hogy az interjúhelyzet túl nagy nyomást jelent a kliens számára, aki nem tudja, mit várunk tőle, és aktív vagy passzív módon szabadulni igyekszik a helyzetből. Utóbbira példa egy 45 éves korában diagnosztizált, hosszas pszichiátriai kórtörténettel rendelkező tanárnő, aki korábban a pszichiátriai hospitalizációk során nem vagy csak nagyon nehezen szólalt meg. Mint utólag kiderült, túl félelmetes volt számára a beszélgetés, nem értette a célját vagy azt, hogy mit kellene mondania, tennie. Először 16 évesen, öngyilkossági kísérlet után került ifjúságpszichiátriai osztályra, ahol egyfolytában a takaró alá bújt a személyzet és az ingerek elől. Nem értette például, hogy mit akart elérni az a pszichológus, aki az ülésen lassan egyre közelebb helyezkedett hozzá a székével. „Párnákat tettem magam elé a kanapéról, de csak közeledett. Nagyon féltem, hogy mi fog történni, ha odaér”.

A személy vizsgálatának menete és körülményei

Ideális esetben a személy közvetlen vizsgálata általános pszichiátriai szempontokat integráló első interjút és célzott, standardizált diagnosztikus felmérést jelent (ADOS). Emellett az intellektuális képességprofil, egyéb készségek és az adaptív viselkedés feltérképezése is szükséges lehet.

Az autizmus spektrum zavar ismeretében felnőttek vizsgálata során is hangsúlyos szempont, hogy kerüljük a szorongást és/vagy szenzoros terhelést okozó és figyelemelterelő ingereket. A szorongás egyértelmű előrejelzéssel csökkenthető: fontos, hogy részletesen tájékoztassuk a klienst a vizsgálat menetéről, várakozási időről, stb. A vizsgálat helyszínén a zavaró ingerek kerülendőek, mint pl. a zaj, erős fény, túl sok eszköz. A szenzoros terhelés minimalizálása a vizsgálat során olyannyira meghatározó az autizmussal élő személyek számára, hogy egy angol, autizmussal élő fiatalokból álló csoport az ellátórendszer számára megfogalmazott 12 pontos kiáltványa legelső pontjában kéri azt pl.: „Ne legyen ketyegő óra a helyiségben” (Young Campaigners' Group, 2020).

Első interjú

Az első interjú során felmérjük, hogy mit vár a kliens a kivizsgálástól, hogy jutott el a gyanúig, és hogyan befolyásolná az életét az autizmus diagnózis. Azonosítjuk az aktuális problémákat, fokozott figyelemmel más pszichiátriai zavarok lehetséges jelenlétére. Körbejárjuk az életkörülményeket, különösen a munka, lakhatás tekintetében, a kapcsolatok és a szabadidő területét, valamint felmérjük a pszichés státuszt. Az Autizmus Alapítvány Ambulanciájának protokollja szerint általában az első interjúhoz rendelve minden lehetséges esetben felveszünk szorongás és depresszió szűrőtesztet, melyet a rendkívül magas előfordulás és az önbeszámoló nehezítettsége indokol. Bár a szorongás és a depresszió a teszt kitöltését is akadályozhatja, a rövid verzió magyarázat melletti alkalmazása segíthet. Differenciáldiagnosztikai vagy komorbiditásra vonatkozó kérdésnél a felmerülő zavar kivizsgálásának eszköztárát alkalmazzuk. Amennyiben az értelmi képességek színvonala és a nyelvi szint nem teszi lehetővé az interjút, első alkalommal gyógypedagógiai informális vizsgálat történik.

Informális megfigyelés

Az autizmus spektrum zavar tüneteinek informális megfigyelése a bemutatkozásnál elkezdődik, majd az interjú alatt és elbúcsúzásnál is jegyzeteljük a nonverbális kommunikáció jellegzetességeit: a szemkontaktus használatot, gesztusokat, mimikát és intonációt. Amennyiben kísérővel érkezett a személy, a közös egyeztetés során alkalom nyílik ezek többszemélyes helyzetben való megfigyelésére is. Emellett az interjú során detektáljuk a beszédértés és beszédprodukció színvonalát, a lényegkiemelést, a kommunikáció kölcsönösségét, a strukturált, zárt végű kérdésekre adott válaszokat és kommenteket, a csevegésre adott reakciók különbségét, a kezdeményezések és válaszviselkedések minőségét, a társas megértést és belátást, a személy érdeklődését és a szokatlan viselkedési megnyilvánulásait.

Az interjú és megfigyelés eszközei

Standardizált, félig strukturált vizsgáló eljárás az *Autizmus Diagnosztikus Obszervációs Séma (ADOS)*, melynek utolsó, 4. modulja alkalmas a fluens nyelvhasználattal rendelkező felnőttek vizsgálatára. Nem csupán az interjúkérdésekre adott válaszok tartalmára és a viselkedés megfigyelésére alapoz, hanem a tevékenységek és beszélgetés során olyan direkt társas kommunikációs helyzetet teremt, mely „provokálja” a személy vonatkozó készségeit. Így a legvalószínűbb, hogy kétszemélyes helyzetben is megnyilvánuljanak a tünetek (pl. a vizsgáló személy félig oldalt helyezkedik el, bonyolítva ezzel a szemkontaktus és az irányított arckifejezések használatát, vagy az interjúkérdéseken túl többször kapcsolódik a kliens által felvetett témához, illetve oly módon kezdeményez beszélgetést, hogy kerüli a kérdezést és figyelmeztet a kommentekre, megjegyzésekre adott reakciókat). Az értékelés részletes kódolási útmutató, valamint a típusos autizmusra és a szélesebb autizmus spektrumra is határértékeket adó diagnosztikus algoritmus alapján történik. Fontos megjegyezni, hogy az ADOS is a komplex kivizsgálás folyamatába ágyazott információgyűjtő eszköz, önmagában nem elegendő az autizmus diagnózisához, valamint a pontszámok sem mereven értelmezendők. Jó kompenzációs kapacitás mellett előfordul, hogy a határértéken kívül eső, ugyanakkor mégis a diagnózist támogató eredményt kapunk.

A már említett *RCP Interjú* releváns konkrét kérdéssorral és informális megfigyelési szempontokkal vezeti az interjút felvevő szakembert.

A kliensek közvetlen vizsgálatában javasolt lehet a World Health Organization gondozásában jelenleg megjelenés alatt álló *Schedules for Clinical Assessment in Neuropsychiatry* (WHO SCAN, Wing és mtsai., 1999), átfogó pszichiátriai felmérő eljárás legújabb kiadása, melyben az autizmusra vonatkozó részletes checklist is helyet kapott. Az autizmus spektrum zavar egyes tünetcsoportjainak vizsgálata a kevésbé személyestől és legkönnyebben megválaszolható kérdéskörtől halad az intimebb és a kliens rálátásának nagyobb fokát megkívánó témáig. Ezek sorrendben a figyelemzavar és hiperaktivitás tünetei, a sztereotíp, repetitív viselkedés és érdeklődés, a szenzoros eltérések, a szociális-kommunikáció és interakció és végül a társas kapcsolatok. A felmérő eljárás minden tünetegyüttesnél definíciót, konkrét kérdéseket és megfigyelést segítő próbákat tartalmaz.

Intellektuális képességek és adaptív viselkedés

Az *intelligencia* mérése gyermekkorban a kivizsgálás alapvető eleme, hiszen többek között az autizmus területén megjelenő viselkedést a mentális korhoz viszonyítva értelmezzük. Felnőttkorban az addigi akadémikus teljesítményből általában az értelmi képességre következtethetünk, így ritkábban, elsősorban egyes differenciáldiagnosztikai és komorbiditásra vonatkozó kérdésekben (pl. kognitív hanyatlás, gyermekkorban nem észlelt enyhe/határeseti intellektuális képességzavar gyanúja), vagy az egyenetlen képességprofil feltárására alkalmazunk intelligenciamérést. Amennyiben a feltárt képességprofil autizmusra utal, ugyan támogathatja a diagnózist, de önmagában nem diagnosztikus értékű. Verbális tesztek közül a *WAIS-IV* (Wechsler, 2008) (16-90 év), nem verbális tesztek közül *Leiter 3 Nemzetközi Teljesítményskála* (Roid és mtsai, 2013) (3-75+év) alkalmazása javasolt.

Az adaptív viselkedés felmérésére leggyakrabban a *Vineland Adaptív Viselkedést mérő Skálát* alkalmazzák, legújabb verziója a *Vineland-3* (magyar adaptáció folyamatban), mely standardizált, félig strukturált heteroanamnesztikus interjú a kommunikáció, a mindennapi életviteli készségek, a szocializáció és a maladaptív viselkedések felmérésére. A felnőttkori önállósági/autonómia szint meghatározásához is alkalmazható eszköz.

A diagnosztikus felmérésen és a funkciószint meghatározásán túl a részletes képességfelmérés a beavatkozás, terápia megtervezéséhez is szükséges lehet.

Hivatkozások

Allison, C., Auyeung, B., & Baron-Cohen, S. (2012). Toward Brief “Red Flags” for Autism Screening: The Short Autism Spectrum Quotient and the Short Quantitative Checklist in 1,000 Cases and 3,000 Controls. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 51,202-212.e7.

DSM-5: APA: American Psychiatric Association (2013). DSM-5. Referencia-kézikönyv a DSM-5 diagnosztikai kritériumához. (Gonda X., Balázs J., Keresztény Á., ford.). *Budapest: Oriold és Társai Kiadó.*

Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., & Martin, C. E. (2001). The Autism Spectrum Quotient (AQ): Evidence from Asperger syndrome/high functioning autism, males and females, scientists and mathematicians. *Journal of autism and developmental disorders*, 31, 5–17.

Berney, T., Brugha, T., Carpenter, P. (2017) Royal College of Psychiatrists „Vezérfonal az értelmi fejlődés zavarával nem járó autizmus spektrum zavarral élő felnőttek klinikai vizsgálatát támogató interjúhoz”. Magyar fordítás: Komoróczy E., Szuromi B., *Semmelweis Egyetem Pszichiátriai és Pszichoterápiás Klinika, 2020.*

BNO–10: A betegségek és az egészséggel kapcsolatos problémák nemzetközi statisztikai osztályozása (10. revízió) (1995). *Népjóléti minisztérium, Budapest.*

Brugha, T., Tyrer, F., Leaver, A., Lewis, S., Seaton, S., Morgan, Z., Tromans, S. & van Rensburg, K. (2020). Testing adults by questionnaire for social and communication disorders, including autism spectrum disorders, in an adult mental health service population. *International Journal of Methods in Psychiatric Research, e1814.*

Brugha, T. S. (2018). *The Psychiatry of Adult Autism and Asperger Syndrome: A practical guide. Oxford University Press.*

Constantino, J. N., & Gruber, C. P. (2012). *Social responsiveness scale–second edition (SRS-2). Torrance: Western Psychological Services.*

Csepregi A., Horvát K., Simó J. (2011). Az autizmus spektrum zavarok szűrési-diagnosztikai modellje. *Fogyatékos Személyek Esélyegyenlőségéért Közalapítvány.*

Csepregi A., Stefanik K. (2012). Autizmus spektrum zavarral élő gyermekek, tanulók komplex vizsgálatának diagnosztikus protokollja. *Educatio Társadalmi Szolgáltató Nonprofit Kft.*

Derks, O., Heinrich, M., Brooks, W., Sterkenburg, P., McCarthy, J., Underwood, L., & Sappok, T. (2017). The Social Communication Questionnaire for adults with intellectual disability: SCQ-AID. *Autism Research, 10(9), 1481-1490.*

Egészségügyi Szakmai Kollégium (2020, megjelenés alatt). Egészségügyi szakmai irányelv az autizmusról/autizmus spektrum zavarokról. *Budapest, Magyarország: Emberi Erőforrások Minisztériuma, Egészségügyért Felelős Államtitkárság.*

Gilliam, J. E. (2006). *Gilliam autism rating scale–second edition (GARS-2). Austin, TX: Pro-Ed.*

Grodberg, D., Weinger, P. M., Kolevzon, A., Soorya, L., & Buxbaum, J. D. (2012). Brief report: the autism mental status examination: development of a brief autism-focused exam. *Journal of autism and developmental disorders, 42(3), 455-459.*

Howlin, P. (2001). *Autizmus Felkészülés a felnőttkorra. Kapocs Kiadó, Budapest.*

Huang, Y., Arnold, S. R., Foley, K. R., & Trollor, J. N. (2020). Diagnosis of autism in adulthood: A scoping review. *Autism, 1362361320903128.*

ICD-11- World Health Organisation (2019). *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 11th ed.*

Magiati, I., Tay, X.W., Howlin, P. (2014). Cognitive, language, social and behavioural outcomes in adults with autism spectrum disorders: A systematic review of longitudinal follow-up studies in adulthood. *Clinical Psychology Review, Volume 34, Issue 1, 73-86.*

NICE Guideline, T. N. I. for H. and C. E. (2016). *Autism spectrum disorder in adults: Diagnosis and management.*

<https://www.nice.org.uk/guidance/cg142>

<https://www.nice.org.uk/guidance/cg142>

Németh K. (2017). Autizmus spektrum zavar felnőttkorban. Ellátási és terápiás lehetőségek. In: Vizin G., Ajtay Gy., Simon L. (szerk.) Kihívások a kognitív viselkedésterápiában. *Tanulmánykötet. Vikote.*

Németh, K., Kanizsai-Nagy, I., Janoch, M., Kovács, A., Borsos, Zs., Horváth, B., et al. (2016). Generation missed the childhood diagnosis of ASD – Clinical features of individuals received ASD diagnosis in adulthood – Experiences of Autism Foundation Outpatient Clinic, Hungary. *Poster. 11th Autism-Europe International Congress, Edinburgh.*

Németh, K., Janoch, M., Kanizsai-Nagy, I., Balázs, A. (2013). Tendencies and changes in the diagnosis of ASD at the Autism Foundation Outpatient Clinic. *Poster. 10th Autism-Europe International Congress. Budapest.*

Ritvo RA, Ritvo ER, Guthrie D, et al. (2011). The Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale-Revised (RAADS-R): a scale to assist the diagnosis of autism spectrum disorder in adults: an international validation study. *Journal of autism and developmental disorders* 41(8): 1076–1089.

Roid, Miller et al, (2013). Leiter International Performance Scale – Third Edition, *Stoelting Co. Wood Dale, Illinois.*

Rutter, M., Bailey, A., & Lord, C. (2003). Social Communication Questionnaire. *Los Angeles, CA: Western Psycho-logical Services.* Magyar Kiadás: Szociális Kommunikációs Kérdőív (2007). *Budapest, Autizmus Alapítvány Kapocs Kiadó.*

Sappok, T., Brooks, W., Heinrich, M., McCarthy, J., & Underwood, L. (2016). Cross-Cultural Validity of the Social Communication Questionnaire for Adults with Intellectual Developmental Disorder. *Journal of autism and developmental disorders*, 47(2), 393–404.

Sparrow SS, Cicchetti DV, Saulnier, C.A., (2016). Vineland adaptive behavior scales – Third Edition (Vineland 3). *San Antonio, TX: Pierson.*

Young Campaigners' Group: Charter. <https://www.autism.org.uk/get-involved/campaign/england/young-campaigners-group/our-resources/charter.aspx>

(Letöltés időpontja: 2020. június 21.)

Volkmar, F. R., Reichow, B., McPartland, J.C (Eds) (2014). *Adolescents and Adults with Autism Spectrum Disorders.*

Wechsler, D. (2008). Wechsler adult intelligence scale–Fourth Edition (WAIS–IV). *San Antonio, TX: NCS Pearson, 22, 498.*

Wigham S, Rodgers J, Berney T, Le Couteur A, Ingham B, Parr JR. (2019). Psychometric properties of questionnaires and diagnostic measures for autism spectrum disorders in adults: A systematic review. *Autism*. 2019;23(2):287-305. doi:10.1177/1362361317748245

Wing JK, Babor T, Brugha T, et al. SCAN: Schedules for Clinical Assessment in Neuropsychiatry. *Arch Gen Psychiatry*. 1990;47(6):589–593. doi:10.1001/archpsyc.1990.01810180089012.

III. Lányok, nők az autizmus spektrumon

Németh Krisztina

„Mindig próbáltam kitalálni, hogy miért nem szeretnek, miért szeretik a többiek egymást. Kiskoromban megfigyeltem, hogy mindenki szereti a mesékből a hercegnőket, és nekik hosszú, fonott copfjuk van. Azóta csak így hordom a hajam”.

Anonim kliens

A nemi arányok változása, diagnosztikus kihívások

Az autizmus spektrum klinikai képének nagyfokú változatosságáért számos faktor felelős, így az életkor, az autizmus súlyossága, az intellektus színvonala, a képességstruktúra, a funkcionális nyelvi szint, az előzetes tapasztalat, a környezeti hatás és a komorbid állapot. További alapvető meghatározóként ide sorolhatjuk az utóbbi évek kutatásaiban előtérbe kerülő nemi különbségek kérdését, ezen belül az ún. női fenotípus jellegzetességeit.

Az autizmus spektrum zavar diagnózisa a férfiaknál gyakoribb, mint a nőknél. Ez az arány a spektrumon belül változik: komorbid intellektuális képességzavar mellett 2:1, ép intellektus és beszéd szint mellett 6:1. A teljes spektrumra vonatkozó, korábbi 4:1 férfi-nő arány jelenleg már nem állja meg a helyét. Az újabb, teljes populációra vonatkozó standard felmérések szerint a nők aránya 3:1-re becsülhető.

A klinikai mintákban ugyanakkor továbbra is a korábbi arányok jelennek meg, azaz a lányok, nők autizmusának felismerése az esetek egy részében jelentősen késik, vagy feltételezhetően elmarad. Erre utalnak azok az adatok is, miszerint a felnőttkorban diagnosztizált, ép értelmű és beszéd szintű személyeknél a nők aránya magasabb (Happé, 2016).

Az Autizmus Alapítvány Ambulanciáján az elmúlt 30 év távlatában a diagnosztikus kivizsgálásra jelentkezésekből jól kirajzolódik az autizmus spektrummal kapcsolatos szemlélet és a diagnosztika kihívásainak változása. Kezdetben a kivizsgálásra jelentkezők között a típusos, halmozottan sérült fiú és lánygyermek, később az értelmi és nyelvfejlődésbeli elmaradást nem mutató, korábbi elnevezéssel élve „Asperger szindrómás” vagy „magasan funkcionáló”, ugyanakkor típusos tüneteket mutató autista gyermekek, elsősorban fiúk voltak túlsúlyban. Ezt követően egyre enyhébb tünetekkel jelentkeztek a családok, az életkor kitolódott iskoláskorra. Gyakorivá vált a „nem meghatározott pervazív fejlődési zavar”, mint az autizmus spektrumon adható legenyhébb állapot diagnózisa, szintén főként fiúknál.

Több mint 10 éve kezdődött az a folyamat, melyben a kivizsgálást keresők egyre nagyobb számban felnőttek. Az utóbbi pár évben pedig a jó értelmű, jó funkcionális beszéd szintű lányok, nők jelentkezése emelkedik ugrásszerűen.

Az enyhe és/vagy kompenzált autizmus felismerése és a felnőttkorban kezdeményezett kivizsgálások mellett jelenleg az egyik legnagyobb kihívás a jó képességű lányok, nők diagnosztikája. A három problémakör metszéspontjában vakfoltot feltételezhetünk: itt lehetnek azok az enyhe és/vagy kompenzált tüneti képet mutató felnőtt nők, akiknek az állapotát jelenleg is ritkán, vagy nem ismerjük fel. Lásd 1. ábra.

Az enyhe és/vagy kompenzált tüneti kép az autizmus magtüneteire vonatkozik. A klinikai kép emellett lehet súlyos, többek között az alapállapotot elfedő következményes vagy komorbid zavarok következtében. A szenvedésnyomás pedig általában enyhe magtünetek mellett is jelentős.

1. ábra



A felnőttkorban kivizsgálásra jelentkező nőkre a férfiakkal összehasonlítva kevésbé jellemző, hogy a médiából érkező információkból tájékozódva vagy szakember ajánlásával jussanak el a gyanúig, hiszen a női jellegzetességek egyelőre kevésbé ismertek. Gyakran a saját gyermek diagnózisa kapcsán vagy esetleg gyógypedagógiai, pszichológiai tanulmányok során merül fel az érintettség lehetőségének gondolata.

A női fenotípus

A nemi arányok magyarázatában az ún. „női védőhatás” hipotézis mellett, mely a nők alacsonyabb arányát biológiai védelemmel magyarázza, az utóbbi években a női fenotípus elmélet került előtérbe. Eszerint az autizmussal élő lányok, nők olyan, minőségében eltérő jellegzetességeket, viselkedési jegyeket mutathatnak, melyek kevésbé illeszkednek az elsősorban a férfi túlsúly szerint leírt típusos diagnosztikus jellemzőkhöz, és amelyek kevésbé detektálhatók az ezekre épülő standard diagnosztikus eszközökkel (Wilson és mtsai, 2016, Hull és mtsai, 2020). A nemi arányok alakulásában a biológiai faktorok mellett feltehetően szerepet játszik, hogy a lányok, nők egy részénél az állapot rejtve marad.

A női fenotípussal kapcsolatos vizsgálatok nyomán kirajzolódó fő különbségek egyrészt a magtüneteket érintik, másrészt olyan jellegzetességeket tárnak fel, melyek nem szerepelnek a diagnosztikus kritériumok között. Az eddig feltárt profil szerint a szociális-kommunikáció, a sztereotíp viselkedés, érdeklődés területein enyhébb és/vagy minőségükben eltérő tünetek lehetnek jellemzők, a szenzoros tünetek nagyobb arányú előfordulása mellett. Gyakori továbbá a tünetek elfedésére irányuló ún. kamuflázs vagy tettetés jelensége, valamint az internalizáló tünetek, zavarok megjelenése.

A női fenotípushoz sorolt jegyek nem kizárólag nőknél jelenhetnek meg, illetve azok nem minden jó képességű, autizmus spektrum zavarral élő nőre jellemzők. A tüneti kép női fenotípusra jellemző megjelenése ugyanakkor gyakrabban vezet a felismerés hiányához vagy téves diagnózishoz.

Szociális-kommunikáció

Gyermekkorban összességében kevésbé feltűnő tünetek tapasztalhatók a jó értelmi és nyelvi képességű, autizmussal élő lányoknál. A fiúkhoz képest a játéktevékenységük jobban illeszkedik a kortársakéhoz, gyakrabban játszanak mintha-játékot, szerepjátékot. Többször használnak érzelmekkel kapcsolatos kifejezést, jobban integrálják a verbális és nem verbális kommunikációt (Hiller és mtsai, 2014). Játékban és társas helyzetben hajlamosak az utánzásra, ugyanakkor ez inkább egyfajta szociális echolália (Attwood, 2006), vagyis a helyzethez lényegében nem tartozó elemeket is utánozzák, mint például a partner mozdulatai, hanghordozása.

A társas interakciók során jelentkező externalizáló vagy agresszív megnyilvánulások – melyek a fiúknál sokszor a kivizsgálás indikátorai – a lányoknál ritkábbak (Mandy, 2012), a szociális viselkedés egyéb eltéréseit pedig a környezet inkább tulajdonítja éretlenségnek, szégyenlősségnek, mintsem készséghiánynak (Wilson és mtsai, 2016).

Lényegi különbség a *nagyobb szociális motiváció*, azaz a kapcsolatok, barátság kialakítására irányuló vágy, akár a neurotipikus nőkkel megegyező szinten (Hiller és mtsai, 2014), ugyanakkor vagy éppen emiatt a kapcsolatokból fakadó konfliktusok jobban megterhelik az autizmussal élő lányokat, nőket. Kisgyermekkortól lehet egy-két barátjuk, akik általában anyáskodnak felettük, és segíthetik a beilleszkedésüket. Később is több aktuális kapcsolat lehet jellemző, mint autizmussal élő férfiaknál, ugyanakkor a barátság hosszú távú fenntartása nehezebb lehet (Hiller és mtsai, 2014). Jobban követhetik a társas szabályokat, szokásokat, normákat, sokszor szélsőséges formában igazodva azokhoz (pl. egy-egy csoport normáival való szélsőséges azonosulás). A kapcsolatok iránti vágy és a mélyben meghúzódó szociális-kommunikációs készségzavar együttesen sokszorosára növeli a szexuális és kapcsolati viktimizációra való veszélyeztetettséget.

Sztereotíp, repetitív viselkedés, körülhatárolt érdeklődés, szenzoros érzékenység

Autizmussal élő lányoknál, nőknél összességében kevesebb és/vagy enyhébb sztereotíp, repetitív viselkedés jelentkezik az azonos szociális-kommunikációs szinten lévő férfiakhoz képest (Mandy és mtsai, 2012). A szenzoros tünetek gyakorisága, a szenzoros érzékenység viszont épp ellenkezőleg, erőteljesebb lehet (Lai és mtsai, 2011, Allely, 2019).

A speciális érdeklődési köröket tekintve az utóbbi évek vizsgálatai intenzitásban nem, de téma tekintetében lényegi különbséget találnak a nemek között. Míg a fiúk, férfiak érdeklődési köre számos esetben kapcsolódik a tárgyi világhoz, mechanikus témakörhöz, mint például a gépek, járművek, fizika. A lányok, nők érdeklődése kevésbé atipikus, jobban illeszkedik a kortársakra egyébként is jellemző témákhoz, gyakran kötődik az élővilághoz és az emberekhez. Jellemző érdeklődési körök lehetnek az állatok, hírességek, zenekarok, könyvek, filmek, fantasy, pszichológia. Az autizmus spektrumon a nőkre és a férfiakra egyaránt jellemző az információk

intenzív keresése, gyűjtése, nőknél úgy tűnik, ez gyakrabban irányul az emberi viselkedéssel kapcsolatos fellelhető forrásokra.

„Spontán társas megértés hiányában az Asperger szindrómával élő nők az emberi viselkedés kiváló külső megfigyelőivé válhatnak, intenzív érdeklődési körük többnyire éppen az emberi viselkedés lesz, akár gyermekpszichológusok is lehetnek.” (Attwood, 2018)

Internalizációs problémák, nagyobb pszichés sérülékenység

A diagnózis elmaradásának egyik oka többek között, hogy a család és a tanárok kevésbé észlelik az autizmussal élő lányok problémáit, mivel feszültségeiket hajlamosak inkább befelé, mintsem a környezet felé irányítani. Internalizáló tünetek, zavarok jelentkezhetnek, mint a szorongás, depresszió, önsértés és evészavarok, melyek sokszor maszkolják a probléma gyökerét, és általában önmagukban, tüneti szinten diagnosztizálódnak. Szintén az internalizáló zavarokra hajlamosíthat az autizmus spektrumon lévő nőknél sűrűn megfigyelhető teljesítménykényszer, perfekcionizmus.

Az evészavarokon belül leginkább vizsgált terület az anorexia nervosa, ahol az autizmus spektrum zavar megközelítőleg 20-35 százalékban azonosítható a háttérben (Westwood, Tchanturia, 2017). Ezekben az esetekben általában nem a típusos kiváltó és fenntartó tényezőkkel állunk szemben, sokkal inkább az autizmusból fakadó jellegzetességek játszanak szerepet, mint a magas szorongásszint, a gondolkodás rugalmatlansága, az állandósághoz való ragaszkodás – a személynek a saját test változása jelenti a veszélyforrást –, illetve az étkezéssel és mozgással kapcsolatos rutin sztereotíp, repetitív, kényszeres minősége. A szűkkörű és/vagy csökkent étkezés okai lehetnek a szenzoros érzékelés eltérései (pl. ízek, szagok, éhségérzet), valamint, egyes esetekben akár az állapot fenntartójává válhat, hogy az éhezés hatására megváltozik az érzékelés, tompulhat a szenzoros érzékenység.

„Annyira jó, ha egy csatorna kikapcsolódik. A takaró alatt volt a legjobb, de azt nem hagyták... a nem evés is mindent kikapcsol, de nem kell elbújni.” „Túlélhetőbb a világ.”

„Nem érdekelt, hogy nézek ki. A kalóriákat volt muszáj számolnom, megjelentek a számok a fejemben. A kórházban erőltették, hogy nézzek a mérlegre, de azután mindig felerősödtek a fejemben a számok, csak rosszabb lett.” Anonim kliens

A kamuflázs hipotézis

A fejlődés során kognitív kapacitástól függően mindkét nemre jellemző a hiányosságokat kompenzáló stratégiák kialakulása, de a lányok, nők különösen hatékonyak lehetnek a társas nehézségeik elfedésében (Attwood, 2006). A megfigyelésekből és kezdeti eredményekből kibontakozó ún. kamuflázs hipotézis (Hull, Mandy, Petrides, 2017; Hull, Petrides és mtsai, 2017) vizsgálata jelenleg az autizmus kutatás egyik intenzív vonulata, ugyanakkor egyelőre még nem teljes mértékben tisztázott, hogy a kamuflázs jelensége valóban a női fenotípus része (Hull, 2020/b).

A fogalom olyan, társas helyzetben alkalmazott viselkedéses megküzdési stratégiák használatára utal, melyek segítségével az autizmussal élő személyek valódi nehézségeiket elfedve, társas szempontból kompetensnek tűnhetnek (Allely, 2019).

Ide tartozhat többek között a szemkontaktus aktív használata – annak ellenére, hogy a személy számára ez diszkomfort érzéssel jár –, vagy szófordulatok, kifejezések, viccek,

beszédstílus, mimika, gesztusok tanult/utánzott használata a társalgás során (Green, és mtsai, 2019). A neurotipikus viselkedés tettetésének forrása lehet a társak és/vagy filmek karaktereinek megfigyelése, vagy akár regények, pszichológiai könyvek olvasása során a társas viselkedésről leszűrt tapasztalatok. Részletesen olvashatunk erről a 35 évesen Asperger szindrómával diagnosztizált Lianne Hollyday Withney (2014) „Tettetem, hogy normális vagyok” című önéletrajzi írásában.

A kamuflázst a szociális tanulástól alapvetően megkülönbözteti, hogy a készségek nem válnak az automatikus viselkedésrepertoár részévé, hanem folyamatos figyelmet és erőfeszítést igényelnek a személytől, és a szorongás tartja fenn azokat. A legújabb diagnosztikus szempontok között már megjelenik ezen a téren a nők gyakoribb érintettsége. Ennek az erőfeszítésnek azonban komoly ára van: „A tünetek kompenzálására irányuló folyamatos erőfeszítés, mely jellemzőbb lehet az autizmussal élő nőkre, káros hatással lehet a mentális egészségre és jólétre” (ICD-11, 2019).

Különösen nagy árként könyvelhetjük el az önazonosság érzésének kialakulatlanságát, torzulását: ezt a kínzó belső élményt talán megvilágítja az alábbi néhány idézet:

„Nincs igazán, aki én vagyok, megpróbálok ahhoz a közeghez hasonlítani, ahol épp vagyok.”

„Én senki vagyok, nekem nincs személyiségem.”

„Az, hogy én ki vagyok belül, olyan, mint valami nagyon szakadozott anyag... nem jól definiált dolog.”

„Olyan vagyok mások társaságában, mint a bicikli a kamionnal szemben, esélyem sincs.”

„Nekem nem volt hobbim... az volt a hobbim, hogy normális legyek.”

A kamuflázssal kapcsolatos folyamatok feltárása elsősorban a személyek belső élményeihez való hozzáférés útján lehetséges, így a mérés önkitöltős kérdőívvel zajlik. A Camouflaging Autistic Traits Questionnaire/CAT-Q (Hull és mtsai, 2018, 2019, magyar verzió folyamatban) 25 kamuflázs stratégiára kérdező tételt tartalmaz, ezen belül három faktort különít el: maszkolás, beolvadás és kompenzáció. Küszöbértékeket nem határoztak meg, a magasabb pontszám nagyobb mértékű kamuflázs működést jelez. A kvalitatív vizsgálatok után a CAT-Q alkalmazásával kvantitatív adatok is egyre nagyobb számban állnak rendelkezésre.

Az eddigi vizsgálatokkal szemben, melyek nem mutattak a nemek között különbséget a kamuflázs megjelenésében (pl. Hull et al, 2017), Hull és munkatársai (2020/a) legújabb vizsgálata a CAT-Q alkalmazásával a nemi különbségek meglétét támasztja alá a felnőttkorban diagnosztizált, autizmussal élő klienseknél. 306 fős autizmus spektrum zavarral diagnosztizált és 472 fős neurotipikus személyből álló mintán, az életkor és a tünetek súlyosságának kontrollálása után az autizmus spektrum zavarban érintett nők magasabb össz-kamuflázs pontszámot értek el, mint a férfiak. A férfiak eredetileg szintén magas pontszáma a tünetek súlyosságának kontrollálása után eltűnt. Vagyis az autizmus spektrum zavarban érintett férfiak nem használnak fokozott mértékű kamuflázst, csak abban az esetben, ha több elfedni való tünetük van, a nők viszont tüneteik súlyosságától függetlenül, akár enyhe esetben is rejtegetik azokat. A neurotipikus csoportokban, beleértve egy nem bináris, kis elemszámú csoportot, szintén nem mutatkozott a tünetkontroll után különbség.

Az alsóskálán a Kompenzáció skálán nem volt különbség a nemek között, mely arra utal, hogy az autizmus spektrumon a férfiak és a nők hasonló mértékben használnak kompenzációs

stratégiákat. A különbség a tüneteket maszkoló és a beolvadást szolgáló stratégiákban mutatkozott meg.

Az eredmények hátterében a szerzők felvetik a nemi sztereotípiák lehetséges hatását is, miszerint az autizmus spektrumon lévő lányokra nagyobb nyomás hárulhat a környezet részéről a tipikus viselkedés felé, így az eltéréseket is jobban igyekeznek elrejteni. A további kutatásokba a szerzők fiatalabb generációk bevonását javasolják, ahol ezek a sztereotípiák már kevésbé érvényesülnek.

A kamuflázs hipotézis kutatása az autizmussal élő lányokra, nőkre vonatkozó klinikai megfigyelésekből indult, ugyanakkor összességében jelenleg arra mutat rá, hogy az ép intellektusú és nyelvi szintű autista személyeknél nemtől függetlenül számolnunk kell a tünetekre irányuló tudatos és nem tudatos kamuflázs stratégiákkal, melyek kimerüléssel, pszichés zavarok megjelenésével járhatnak, torzíthatják a diagnosztika folyamatát és gyakran vezetnek téves diagnózishoz.

Hivatkozások

Allely, C. S. (2019). Understanding and recognising the female phenotype of autism spectrum disorder and the “camouflage” hypothesis: a systematic PRISMA review. *Advances in Autism*, 5(1), 14-37.

Attwood, T. (2018). Das Asperger-Syndrom über die Lebensspanne, *Workshop. Szóbeli közlés. Bécs.*

Attwood, T. & Grandin, T. (2006). Asperger’s and Girls. *Texas: Future Horizons, Inc.*

Green, R. M., Travers, A. M., Howe, Y., & McDougle, C. J. (2019). Women and autism spectrum disorder: Diagnosis and implications for treatment of adolescents and adults. *Current psychiatry reports*, 21(4), 22.

Happé, F. G., Mansour, H., Barrett, P., Brown, T., Abbott, P., & Charlton, R. A. (2016). Demographic and cognitive profile of individuals seeking a diagnosis of autism Spectrum disorder in adulthood. *Journal of autism and developmental disorders*, 46(11), 3469–3480.

Hiller, R. M., Young, R. L., & Weber, N. (2014). Sex differences in autism spectrum disorder based on DSM-5 criteria: evidence from clinician and teacher reporting. *Journal of abnormal child psychology*, 42(8), 1381-1393.

Hull, L., Lai, M. C., Baron-Cohen, S., Allison, C., Smith, P., Petrides, K. V., & Mandy, W. (2020/a). Gender differences in self-reported camouflaging in autistic and non-autistic adults. *Autism*, 24(2), 352-363.

Hull, L., Petrides, K. V. & Mandy, W. (2020/b.) The Female Autism Phenotype and Camouflaging: a Narrative Review. *Rev J Autism Dev Disord* <https://doi.org/10.1007>

Hull, L., Mandy, W., Lai, M. C., Baron-Cohen, S., Allison, C., Smith, P., & Petrides, K. V. (2019). Development and validation of the camouflaging autistic traits questionnaire (CAT-Q). *Journal of autism and developmental disorders*, 49(3), 819-833

Hull, L., Mandy, W., Lai, M.C., Baron-Cohen, S., Allison, C., Smith, P. and Petrides, K.V. (2018). Development and validation of the camouflaging autistic traits questionnaire (CAT-Q), *Journal of autism and developmental disorders*, pp. 1-15.

Hull, L., Mandy, W. and Petrides, K. V. (2017). Behavioural and cognitive sex/gender differences in autism spectrum condition and typically developing males and females, *Autism*, Vol. 21 No. 6, pp. 706-27.

Hull, L., Petrides, K. V., Allison, C., Smith, P., Baron-Cohen, S., Lai, M.C. and Mandy, W. (2017). 'Putting on my best normal': social camouflaging in adults with autism spectrum conditions, *Journal of autism and developmental disorders*, Vol. 47 No. 8, pp. 2519-34.

ICD-11. World Health Organisation (2019). International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 11th ed. <https://icd.who.int/en>

Lai, M. C., Lombardo, M. V., Pasco, G., Ruigrok, A. N., Wheelwright, S. J., Sadek, S. A., & MRC AIMS Consortium. (2011). A behavioral comparison of male and female adults with high functioning autism spectrum conditions. *PloS one*, 6(6), e20835.

Mandy, W., Chilvers, R., Chowdhury, U., Salter, G., Seigal, A., & Skuse, D. (2012). Sex differences in autism spectrum disorder: evidence from a large sample of children and adolescents. *Journal of autism and developmental disorders*, 42(7), 1304-1313.

Westwood, H., & Tchanturia, K. (2017). Autism spectrum disorder in anorexia nervosa: An updated literature review. *Current Psychiatry Reports*, 19(7), 41. <https://doi.org/10.1007/s11920-017-0791-9>.

Withney, L. W. (2014). Pretending to be Normal: Living with Asperger's Syndrome (Autism Spectrum Disorder) *Expanded Edition*. Jessica Kingsley, London.

Wilson, C. E., Murphy, C. M., McAlonan, G., Robertson, D. M., Spain, D., Hayward, H., & Zinkstok, J. (2016). Does sex influence the diagnostic evaluation of autism spectrum disorder in adults? *Autism*, 20(7), 808-819.

IV. Pszichiátriai komorbiditás és differenciáldiagnosztika autizmus spektrum zavarban, felnőttkorban

Szuromi Bálint

Autizmus spektrum zavar (ASD) fennállása esetén mind az úgynevezett járulékos tünetek (dühkitörések, önsértések, agresszivitás), mind az egyéb mentális zavarok előfordulása gyakori, és ezek nagy terhet rónak az ASD-vel élő személyre és a környezetére egyaránt. A megfelelő terápiás beavatkozás kiválasztása érdekében nélkülözhetetlen, hogy a pszichiáterek képesek legyenek az ASD és az egyéb mentális zavarok elkülönítésére, illetve ASD fennállása esetén a komorbiditások felismerésére (Brugha, 2016; Doyle, McDougle & Stigler, 2014; Lai & Baron-Cohen, 2015). Mindkét tevékenység jelentős és sok szempontból hasonló kihívást jelent, ezért a komorbiditások és a differenciáldiagnosztika együttes tárgyalása indokolt. Az alábbi általános és az egyes kórképekre jellemző részletes szempontokat attól függően érdemes figyelembe venni, hogy valaki ASD gyanúja miatt első vizsgálatra jelentkezik a felnőtt pszichiáternél, más panasz miatt vizsgált személynél merül fel ASD gyanúja, vagy gyermekkor óta ismert ASD-vel élő személyről van szó, akinél esetleg értelmi elmaradás is fennáll.

Általános szempontok a komorbiditások felismeréséhez és a differenciáldiagnosztikához

A komorbiditások prevalenciája és a gyakori téves diagnózis

Az elérhető epidemiológiai adatok szerint a legtöbb mentális zavar előfordulása gyakoribb az ASD-vel élők között, mint az átlagnépességben. Bár a konkrét szám adatok jelentős szórást mutatnak attól függően, hogy milyen módszerrel, gyermekek, kamaszok vagy felnőttek között, illetve populációs vagy klinikai mintán, vagy szakambulancia beutaltjai között végezték a felmérést. Egy friss metaanalízis szerint az ASD-ben a leggyakoribb komorbiditások előfordulása a következő: ADHD 28%, szorongásos zavarok 20%, alvászavarok 13%, impulzuskontroll és viselkedészavarok 12%, depresszió 11%, kényszerbetegség 9%, bipoláris zavar 5%, szkizofrénia 4% (Lai és mtsai, 2019).

A tünetek hasonlósága és a gyakori téves diagnózisok

Az etiológiai tényezők (pl. szkizofrénia), illetve a diagnosztikus kritériumok (pl. szkizoid vagy kényszeres személyiségzavar) hasonlósága miatt az ASD és más mentális zavarok tüneteit sokszor nehéz egymástól elkülöníteni (pl. különféle szorongásos tünetek, szociális visszahúzóadás depresszióban, szokatlan gondolati tartalmak pszichotikus betegségekben). Egy szakambulancia eseteírásai alapján ASD esetén felnőttkorban a leggyakoribb téves diagnózisok az elkerülő, kényszeres vagy szkizoid személyiségzavar, a szociális fóbia, a kényszerbetegség és a pszichózis (Luciano és mtsai, 2014). Más esetekben, különösen

egyszeri, keresztmetszeti vizsgálat esetén, az egyik zavar elfedheti a másikat, és tévesen csak az egyiknek tulajdonítják az adott tünetet, nem gondolva a komorbid zavar fennállására.

A tünetek feltárásának sajátosságai ASD-ben

Az érzelmi állapotok felismerésének és kifejezésének korlátozottsága (alexithymia) az ASD-ben megnehezítheti, hogy – akár célzott kérdések mentén – megfelelő információhoz jussunk az ASD-vel élő személy szorongásának mértékéről, hangulati állapotáról, illetve ezek okáról (Poquéresse, Pastore, Dellantonio & Esposito, 2018). A gondolkodás és a nyelvhasználat sajátosságai miatt (pl. képzelt barát, különös szokások, helyzetek félreértése) a mindennapos élmény előadása is azt a benyomást keltheti, hogy a vizsgált személy pszichotikus állapotban van, illetve a kérdések konkretizálása miatt félreérthető válaszokat kaphatunk.

A magatartás megváltozása

Az eddig ismertett szempontok miatt a belső élmények feltárása mellett/helyett nagyon lényeges a magatartás megváltozásáról (pl. szociális visszahúzódás, gyakori sírás vagy nevetés, a repetitív vagy a beszűkült érdeklődésnek megfelelő tevékenységek ritkábbá vagy gyakoribbá válása) és a vegetatív tünetekről (alvás, étvágy, testsúly, szexualitás) információt gyűjteni.

A tünetek időbeli lefolyása és megjelenése

Lényeges, hogy az ASD tünetei kiskortól kezdve, pervazív jellegüknél fogva az élet legtöbb területén és időben viszonylag stabilan jelennek meg. A komorbid zavarok sokszor köthetők élethelyzeti stresszorhoz (változás a közeli személyekben, lakáskörülményekben, gyász), időben változó, illetve hosszmetsetben szezonális vagy epizódikus lefolyást mutatnak.

A korai anamnézis jelentősége

Az ASD diagnosztikájának sarokköve a korai fejlődés ASD-re tipikusnak tartott eltéréseinek feltárása. Ez egyrészt azt jelenti, hogy felnőttkorban csupán a keresztmetszeti tünetek alapján nem lehet ASD-t diagnosztizálni, másrészt a tünetek korai kezdete lényeges támpont a komorbid zavarok felismeréséhez és elkülönítéséhez is. A legtöbb pszichiátriai komorbiditás (az ASD-ben egyébként gyakori neurodevelopmentális és szorongásos zavarok kivételével) kamaszkorban vagy később kezdődik.

A heteroanamnézis fontossága és buktatói

A heteroanamnézis felvétele ritkán nélkülözhető az ASD-vel élő személyek vizsgálata során a nyelvi kifejezés nehézségei (különös tekintettel a nem beszélő autista emberekre), a mások által megfigyelhető magatartásváltozások és a korai anamnézis fontossága miatt. Nem lehet azonban figyelmen kívül hagyni az ebből fakadó torzításokat sem: a családtagok az ASD-vel élő személy tüneteinek miatt maguk is nagy stresszt élhetnek át, sajátos koncepciójuk lehet a tünetek kialakulásáról, esetleg korábbi rossz tapasztalatok (hatástalan kezelés, mellékhatások, rossz bánásmód) miatt arra törekedhetnek, hogy elkerüljék a hozzátartozójuk

pszichiátriai ellátását. Nem hagyható figyelmen kívül az sem, hogy a családi halmozódás ismeretében a szülők és egyéb családtagok ASD-ben való érintettsége sem kizárt.

Komorbid mentális zavarok és differenciáldiagnosztikájuk

Neurodevelopmentális (idegfejlődési) zavarok

Az ASD-ben a leggyakrabban előforduló komorbiditások csoportját az idegrendszer fejlődési zavarai, az értelmi fogyatékoság, az ADHD, a tic és az epilepszia adják. Részletesebben az első kettőre térünk ki.

Az értelmi fogyatékoság gyakoriságára vonatkozó adatok az elmúlt évtizedek során az ASD jobb felismerése és a spektrumszemlélet elterjedése révén, jelentősen csökkentek (Brugha és mtsai, 2016; Matson & Shoemaker, 2009). Korábban az autizmusban az értelmi fogyatékoság hiánya számított kivételnek, manapság csak az esetek kevesebb, mint felénél állapítható meg alacsony intellektus. A klinikai kihívást általában nem a diagnózis felállítása jelenti, hanem a szükségletek felmérése, illetve a többi komorbid zavar felismerése.

Az ADHD-ra jellemző tünetek (figyelemzavar, hiperaktivitás, impulzivitás) kisebb-nagyobb mértékben ugyan minden neurodevelopmentális zavarban megtalálhatók, az ADHD mint valódi komorbiditás azonban csak az esetek kb. harmadában állapítható meg (Johnston és mtsai, 2013). A diagnosztika menete megegyezik a szokásos eljárással: minden egyes tünet esetén a páciensről és a hozzátartozótól nyert részletes információk alapján szükséges megállapítani, hogy a tünet valóban fennáll-e gyermekkor óta, és több területen okoz-e funkciózavart. A véleményezést segítheti a neuropszichológiai vizsgálat (Gargaro, Rinehart, Bradshaw, Tonge & Sheppard, 2011) és a pedagógiai, munkahelyi jellemzés. A tényleges komorbiditás felismerése nagyon meghatározó, mert az ADHD a leghatékonyabban kezelhető zavarok közé tartozik az ASD-ben is.

Szorongásos zavarok

A különböző szorongásos tünetek (fóbiák, társas elkerülés, félelemérzet) az ASD-ben nagyon gyakoriak, és sok esetben nagy nehézséget jelent az ASD magtüneteihez társuló reaktív tünetek elkülönítése a valódi komorbiditástól (Kerns & Kendall, 2012; Postorino és mtsai, 2017). Az előbbiekre lehet példa az idegen közegben (pl. új iskola) megjelenő félelem vagy aggodalom, a repetitív magatartás (pl. kapcsoló nyomogatása) vagy a beszűkült érdeklődésnek megfelelő tevékenység (pl. számítógépes játék) megszakításakor jelentkező dühroham, a környezet apróbb változásai (pl. egy bútor elmozdítása) okozta lefagyás vagy a váratlan szenzoros inger (pl. kutyaugatás) hatására bekövetkező megrettenés. A komorbid szorongásos zavarokra leggyakrabban a magatartás megváltozásából (szociális elkerülés fokozódása, kommunikáció megszűnése, rituálék, repetitív magatartások fokozódása vagy gátlása, nyugtalanság, izgatottság, a magatartás szétesése), esetleg a vegetatív tünetekből (étvágy csökkenése, fogyás, alvás felborulása, súlyos inszomnia) lehet következtetni. Az ASD-vel élők a szorongás szubjektív élményéről gyakran nem tudnak beszámolni, vagy olyan általános leírást adnak, mint „rosszul vagyok”, „nem megy”.

Az ASD és a szorongásos zavarok differenciáldiagnosztikáját segíti a tünetek kezdetének (kisgyermekkor vs. kamaszkor vagy fiatal felnőttkor) és a kiváltó ingernek vagy helyzetnek az alapos feltárása, valamint a társas kapcsolatok és a kötődés megkíméltsége (pl. szociális

fóbiában) (Bejerot, Eriksson & Mörtberg, 2014; Tyson & Cruess, 2012) vagy a szemkontaktushasználat megtartottsága szorongásos betegségekben.

Kényszerbetegség

Az ASD és a kényszerbetegség elkülönítésének nehézsége abból fakad, hogy mindkét zavarra jellemző a korai kezdet és az ismétlődő gondolati tartalom vagy magatartás (Jiujius, Kelley & Hall, 2017; Paula-Perez, 2013). Ugyanakkor az ismétlődő jelenségek tematikája és az egyének a tünetekhez való viszonya támpontot adnak a differenciáldiagnosztikához.

Kényszerbetegségben a kényszergondolatok leggyakrabban valamilyen ártalomra, agresszív készletésre vagy beszennyeződésre vonatkoznak, a kényszercselekedetek (védelmet jelentő rituálé, ellenőrzés, tisztálkodás) pedig logikailag kapcsolódnak a gondolati tartalomhoz, és a szorongás, veszélyérzet csökkentését szolgálják. Az ASD-ben a repetitív motoros tevékenység sokszor cél nélküli, sztereotip (pl. kapcsoló nyomogatása), máskor az állandóság fenntartását szolgálja (pl. öltözködési rituálé, merev étrend), gyakori az önsértő magatartás (pl. bőr csipkedése, test ütögetése), a tárgyak célszerűtlen sorba rendezése, az ismétlődő gondolatok pedig a beszűkült érdeklődésnek megfelelő témára irányulnak (pl. menetrendek tanulmányozása) (Bishop és mtsai, 2013). A kényszerbetegségben szenvedők a gondolati tartalmakat énidégennek élik meg, a tünetek szenvedést okoznak nekik, és általában keresik a segítséget, míg az ASD-vel élőknek sokszor örömet, harmóniát szereznek a repetitív tevékenységek, megszakításuk szorongással jár, dührohamot okoz, és általában elutasítják a csökkentésükre, kezelésükre irányuló törekvéseket.

Depresszió

Az ASD-ben számos tényező növeli a depresszió előfordulását: családi halmozódás (biológiai depresszió esetén), negatív életesemények a közelmúltban (pl. gyász, költözés), jobb értelmi képességek és az életkor előrehaladása. Az utóbbi két esetben a hangulatzavar gyakoribb megjelenését feltehetően a társas kapcsolatokra való nagyobb igény magyarázza, ami a kölcsönös kapcsolatok nehézségei miatt sokszor kudarchoz, elutasítottsághoz, magányhoz és végül klinikai depresszióhoz vezet (Rai és mtsai, 2018).

Az ASD-ben a depresszió felismerését szolgálja a tipikus tünetek keresése és azonosítása: gyakori sírás, lehangoltság, inaktivitás, bűntudat, öngyilkossági gondolatok. Az ASD-vel élők között gyakori alexithymia miatt sokszor csak a szorongásos zavaroknál már említett magatartási és vegetatív tünetek észlelése segít (Chandrasekhar & Sikich, 2015). Az ASD-re egyébként is jellemző katatón tünetek gyakoriságának vagy intenzitásának változása is utalhat depresszió kialakulására (Takaoka & Takata, 2007). Értelmi fogyatékoság együttes fennállása esetén az olyan tünetek is a depresszió jelei lehetnek, mint az elnémulás, szemkontaktus megszűnése, visszahúzódás, rettegés, dührohamok, önsértések, hiperaktivitás (Ghaziuddin, Ghaziuddin & Greden, 2002). További támpont lehet az epizódikus vagy szezonális zajlás, és a későbbi (kamaszkor körüli vagy azutáni) kezdet.

Első, keresztmetszeti vizsgálat esetén néhány tünet hasonlósága miatt (visszahúzódás a társas kapcsolatoktól, visszafogott érzelmek) az ASD és a depresszió elkülönítése is okozhat nehézséget, ami a tünetek alaposabb elemzésével és a fejlődési anamnézis tisztázásával általában kiküszöbölhető (Aggarwal & Angus, 2015).

Bipoláris zavar

Az ASD-vel élők között az átlagnépességben megfigyeltnél gyakoribb a bipoláris zavar előfordulása (Vanucchi és mtsai, 2014). Megállapításának nélkülözhetetlen előfeltétele, hogy gondolni kell erre a komorbiditásra is, mert fennállása alapvetően befolyásolja a kezelés menetét. Ha a lehetőség felmerül, akkor a bipoláris zavar felismerése a „szokásos” módon történik, mert jellemzői alapvetően függetlenek az ASD jelenlététől: hipomániás vagy mániás tünetek (fokozott beszédkésztetés, alváshiány, megnőtt aktivitás, gyakori nevetés, ingerlékenység, agresszió) azonosítása, epizódikus és/vagy szezonális zajlás, családi halmozódás utal rá. Megjegyzendő ugyanakkor, hogy a betegség zajlása sokszor atípusos (gyakori kevert tünetek, rapid ciklus). Nehézséget jelenthet még, hogy az ASD-vel élők között mániászerű tünetek frusztráció hatására is megjelenhetnek. Ilyenkor azonban a tünetek egy adott helyzethez köthetők és rövidebb ideig állnak fenn, mint egy mániás epizód időtartama.

Szuicidalitás

Az ASD, a komorbid zavaroktól függetlenül is, kb. hatszorosára növeli a szuicid kísérletek kockázatát (Chen és mtsai, 2017), de az ASD miatt gondozás alatt állók között az átlagosnál jóval magasabb a szuicid gondolatok (66%) és a szuicid kísérletek (34%) előfordulása is az élet során (Cassidy és mtsai, 2014). Az összefüggés fordított irányban is fennáll: szuicid kísérleten átesettek körében az átlag populációban mértnél nagyobb arányban (7,3%) találtak ASD-re jellemző vonásokat (Kato és mtsai, 2013). A szuicidalitás ASD-re jellemző legfontosabb rizikófaktorai a komorbid affektív és szorongásos betegségek, bullying az előzményben, magasabb intellektus, szociális kogníciós deficit, beszűkült adaptációs képesség, rigiditás.

Szkizofrénia, pszichózisok

A szkizofrénia, mint valódi komorbiditás, gyakoribb az ASD-ben, mint az átlagnépességben (Chisholm, Lin, Abu-Akel & Wood, 2015). Rövid pszichotikus állapotok nagyobb stressz hatására szintén előfordulhatnak. Az ASD és a szkizofrénia közötti genetikai átfedés lehet a magyarázata, hogy az ASD gyermekkori diagnózisa esetén, 12 éves korban nő a pszichotikus élmények kockázata (Sullivan, Rai, Golding, Zammit & Steer, 2013), illetve az első pszichotikus epizód miatt vizsgáltak 20%-ában tárthatók fel autizmusra utaló gyermekkori tünetek szülői interjú segítségével (Solomon és mtsai, 2011).

A klinikai gyakorlatban inkább az jelent problémát, hogy az ASD-vel élő személyt tévesen pszichotikusnak véleményezik, és aszerint kezelik. A szociális helyzetek félreértése és téves (paranoid) magyarázata vagy a szokatlan gondolatok, konkretizáló, körülményes, túlságosan pedáns fogalmazás, idioszinkráziás vagy agrammatikus beszédinkoherencia, képzelt baráttal vagy magában való beszéd, saját cselekedetek kommentálása, emléktartalmak kimondása a hallucináció látszatát keltheti. Ugyanígy, a nem egyértelmű vagy félreérthető kérdésekre adott, konkretizáló válaszok szintén téves következtetésre vezethetik a vizsgáltót (pl. „Szokta úgy érezni, hogy az emberek összesúgnak a háta mögött?”). A szokatlan vagy repetitív motoros viselkedést, különösen, ha stressz hatására felerősödik, esetleg bizarr jelleget ölt, tévesen katatóniának véleményezhetik.

Az elkülönítést szolgálja a korai fejlődési eltérés, tünet kezdetének (az ASD kisgyermekkorban, a szkizofrénia kamaszkorban vagy később kezdődik), hosszmetszeti

lefolrásának (az ASD stabil, a szkizofrénia epizodikus, hullámzó vagy romló) feltárása, a keresztmetszeti magatartás megfigyelése, az esetleges stresszorok és szükségletek keresése, megértése (magyarázhatják a szokatlan viselkedést az ASD-ben) (Larson és mtsai, 2017).

Személyiségzavarok

A személyiségzavarok az átlagnépességben (10%) és klinikai mintán (50%) is gyakoriak. Vizsgálatuk és esetleges kezelésük jelentősége az ASD-ben még nem pontosan tisztázott, tárgyalásuk két okból mégis lényeges. Egyrészt számos jellemzőjük miatt (korai kezdet, krónikus lefolrás, az élet több területén jelentkező kognitív, érzelmi és interperszonális tünet), különösen a felnőttkorban történő, keresztmetszeti vizsgálat esetén jelentős differenciáldiagnosztikai kihívást jelenthetnek, és a felnőtt pszichiátriai gyakorlatban az ASD-ben a leggyakrabban adott téves diagnózis nagy hányadát teszik ki (Luciano és mtsai, 2014). Másrészt komorbiditásként való megállapításuknak a jó nyelvi és értelmi képességű ASD-vel élő személyek pszichoterápiás kezelésében lehet szerepe.

Az ASD és a különböző specifikus személyiségzavarok elkülönítését az átfedő vagy látszólag hasonló tünetek nehezíthetik. A *szkizoid* és a *szkizotip személyiségzavart* egyaránt a társas kapcsolatok kerülése és az interperszonális helyzetekben való érzelmek átélésének, kifejezésének korlátozottsága jellemzi (Booules-Katri, Pedreno, Navarro, Pamias & Obiols, 2019; Cook, Zhang & Constantino, 2020), amihez szkizotipia esetén perceptuális torzítások és különbség is társulnak. Mindez olyan jelentős tünetei átfedést mutat az ASD-vel, hogy a diagnosztikus kritériumok szerint a megállapításuk előtt ki kell zárni az ASD-t (American Psychiatric Association, 2013). A *paranoid személyiségzavar* az ASD-re jellemző szociális kogníciós deficit és a társas helyzetek, más emberek szándékainak félreértése miatt merülhet fel, ugyanakkor az ASD-re nem jellemző a gyanakvás mindent átható mintázata. *Antiszociális* és *narcisztikus személyiségzavar* az empátia (látszólagos) hiánya, illetve a saját szempontok egyoldalú előadása miatt jöhet szóba. Míg azonban a dramatikus személyiségzavarokra az empátia érzelmi komponensének zavara jellemző, és vezet önző, kihasználó, esetenként manipulatív, kriminális magatartáshoz, az ASD-ben az érzelmi jelenségek kognitív feldolgozásának zavara, az interperszonális helyzetek megértésének nehézsége inkább naivitást, befolyásolhatóságot eredményez (Blair, 2008). *Borderline személyiségzavar* (BPD) főleg korábban nem diagnosztizált ASD-vel élő nők esetén gyakori téves diagnózis. Mindkettőre jellemző lehet az identitás és az érzelmszabályozás gyengesége, a kognitív merevség, és az intim kapcsolatok kerülése (Dudas és mtsai, 2017; Ryden, Ryden & Hetta, 2008). Ugyanakkor a heves érzelmek (dühkitörés, önsértés) hátterében BPD esetén általában interperszonális konfliktus, ASD-ben szenzoros túlterhelés vagy a repetitív tevékenység megszakítása, a megszokott körülmények megváltozása áll. Az intim kapcsolatok nehézségeit BPD-ben az elhagyatástól való félelem, ASD-ben a társas érdeklődés alacsony foka vagy a kölcsönösség típusos nehézségei magyarázzák. *Elkerülő személyiségzavar* (APD) gyanúját a társas kudarcok, illetve a szenzoros túlterheléstől való mentesülést célzó elkerülő magatartás vetheti fel, míg a *kényszeres személyiségzavarra* (OCPD) a kognitív merevség, makacsság utalhat (Gadelkarim és mtsai, 2019), de az APD-re és az OCPD-re egyáltalán nem jellemzők az ASD magtünetei, és az életkori kezdet is eltér. A *dependens személyiségzavar* pedig csak felszínes vizsgálat esetén jön szóba: az ASD-vel gyakran együtt járó akadályozottság tényleges ráutaltsághoz vezethet, az alárendeltség és a dependenciára jellemző kötődési nehézségek nélkül.

Az ASD és a személyiségzavarok elkülönítésének alapját főleg az ASD-re jellemző korai fejlődési eltérések, illetve a társas kommunikáció és a szenzoros feldolgozás sajátosságai, valamint a motoros és viselkedési sztereotípiák adják, melyek a személyiségzavarokban nem fordulnak elő.

Az ASD-re jellemző személyiségvonásokat vizsgálva azt találták, hogy az ASD-vel élő személyiségzavaros (nárcisztikus és borderline) és egészséges kontroll személyekkel összehasonlítva, nagyobb fokú gátoltság és kényszeresség, valamint kisebb fokú extraverzió és élményekre való nyitottság jellemző (Strunz és mtsai, 2015). Asperger-szindrómás személyek között strukturált felméréssel négy specifikus személyiségzavar komorbid előfordulását lehetett észlelni: szkizoid, szkizotip, kényszeres és elkerülő személyiségzavart (Lugnegard, Hallerback & Gillberg, 2012). Más személyiségzavarokra jellemző vonások (paranoid, nárcisztikus, dependens) is gyakoriak voltak, de ezek nem érték el a diagnosztikus küszöböt.

Alvászavarok

Az alvászavarok gyermekkortól kezdve nagyon gyakoriak (50-80%) az ASD-ben, előfordulásuk az idő előrehaladtával alig csökken: súlyos funkciózavarhoz vezethetnek, ezért észlelésük és kezelésük igen fontos.

A leggyakoribbak az elalvási és átalvási inszomnia különböző megnyilvánulásai (Carmassi és mtsai, 2019; Goldman és mtsai, 2017): kései ágyba kerülés és elalvás, megnyúlt alvási latencia, rövid alvási idő, gyakori felébredés, nem pihentető alvás, nappali álomosság. Az időben való elalvást akadályozhatja a napirend hiánya és a beszűkült érdeklődési körnek megfelelő tevékenységtől (pl. számítógépes játék, sorozat) való elszakadás nehézsége – mindez akár 3-4 órával eltolódott alvás-ébrenlét ciklushoz is vezethet. Az éjszakai ébredések akár órákig is tarthatnak, és gyakori, hogy ilyenkor az ASD-vel élő személy különböző tevékenységbe kezd, vagy csak járkál, matat, kiabál. Az alvászavar súlyosabb, ha az ASD értelmi fogyatékossgal társul, vagy fennáll valamilyen szorongásos, illetve affektív komorbiditás. Az utóbbiaknak néha az alvás megváltozása a legszembetűnőbb jele.

Az inszomnián kívül egyéb alvászavarok (alvási apnoe, paraszomniák, éjszakai konvulziók) is gyakoribbak az ASD-ben mint az átlagnépességben.

Az étkezési magatartás zavarai

Az étkezési magatartás eltérései, különösen a szelektív étkezés, (kevés ételfajta fogyasztása, szelekció szín, szag, állag, forma stb. alapján) nagyon gyakoriak az ASD-ben (Brede és mtsai, 2020; Mari-Bauset és mtsai, 2014). Ugyanakkor több vizsgálatban is az átlagnál jóval gyakoribbnak találták az autista vonásokat vagy az ASD diagnózisát az étkezési zavarosok, főleg anorexia nervosában (AN) szenvedők között (Huke, Turk, Saeidi, Kent & Morgan, 2013). Hasonló a két zavarban a kognitív rigiditás, a szempontváltás, az érzelmek észlelésének és kifejezésének nehézsége, az elmerülés a részletekben, valamint a beszűkült érdeklődés. A helyes diagnózis (különösen felnőttkorban) és a megfelelő terápiás beavatkozás kiválasztása érdekében azonban fontos a valódi étkezési zavar és az ASD-ben megjelenő étkezési magatartás elkülönítése. ASD mellett szól a kisgyermekkorban kezdett, az időben stabil megjelenés, az esetek többségében megtartott étvágy, míg az AN – és a többi étkezési zavar

– kamaszkorban kezdődik. A beszűkült érdeklődés szinte kizárólag az étkezésre, a testsúlyra vonatkozik, és a tünetek a kezelés hatására jelentősen enyhülnek.

Nemi szerep diszfória (gender dysphoria)

Vizsgálatok szerint az ASD és a gender dysphoria kölcsönösen gyakrabban fordulnak elő komorbid zavarként, mint azt az átlagnépességben való megjelenésük alapján várnánk, de ennek a klinikai jelentősége még nem kellően feltárt (Glidden, Bouman, Jones & Arcelus, 2016, Pasterski, Gilligan & Curtis, 2014; van der Miesen, Cohen-Kettenis & de Vries, 2018). A veleszületett vagy biológiai nemtől eltérő nemi identitásra ASD-ben több magyarázat is kínálkozik. A nyelvi készségek fejlődésének késése miatt a nemi identitás alakulásában meghatározó fogalmak (pl. fiú és lány, kék és rózsaszín közötti különbség) elsajátítása vagy megfelelő kontextusban való használata zavart szenvedhet. A kölcsönös társas kapcsolatok kialakításának nehézségei miatt az azonos nemű kortársak közé való beilleszkedés problémás lehet. A biológiai nemnek megfelelő öltözködés viselését felülírhatják az érzékszervi preferenciák (bizonyos anyagú, tapintatú stb. ruha preferálása a nemi szerepnek megfelelővel szemben). Máskor az ellenkező nemhez köthető tevékenységgel, tárgyakkal való foglalkozást nem a nemi identitás zavara, hanem az ASD-re jellemző beszűkült érdeklődés magyarázza. Végül sok ASD-vel élő számára a nemi szerepek bináris (férfi és nő) felfogása idejétmúlt, korlátozó, és a saját személyes identitása szempontjából irreleváns gondolat.

Hivatkozások

Aggarwal, S. & Angus, B. (2015). Misdiagnosis versus missed diagnosis: diagnosing autism spectrum disorder in adolescents. *Australasian psychiatry*, 23(2), 120-123.

American Psychiatric Association. (2013) Diagnostic and statistical manual for mental disorders (5th edition). *Washington, DC: American Psychiatric Press.*

Bejerot, S., Eriksson, J. M. & Mörtberg, E. (2014). Social anxiety in adult autism spectrum disorder. *Psychiatry research*, 220(1-2), 705-707.

Bishop, S. L., Hus, V., Duncan, A., Huerta, M., Gotham, K., Pickles, A., ... Lord, C. (2013). Subcategories of restricted and repetitive behaviors in children with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(6), 1287-1297.

Blair, R. J. R. (2008). Fine cuts of empathy and the amygdala: dissociable deficits in psychopathy and autism. *Quarterly journal of experimental psychology*, 61(1), 157-170.

Booules-Katri, T-M., Pedreno, C., Navarro, J-B., Pamiás, M. & Obiols, J. E. Theory of mind (ToM) performance in high functioning autism (HFA) and schizotypal-schizoid personality disorders (SSPD) patients. *Journal of autism and developmental disorders*, 49(8), 3376-3386.

Brede, J., Babb, C., Jones, C., Elliott, M., Zanker, C., Tchanturia, K., ... Mandy, W. (2020). „For me, the anorexia is just a symptom, and the cause is the autism”: investigating restrictive eating disorders in autistic women. *Journal of autism and developmental disorders*, online megjelenés: 2020. április 9., doi: 10.1007/s10803-020-04479-3.

Brugha, T. (2016). Comorbidity assessment. In Brugha, T., *The psychiatry of adult autism and Asperger syndrome* (pp. 153-167). *Oxford, UK: Oxford University Press.*

- Brugha, T. S., Spiers, N., Bankart, J., Cooper, S. A., McManus, S., Scott, F. J., ... Tyrer, F. (2016). Epidemiology of autism in adults across age groups and ability levels. *The British journal of psychiatry*, 209, 498–503.
- Carmassi, C., Palagini, L., Caruso, D., Masci, I., Nobili, L., Vita, A., Dell'Osso, L. (2019). Systematic review of sleep disturbances and circadian sleep desynchronization in autism spectrum disorder: toward an integrative model of a self-reinforcing loop. *Frontiers in psychiatry*, 10, 366.
- Cassidy, S., Bradley, P., Robinson, J., Allison, C., McHugh, M. & Baron-Cohen, S. (2014). Suicidal ideation and suicide plans or attempts in adults with Asperger's syndrome attending a specialist diagnostic clinic: a clinical cohort study. *Lancet psychiatry*. 1(2), 142-147.
- Chandrasekhar, T. & Sikich, L. (2015). Challenges in the diagnosis and treatment of depression in autism spectrum disorders across the lifespan. *Dialogues in clinical neuroscience*, 17(2), 219-227.
- Chen, M. H., Pan, T. L., Lan, W. H., Hsu, J. W., Huang, K. L., Su, T. P., ... Bai, Y. M. (2017). Risk of suicide attempts among adolescents and young adults with autism spectrum disorder: a nationwide longitudinal follow-up study. *The journal of clinical psychiatry*, 78(9), 1174-1179.
- Chisholm, K., Lin, A., Abu-Akel, A. & Wood, A. J. (2015). The association between autism and schizophrenia spectrum disorders: a review of eight alternate models of co-occurrence. *Neuroscience and biobehavioral reviews*, 55, 173-183.
- Cook, M. L., Zhang, Y. & Constantino, J. N. (2020). On the continuity between autistic and schizoid personality disorder trait burden: a prospective study in adolescence. *The Journal of nervous and mental disease*, 208(2), 94-100.
- Doyle, C. A., McDougle, C. J. & Stigler, K. A. (2014). Pharmacotherapy of behavioral symptoms and psychiatric comorbidities in adolescents and adults with autism spectrum disorders. In Volkmar, F. R., Reichow, B. & McPartland, J. C. (Eds.), *Adolescents and adults with autism spectrum disorders* (pp. 161-192). *New York: Springer Science & Business Media*.
- Dudas, R. B., Lovejoy, C., Cassidy, S., Allison, C., Smith, P. & Baron-Cohen, S. (2017). The overlap between autistic spectrum conditions and borderline personality disorder. *PLoS One*, 12(9), e0184447.
- Gadelkarim, W., Shahper, S., Reid, J., Wikramanayake, M., Kaur, S., Kolli, S., ... Fineberg, N. A. (2019). Overlap of obsessive-compulsive personality disorder and autism spectrum disorder traits among OCD outpatients: an exploratory study. *International journal of psychiatry in clinical practice*, 23(4), 297-306.
- Gargaro, B. A., Rinehart, N. J., Bradshaw, J. L., Tonge, B. J. & Sheppard, D. M. (2011). Autism and ADHD: how far have we come in the comorbidity debate? *Neuroscience and biobehavioral reviews*, 35(5), 1081-1088.
- Ghaziuddin, M., Ghaziuddin, N. & Greden, J. (2002). Depression in persons with autism: implications for research and clinical care. *Journal of autism and developmental disorders*, 32(4), 299-306.
- Glidden, D., Bouman, W. P., Jones, B. A. & Arcelus, J. (2016). Gender dysphoria and autism spectrum disorder: a systematic review of the literature. *Sexual medicine reviews*, 4(1), 3-14.

- Goldman, S. E., Alder, M. L., Burgess, H. J., Corbett, B. A., Hundley, R., Wofford, D., Fawkes, D. B., Wang, L., Laudenslager, M. L., Malow, B. A. (2017). Characterizing sleep in adolescents and adults with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 47(6), 1682-1695.
- Huke, V., Turk, J., Saeidi, S., Kent, A. & Morgan, J. F. (2013). Autism spectrum disorders in eating disorder populations: a systematic review. *European eating disorders review*, 21(5), 345-351.
- Jiujias, M., Kelley, E. & Hall, L. (2017). Restricted, repetitive behaviors in autism spectrum disorder and obsessive-compulsive disorder: a comparative review. *Child psychiatry and human development*, 48(6), 944-959.
- Johnston, K., Dittner, A., Bramham, J., Murphy, C., Knight, A. & Russell, A. (2013). Attention deficit hyperactivity disorder symptoms in adults with autism spectrum disorders. *Autism research*, 6(4), 225-236.
- Kato, K., Mikami, K., Akama, F., Yamada, K., Maehara, M., Kimoto, K., ... Matsumoto, H. (2013). Clinical features of suicide attempts in adults with autism spectrum disorders. *General hospital psychiatry*, 35(1), 50-53.
- Kerns, C.M. & Kendall, P.C. (2012). The presentation and classification of anxiety in autism spectrum disorder. *Clinical psychology: science and practice*, 19, 323-347.
- Lai, M-C. & Baron-Cohen, S. (2015). Identifying the lost generation of adults with autism spectrum conditions. *Lancet psychiatry*, 2: 1013-1027.
- Lai, M-C., Kassee, C., Besney, R., Bonato, S., Hull, L., Mandy, W., ... Ameis, S.H. (2019). Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *Lancet psychiatry*, 6(10), 819-829.
- Larson, F. V., Wagner, A. P., Jones, P. B., Tantam, D., Lai, M-C., Baron-Cohen, S., Holland, A. J. (2017). Psychosis in autism: comparison of the features of both conditions in a dually affected cohort. *The British journal of psychiatry*, 210(4), 269-275
- Luciano, C. C., Keller, R., Politi, P., Aguglia, E., Magnano, F., Burti, L., ... Berardi, D. (2014). Misdiagnosis of high function autism spectrum disorders in adults: an Italian case series. *Autism*, 4, 131.
- Lugnegard, T., Hallerbäck, M. U. & Gillberg, C. (2012). Personality disorders and autism spectrum disorders: what are the connections? *Comprehensive psychiatry*, 53(4), 333-340.
- Marí-Bauset, S., Zazpe, I., Mari-Sanchis, A., Llopis-González, A. & Morales-Suárez-Varela, M. (2014). Food selectivity in autism spectrum disorders: a systematic review. *Journal of child neurology*, 29(11), 1554-1561.
- Matson, J. & Shoemaker, M. (2009). Intellectual disability and its relationship to autism spectrum disorders. *Research in developmental disabilities*, 30(6), 1107-1114.
- Pasterski, V., Gilligan, L. & Curtis, R. (2014). Traits of autism spectrum disorders in adults with gender dysphoria. *Archives of sexual behavior*, 43(2), 387-393.
- Paula-Pérez, I. (2013). Differential diagnosis between obsessive compulsive disorder and restrictive and repetitive behavioural patterns, Activities and interests in autism spectrum disorders. *Revista psiquiatria y salud mental*, 6(4), 178-186.

- Poquérousse, J., Pastore, L., Dellantonio, S. & Esposito, G. (2018). Alexithymia and autism spectrum disorder: a complex relationship. *Frontiers in psychology*, 17(9), 1196.
- Postorino, V., Kerns, C. M., Vivanti, G., Bradshaw, J., Siracusano, M. & Mazzone, L. (2017). Anxiety disorders and obsessive-compulsive disorder in individuals with autism spectrum disorder. *Current psychiatry reports*, 19(12), 92.
- Rai, D., Heuvelman, H., Dalman, C., Culpin, I., Lundberg, M., Carpenter, P., & Magnusson, C. (2018). Association between autism spectrum disorders with or without intellectual disability and depression in young adulthood. *JAMA Network Open*, 1(4), e181465.
- Ryden, G., Ryden, E. & Hetta J. (2008). Borderline personality disorder and autism spectrum disorder in females: a cross-sectional study. *Clinical neuropsychiatry*, 5, 22-30.
- Solomon, M., Olsen, E., Niendam, T., Ragland, J. D., Yoon, J., Minzenberg, M., Carter, C. S. (2011). From lumping to splitting and back again: atypical social and language development in individuals with clinical-high-risk for psychosis, first episode schizophrenia, and autism spectrum disorders. *Schizophrenia research*, 131(1-3), 146-151.
- Strunz, S., Westphal, L., Ritter, K., Heuser, I., Dziobek, I. & Roepke, S. (2015). Personality pathology of adults with autism spectrum disorder without accompanying intellectual impairment in comparison to adults with personality disorders. *Journal of autism and developmental disorders*. 45(12), 4026-4038.
- Sullivan, S., Rai, D., Golding, J., Zammit, S. & Steer, C. (2013). The association between autism spectrum disorder and psychotic experiences in the Avon Longitudinal Study of Parents and Children (ALSPAC) Birth Cohort. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 52(8), 806-814.
- Takaoka, K. & Takata, T. (2007). Catatonia in high-functioning autism spectrum disorders: case report and review of literature. *Psychology reports*, 101(3), 961-969.
- Tyson, K. E. & Cruess, D.G. (2012). Differentiating high-functioning autism and social phobia. *Journal of autism and developmental disorders*, 42(7), 1477-1490.
- Vannucchi, G., Masi, G., Toni, C., Dell'Osso, L., Erfurth, A. & Perugi, G. (2014). Bipolar disorder in adults with Asperger's syndrome: a systematic review. *Journal of affective disorders*, 168, 151–160.
- van der Miesen, A.I.R., Cohen-Kettenis, P.T. & de Vries, A.L.C. (2018). Is there a link between gender dysphoria and autism spectrum disorder? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 57(11), 884-885.

V. Gyógyszeres terápiák alapjai autizmus spektrum zavar esetén felnőttkorban

Szuromi Bálint

Az intenzív kutatások ellenére az autizmus spektrum zavar (ASD) magtüneteinek gyógyszeres kezelési lehetősége egyelőre nem ismert. Az ún. járulékos tünetek (ingerlékenység, dühroham, heteroagresszió, önsértés) és a komorbid pszichiátriai zavarok nagy prevalenciája miatt azonban nagyon gyakori, hogy az ASD-vel élő gyermekek és felnőttek egy vagy több pszichotróp szert is szednek. Esbensen, Greenberg, Seltzer és Aman (2009) 286 fős mintájában az ASD-vel élők több mint fele szedett legalább egy és több mint 10%-a három vagy több pszichotróp szert. A 20 év feletti felnőttek között az SSRI-k, a 10-19 éves gyermekek között az antipszichotikumok voltak a leggyakrabban szedett szerek. A követés során 2000 és 2005 között 57-ről 64%-ra nőtt a pszichotróp szert szedők aránya, majdnem megduplázódott a három vagy több szert szedők száma, és alig fordult elő, hogy bárkinek leállították volna időközben a gyógyszeres kezelését. Jobski, Hofer, Hoffmann és Bachmann (2017) összefoglalója szerint az ASD-vel élő felnőttek több mint 60%-a szed pszichotróp szert, a leggyakrabban szedett szerek antipszichotikumok és stimulánsok (az antidepresszívumok háttérbe szorulását a közben publikált és a hatásosságukat megkérdőjelező adatok magyarázhatják). A polipragmázia⁶ is gyakori volt (23%), és leginkább az életkor (és a testi erő) növekedésével, valamint a pszichiátriai komorbiditásokkal mutatott összefüggést. Más vizsgálatok a pszichofarmakonokkal történő polipragmázia egyéb rizikófaktorait is feltárták: értelmi fogyatékoság, epilepszia, repetitív magatartás súlyossága (Fusar-Poli és mtsai, 2019) és a női nem (Houghton, Liu és Bolognani, 2018). Értelmi fogyatékosok között a komorbid ASD növelte mind a pszichotróp szer szedését, mind a polipragmázia kockázatát (Esler, Hewitt, Hall-Lande, Pettingell és Houseworth, 2019).

Az ASD-vel élő felnőttek szakszerű és biztonságos pszichofarmakológiai kezelésével kapcsolatban nagy problémát jelent a megfelelő minőségű tudományos adatok hiánya. A jelenlegi tudásunk nagyrészt eseteírásokon, illetve az ASD-vel élő gyermekek és nem ASD-vel élő felnőttek bevonásával történt vizsgálatok eredményeinek extrapolálásán alapul (Howes és mtsai, 2018).

Összefoglalva elmondható, hogy az egyéb indikációkban alkalmazott pszichofarmakonokat az ASD populációban a szokásosnál kisebb adagban érdemes adni, és több mellékhatásra, valamint kisebb hatékonyságra lehet számítani. A NICE (2012) irányelvét követve előnyben kell részesíteni a nem-gyógyszeres beavatkozásokat, a pszichofarmakológiai kezelés bevezetése előtt pedig a következő szempontokat szükséges mérlegelni:

- testi betegségek kezelése,
- fizikai és szociális környezet megváltoztatása,
- kialakult viselkedés elemzése, megértése,

⁶ A szükségesnél szélesebb körű gyógyszerelés alkalmazása (a szerk.)

- állapotsúlyosság,
- fizikai szükségletek,
- környezeti adottságok,
- családtagok, gondozók, személyzet kapacitása,
- autista személy és családtagjai preferenciái,
- előzményi adatok.

Az alábbiakban a fő tünetcsoport és a komorbiditás alapján tekintjük át a gyógyszeres kezelés főbb szempontjait.

Az ASD magtünetei kezelésével kapcsolatos adatok

Szinte minden neurotranszmitter rendszer (dopaminerg, szerotonerg, glutamaterg, GABAerg) vonatkozásában történtek próbálkozások az ASD magtüneteire ható vegyület kifejlesztésére (Howes és mtsai, 2018). A legbiztatóbb eredmények az oxitocin (Anagnostou és mtsai, 2012), a vazopresszin receptorokon ható anyagok (Bolognani és mtsai, 2019) és az IGF-1 (insulin-like growth factor-1) (Kolevzon és mtsai, 2014) esetén jelentkeztek. Egyelőre egyetlen szer sincs ezzel az indikációval forgalomban.

A járulékos tünetek kezelése az ASD-ben

Elsőként a haloperidol hatékonyságát igazolták az ASD-hez társuló magatartási tünetek kezelésében (Anderson és mtsai, 1984), de a gyakori extrapiramidális tünetek (disztónia, megvonásos diszkinéziák) miatt manapság már nem tartozik az első vonalban alkalmazandó szerek közé.

Néhány országban (Magyarország nem tartozik közéjük) az autizmushoz társuló ingerlékenység kezelésére második generációs antipszichotikum, a risperidon és az aripiprazol törzkönyvezett. Gyermekeknél ebben az indikációban mindkét szer hatékonyságát és biztonságosságát randomizált, kontrollált vizsgálatok bizonyítják rövidtávú és fenntartó kezelés esetén egyaránt (Owen és mtsai, 2009; Shea és mtsai, 2004; Wink és mtsai, 2014). Felnőttkorban a risperidon alkalmazására kellő tudományos bizonyíték áll rendelkezésre (McDougle és mtsai, 1998). Aripiprazol esetén a súlynövekedés és az extrapiramidális tünetek, risperidon esetén szintén a súlynövekedés és a szedáció a leggyakrabban jelentkező mellékhatás.

Esetleírásokból és open-label vizsgálatokból tudjuk, hogy a tudományos evidenciák hiánya ellenére az ASD-ben szinte az összes többi antipszichotikumot is rendszeresen alkalmazzák (Politte és McDougle, 2014). A kvetiapin, az olanzapin, a ziprazidon és a klopazin hatékonyságára utalnak adatok, de a mellékhatások mindegyik szer alkalmazását akadályozhatják. Olanzapin esetén a többi szerhez képest nagyobb mértékű elhízás, ziprazidon esetén disztónia és QT megnyúlás jelentkezett. A klopazin ismert antiagresszív és álmosító hatása miatt sok szempontból előnyös lehetne a súlyos tüneteket mutató ASD betegek kezelésére (Beherec és mtsai, 2011), és hosszabb távon is biztonságos lehet (Rothärmel és mtsai, 2018), de a lehetséges vérképzőszervi és kardiális mellékhatásai korlátozzák az alkalmazását.

Az antiepileptikumok közül a valproát hatásossága mellett szólnak adatok (Hollander és mtsai, 2010), míg a többi szert – lamotrigin, levetiracetam, topiramát – csak gyermekek között vizsgálták: a placebo kontrollált vizsgálatokban nem bizonyultak hatásosnak az ingerlékenység csökkentésében (Hirota és mtsai, 2014).

Szorongásos és hangulatzavarok kezelése ASD-ben

Jelenlegi tudásunk szerint az ASD-vel élő felnőttek szorongásos betegségeinek és depressziójának kezelésében a vonatkozó (ASD-re nem specifikus) útmutatók alapján, de fokozott óvatossággal érdemes eljárni (Howes és mtsai, 2018).

SSRI szerekkel kapcsolatban az ASD-vel élő gyermekek és felnőttek bevonásával több vizsgálat is történt. A citalopram gyermekeken vizsgálva sem a repetitív magatartásra, sem a kényszeres tünetekre nem volt hatékony, ellenben számos mellékhatást okozott (impulzivitás, csökkent koncentráció, sztereotípiák fokozódása, hasmenés, inszomnia, száraz bőr) (King és mtsai, 2009). Gyermekekben a fluoxetinnel kapcsolatban ellentmondásosak az adatok. Felnőttkorban a fluoxetin (Buchsbaum és mtsai, 2001; Hollander és mtsai, 2012) és a fluvoxamin (McDougle és mtsai, 1996) is hatékony volt a repetitív magatartás és a kényszeres tünetek kezelésében. Depresszióban csak a fluoxetint vizsgálták (Buchsbaum és mtsai, 2001), de nem javította szignifikánsan a tüneteket.

Itt említjük meg a lítium használatával kapcsolatos adatokat. Siegel és mtsai (2014) az ASD-hez társuló magatartási tünetek miatt kezelt és lítiumot is szedő gyermekek kóroanyagainak retrospektív vizsgálata során azt találták, hogy a kezelés előtt hangulati tüneteket is mutató gyermekek 71%-ának javult az állapota. Megjegyzik, hogy a mellékhatások (leggyakrabban hányás, remegés, fáradtság) igen magas aránya (47%) miatt hatékonysága ellenére megfontolandó, hogy gyermekekben ASD esetén lítiumot írjanak fel. Ezzel szemben Mintz és Hollenberg (2019), szintén retrospektív vizsgálatukban, a felnőttkori ASD-ben nem csak hatékonynak (az esetek 73%-a javult), hanem jól tolerálhatónak is találták a lítiumot.

Alvászavarok kezelése az ASD-ben

Az alvászavarok az ASD-ben a leggyakoribb panaszok közé tartoznak. A melatonin hatékonysága gyermekekben tudományosan jól megalapozott (Gringas, 2012; Rossignol és Frye, 2011). Alkalmazása esetén rövidül az elalváshoz szükséges idő, és nő az alvással töltött időszak, ugyanakkor az éjszakai ébredések száma nem változik, és előfordulhat korábbi felébredés. Felnőttek esetén egy kis elemszámú retrospektív vizsgálat szerint (Galli-Carminati és mtsai, 2009) a melatonin hasonlóan hatékony hat hónapos alkalmazás esetén is, és jól tolerálható. A benzodiazepinek alkalmazása nem csak a hozzá szokás veszélye, hanem a paradox agitáció kialakulása miatt is kerülendő az ASD-ben.

ADHD kezelése az ASD-ben

A metilfenidát gyermekekben és felnőttekben is hatékonynak bizonyult az ASD-vel társuló ADHD kezelésében. Megjegyzendő ugyanakkor, hogy a két zavar együttes előfordulása esetén a szer hatékonysága kisebb, mint az ASD nélküli esetekben, és az ASD-vel élő gyermekek a szokásosnál több mellékhatásról (inszomnia, irritáltság, étvágy csökkenés) számoltak be (Reichow és mtsai, 2013). Felnőttek rövid távú kezelése során hasonló

mellékhatások jelentkeztek, de csak átmenetiek voltak, és a résztvevők jobban tolerálták őket (Joshi és mtsai, 2020).

Az atomoxetin és guanfacin hatását az ASD-vel élő felnőttek között nem vizsgálták. Gyermekek között az atomoxetinnel kapcsolatos eredmények ellentmondásosak (Arnold és mtsai, 2006; Harfterkamp és mtsai, 2012), ezért az első vonalbeli alkalmazását nem javasolják. A guanfacin elnyújtott hatású formája (Magyarországon nincs forgalomban) hatékonynak bizonyult a hiperaktív tünetek csökkentésében, és jól tolerálható volt (Scahill és mtsai, 2015).

Hivatkozások

Anagnostou, E., Soorya, L., Chaplin, W., Bartz, J., Halpern, D., Wasserman, S., ... Hollander, E. (2012). Intranasal oxytocin versus placebo in the treatment of adults with autism spectrum disorders: a randomized controlled trial. *Molecular autism*, 3(1), 16.

Anderson, L. T., Campbell, M., Grega, D. M., Perry, R., Small, A. M., & Green, W. H. (1984). Haloperidol in the treatment of infantile autism: effects on learning and behavioral symptoms. *The American journal of psychiatry*, 141(10), 1195-1202.

Arnold, L. E., Aman, M.G., Cook, A. M., Witwer, A. N., Hall, K. L., Thompson, S., & Ramadan, Y. (2006). Atomoxetine for hyperactivity in autism spectrum disorders: placebo-controlled crossover pilot trial. *Journal of The American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45(10), 1196-1205.

Beherec, L., Lambrey, S., Quilici, G., Rosier, A., Falissard, B., & Guillin, O. (2011). Retrospective review of clozapine in the treatment of patients with autism spectrum disorder and severe disruptive behaviors. *Journal of clinical psychopharmacology*, 31, 341-344.

Bolognani, F., Del Valle Rubido, M., Squassante, L., Wandel, C., Derks, M., Murtagh, L., ... Fontoura, P. (2019). A phase 2 clinical trial of a vasopressin V1a receptor antagonist shows improved adaptive behaviors in men with autism spectrum disorder. *Science translational medicine*, 11(491), eaat7838.

Buchsbaum, M. S. Hollander, E., Haznedar, M. M., Tang, C., Spiegel-Cohen, J., Wei, T. C., ... Mosovich, S. (2001). Effect of fluoxetine on regional cerebral metabolism in autistic spectrum disorders: a pilot study. *The international journal of neuropsychopharmacology*, 4(2), 119-125.

Esbensen, A. N., Greenberg, J. S., Seltzer, M. M., & Aman, M. G. (2009). A longitudinal investigation of psychotropic and non-psychotropic medication use among adolescents and adults with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 39, 1339–1349.

Esler, A., Hewitt, A., Hall-Lande, J., Pettingell, S. L., & Houseworth, J. (2019). Psychotropic medication use for adults with autism spectrum disorder who receive services and supports through adult developmental disability services in the United States. *Journal of autism and developmental disorders*, 49(6), 2291-2303.

Fusar-Poli, L., Brondino, N., Rocchetti, M., Petrosino, B., Arillotta, D., Damiani, S., Provenzani, U., Petrosino, C., Aguglia, E., & Politi, P. (2019). Prevalence and predictors of psychotropic medication use in adolescents and adults with autism spectrum disorder in Italy: a cross-sectional study. *Psychiatry research*, 276, 203–209.

Galli-Carminati, G., Deriaz, N., & Bertschy, G. (2009). Melatonin in treatment of chronic sleep disorders in adults with autism: a retrospective study. *Swiss medical weekly*, 139(19-20), 293-296.

Gringras, P., Gamble, C., Jones, A. P., Wiggs, L., Williamson, P. R., Sutcliffe, A., ... MENDS Study Group. (2012). Melatonin for sleep problems in children with neurodevelopmental disorders: randomised double masked placebo controlled trial. *BMJ*, 345, e6664.

Harfterkamp, M., van de Loo-Neus, G., Minderaa, R. B., van der Gaag, R. J., Escobar, R., Schacht, A., ... Hoekstra, P. J. (2012). A randomized double-blind study of atomoxetine versus placebo for attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in children with autism spectrum disorder. *Journal of The American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 51(7), 733-41.

Hirota, T., Veenstra-Vanderweele, J., Hollander, E., & Kishi, T. Antiepileptic medications in autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Journal of autism and developmental disorders*, 44(4), 948-957.

Hollander, E., Chaplin, W., Soorya, L., Wasserman, S., Novotny, S., Rusoff, J., ... Anagnostou, E. (2010). Divalproex sodium vs placebo for the treatment of irritability in children and adolescents with autism spectrum disorders. *Neuropsychopharmacology*, 35(4), 990-998.

Hollander, E., Soorya, L., Whaplin, C., Anagnostou, E., Taylor, B. P., Ferretti, C. J., ... Settipani, C. (2012). A double-blind placebo-controlled trial of fluoxetine for repetitive behaviors and global severity in adult autism spectrum disorders. *The American journal of psychiatry*, 169(3), 292-299.

Houghton, R., Liu, C., & Bolognani, F. (2018). Psychiatric comorbidities and psychotropic medication use in autism: a matched cohort study with ADHD and general population comparator groups in the United Kingdom. *Autism research*, 11(12), 1690-1700.

Howes, O. D., Rogdaki, M., Findon, J. L., Wichers, R. H., Charman, T., King, B. H., ... Murphy, D. C. (2018). Autism spectrum disorder: consensus guidelines on assessment, treatment and research from the British Association for Psychopharmacology. *Journal of psychopharmacology*, 32(1), 3-29.

Jobski, K., Hofer, J., Hoffmann, F., & Bachmann, C. (2017). Use of psychotropic drugs in patients with autism spectrum disorders: a systematic review. *Acta psychiatrica scandinavica*, 135, 8-28.

Joshi, G., DiSalvo, M., Wozniak, J., Ceranoglu, A., Yule, A., Surman, C., ... Biederman, J. (2020). A prospective open-label trial of long-acting liquid methylphenidate for the treatment of attention deficit/hyperactivity disorder in intellectually capable adults with autism spectrum disorder. *The world journal of biological psychiatry*, 21(4), 274-290.

King, B. H., Hollander, E., Sikich, L., McCracken, J. T., Scahill, L., Bregman, J. D., ... STAART Psychopharmacology Network (2009). Lack of efficacy of citalopram in children with autism spectrum disorders and high levels of repetitive behavior: citalopram ineffective in children with autism. *Archives of general psychiatry*, 66(6), 583-590.

Kolevzon, A., Bush, L., Wang, A.T., Halpern, D., Frank, Y., Grodberg, D., ... Buxbaum, J. D. (2014). A pilot controlled trial of insulin-like growth factor-1 in children with Phelan-McDermid Syndrome. *Molecular autism*, 5(1), 54.

McDougle, C. J., Naylor, S. T., Cohen, D. J., Volkmar, F. R., Heninger, G. R., & Price, L. H. (1996). A double-blind, placebo-controlled study of fluvoxamine in adults with autistic disorder. *Archives of general psychiatry*, 53(11), 1001-1008.

McDougle, C. J., Holmes, J. P., Carlson, D. C., Pelton, G. H., Cohen, D. J., & Price, L. H. (1998). A double-blind, placebo-controlled study of risperidone in adults with autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *Archives of general psychiatry*, 55(7), 633-641.

Mintz, M., & Hollenberg, E. (2019). Revisiting lithium: utility for behavioral stabilization in adolescents and adults with autism spectrum disorder. *Psychopharmacology Bulletin*, 49(2), 28-40.

National Institute for Health and Clinical Excellence. (2012). Recognition, referral, diagnosis and management of adults on the autism spectrum. *National clinical guideline number 142*. London, UK: *The British Psychological Society & The Royal College of Psychiatrists*. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg142>.

Owen, R., Sikich, L., Marcus, R. N., Corey-Lisle, P., Manos, G., McQuade, R. D., ... Findling, R.L. (2009). Aripiprazole in the treatment of irritability in children and adolescents with autistic disorder. *Pediatrics*, 124(6), 1533-1540.

Politte, L. C. & McDougle, C. J. (2014). Atypical antipsychotics in the treatment of children and adolescents with pervasive developmental disorders. *Psychopharmacology*, 231, 1023–1036.

Reichow, B., Volkmar, F. R., & Bloch, M. H. (2013). Systematic review and meta-analysis of pharmacological treatment of the symptoms of attention-deficit/hyperactivity disorder in children with pervasive developmental disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(10), 2435-2441.

Rossignol, D. A. & Frye, R. E. Melatonin in autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *Developmental medicine and child neurology*, 53(9), 783-792.

Rothärmel, M., Szymoniak, F., Pollet, C., Beherec, L., Quesada, P., Leclerc, S., ... Guillin, O. (2018). Eleven years of clozapine experience in autism spectrum disorder: efficacy and tolerance. *Journal of clinical psychopharmacology*, 8(6), 577-581.

Scahill, L., McCracken, J. T., King, B. H., Rockhill, C., Shah, B., Politte, L., Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network. (2015). Extended-release guanfacine for hyperactivity in children with autism spectrum disorder. *The American journal of psychiatry*, 172(12), 1197-1206.

Shea, S., Turgay, A., Carroll, A., Schulz, M., Orlik, H., Smith, I., & Dunbar, F. (2004). Risperidone in the treatment of disruptive behavioral symptoms in children with autistic and other pervasive developmental disorders. *Pediatrics*, 114(5), e634-41.

Siegel, M., Beresford, C. A., Bunker, M., Verdi, M., Vishnevetsky, D., Karlsson, C., ... Smith, K. A. (2014). Preliminary investigation of lithium for mood disorder symptoms in children and adolescents with autism spectrum disorder. *Journal of child and adolescent psychopharmacology*, 24(7), 399-402.

Wink, L. K., Early, M., Schaefer, T., Pottenger, A., Horn, P., McDougle, C. J., & Erickson, C. A. (2014). Body mass index change in autism spectrum disorders: comparison of treatment with risperidone and aripiprazole. *Journal of child and adolescent psychopharmacology*, 24(2), 78-82.

VI. Terápia, fejlesztés és támogatás

Farkas Kinga

Általános alapelvek

Az autizmus spektrum zavar sokszínű, felismerése nem triviális: a kiadvány korábbi fejezetei hasznos szempontokkal segítik a szakembereket (American Psychiatric Association, 2013; King & Bearman, 2009).

Biztató megfigyelés, hogy egyre többször merül fel pszichiáterekben, pszichológusokban, pszichoterapeutákban, hogy a hozzájuk segítségért forduló páciens vagy kliens autizmus spektrum zavarral él (King & Bearman, 2009). Ez az egyik oldalról sikerként könyvelhető el, ugyanakkor sajnos nem ritka, hogy a diagnosztikus folyamat gyakran hosszú és megterhelő időszakában vagy a diagnózis felállítását követően a szakemberek az autizmussal élő személy kezelésében önmagukat, vagy meglévő eszköztárukat elégtelennek, az esetet pedig kompetenciájukat meghaladónak ítélik (Cooper és mtsai., 2018), így tovább irányítják.

Az autizmussal élő személy ekkor sok esetben olyan bizalmi kapcsolatot veszít el, aminek a felépítése, kialakítása – a látszattal ellentétben – rengeteg energiájába került, és a közös terápiás munka hosszabb távon számos előnnyel járhatott volna (Lake és mtsai., 2014).

Az autizmus specifikus fejlesztés és pszichoterápia elérhetősége az egész világon, Magyarországon is limitált, szűk kapacitással működik. Jelen fejezet célja annak bemutatása, hogy az általános pszichiátriai, pszichológiai és pszichoterápiás munka során milyen környezeti vagy módszertani adaptációs lehetőségek állnak rendelkezésre, mit tehet a szakember a saját hatáskörében az autizmus spektrum zavarral élő személy segítése érdekében.

A feladat sok rugalmasságot és empátiát igényel, és ez időnként valóban nem egyszerű, mert az autizmussal élő személyeknek éppen az előbbiekkal van a legnagyobb nehézsége. A segítőnek nem elég a „hozott anyagból” dolgoznia, hanem valódi, transzparens modellként kell szolgálnia, hogy bizonyos készségeket a kliensével közösen alakíthasson ki (Goldingay és mtsai., 2015).

A vezérfonal ugyanakkor megegyezik bármelyik más segítő folyamattal: az elfogadás, a támogatás és a reális célok megfogalmazása alapozza meg (Unoka és mtsai., 2019). A fejezet azokat az adaptációs szempontokat veszi sorra, amelyek a megszokott módszereinktől valamiképp eltérő megközelítést tesznek szükségessé annak érdekében, hogy később az autizmussal élő személy a saját magában rejlő erőforrásokat és értékeket minél szabadabban használhassa fel.

Autizmus felnőttkorban

A felnőtt pszichiátriai ellátásba alapvetően három úton kerülhetnek autizmus spektrum zavarral élő személyek. Bár az autizmus spektrum zavar az idegrendszer pervazív fejlődési eltérése, mely születéstől kezdve fennáll, és a tünetei kisgyermekkorától kezdve jelen vannak, különböző okokból fakadóan (környezet számára kevésbé feltűnő tünetek, elérhető diagnózis hiánya gyermekkorban, enyhébb lefolyás, kompenzációs stratégiák stb.) mégis előfordulhat, hogy a

diagnózis felállítására csak felnőttkorban kerül sor, valamilyen elakadás, élethelyzeti változás kapcsán felerősödő tünetek miatt (Murphy és mtsai., 2016).

Gyakran előfordul az is, hogy az autizmus spektrum zavar diagnózisa gyermekkorban megszületett, azonban – a fejlődési zavar természetéből adódóan – a nehézségek a szükséges fejlesztés mellett (vagy annak hiányában) sem szűnnek meg a 18. életév betöltése után, sőt az alapzavart komorbid vagy következményes pszichiátriai tünetek is komplikálhatják (Murphy és mtsai., 2016). A felnőtt pszichiátriai ellátásban történő jelentkezés gyakori közvetlen kiváltó oka a strukturált oktatás (középiskola) befejeződése, a továbbtanulás vagy munkába állás kapcsán felmerülő nehézségek, a kortárskapcsolatok és párkapcsolat kialakításának tartós nehézsége. Ezek a természetes átmenetek autizmus spektrum zavar (ASD) fennállása esetén a normatív krízisek elhúzódásában, valamint az alkalmazkodási nehézségek kapcsán megjelenő pszichiátriai tünetekben nyilvánulhatnak meg (Bennett és mtsai., 2018; Matthews és mtsai., 2015).

Ideális esetben a gyermekkorban diagnosztizált személy megfelelő fejlesztést és támogatást kapott, felnőttkorba lépve az autizmus spektrum zavarának természetével tisztában van, a tanult eszközökkel a nehézségeit bizonyos mértékig kompenzálni tudja, ugyanakkor az ASD-től függetlenül is jelentkezhet valamilyen pszichiátriai probléma. (A témáról bővebben olvasható a komorbiditásról szóló fejezetben.)

Diagnózis közlése, tájékoztatás

A diagnózis felállítása sokszor a terápia első lépése. Számos autizmussal élő személy ezt megkönnyebbülésként éli meg, hiszen magyarázatot kap azokra a nehézségekre, melyekkel egész életében küzdenie kellett. Mások számára viszont az autizmus spektrum zavar nehezen elfogadható címke lehet, és erős ellenállást, haragot válthat ki, megint mások igazolásként, felmentésként értelmezhetik, egy rajtuk kívül álló és nem megfelelő viselkedésre feljogosító állapotként, ami ellen nem lehet mit tenni. Valamennyi attitűd érthető, és előnyökkel járhat az autizmussal élő személy számára, ugyanakkor – elsősorban az utóbbi kettő – negatív következményeket is vonhat maga után, mint például a segítség, terápia elmaradása, a maladaptív viselkedés következtében elszenvedett további traumatizáció, a szűkebb és tágabb környezet tartós terhelése, vagy akár a komorbiditás és járulékos pszichológiai problémák rejtve maradása. Éppen ezért a megfelelő terápiás lépések előkészítésének meghatározó eleme a diagnosztikus folyamat és a diagnózis körültekintő közlése is (NICE Guideline, 2016).

Minden autizmusellátásban érintett szakember számára követendő alapelvek: partnerként kezeljük az autizmussal élő személyt és a gondviselőket, ajánljuk fel a támogatás és gondoskodás lehetőségét, igyekezzünk bizalmi, támogató, empátikus és ítélkezésmentes légkört kialakítani (NICE Guideline, 2016).

Az ellátásban részt vevő szakemberek számára elengedhetetlen az ADHD természetének, kialakulásának és lefolyásának, a személyes, társas, pedagógiai és foglalkoztatási funkcionalitásra, valamint a társas és fizikai környezetre gyakorolt potenciális hatásának ismerete (NICE Guideline, 2016).

Az egészségügyi és szociális ellátásban részt vevő szakemberek számára a fentiekén túl fontos érteni az ADHD mellett fennálló mentális és fizikai betegségek hatását és interakcióját, kezelésük sajátosságait, az IQ tesztek által mért intellektuális teljesítmény és a valódi adaptív

funkcionálás közötti ellentmondást. Ilyen például a mindennapos tevékenységek tervezésének nehézsége, beleértve az oktatással vagy munkával kapcsolatos feladatok szervezését, az autizmussal élő személy átlagos vagy akár magas intellektusa ellenére is (NICE Guideline, 2016).

Az egyéni szükségletek részletes felmérése

Az ADHD diagnózis felállítása mellett a terápia megkezdéséhez elengedhetetlen minden autizmussal élő személy egyéni profiljának feltérképezése. A megfelelő beavatkozások tervezéséhez fontos ismerni, melyek a támogatást igénylő, az autizmus spektrum zavar miatt súlyosabban érintett területek, és milyen erősségekkel rendelkezik az adott személy, melyekre a hosszú folyamatban építeni, támaszkodni tudunk (Brugha, 2018; Volkmar és mtsai., 2014).

Az egyéni kép magában foglal egy szélesebb kognitív profilt, ami nemcsak az IQ-t reprezentáló egyetlen számot jelent, hanem a kognitív készségek széles skálájára reflektáló értékelés. Erre azért van szükség, mert az autizmussal élő személyek kognitív teljesítménye gyakran hullámzó: bizonyos területen átlagos vagy akár kiemelkedő teljesítmény sem zárja ki, hogy máshol súlyos zavarokat tapasztalunk (Matthews és mtsai., 2015; NICE Guideline, 2016). Azt is szem előtt kell tartani, hogy a kognitív profil csupán a való életben várható funkcionálás elméleti, meglehetősen absztrakt aspektusára reflektál. Megtartott vagy jó kognitív képességek sem jelentenek azonban garanciát arra, hogy az autizmussal élő személy az autizmus spektrum zavarból adódó nehézségeivel hatékonyan küzd meg: az adaptív készségek hiánya vagy zavara a kognitív profil alapján várhatóhoz képest jelentős nehézségekhez vezethet a mindennapi működés során. Emiatt lényeges az adaptív készségek feltérképezése is (pl. Vineland Adaptív Viselkedési Skála) (Cicchetti és mtsai., 2013; Matthews és mtsai., 2015).

Az alapzavarok mellett kezelést igényelhet a pszichiátriai komorbiditás is. Érdemes megvizsgálni, hogy fennáll-e pl. klinikailag releváns mértékű szorongás, kényszerbetegség, depresszió, ADHD, szomatiform zavar, étkezési zavar vagy akár pszichotikus állapot (Hofvander és mtsai., 2009).

Autizmus specifikus nehézségek, potenciális terápiais célpontok

Az autizmus spektrum zavar szinte minden tünete komoly nehézséget okozhat az autizmussal élő személynek, így a terápia célpontja lehet, azonban az egyes területek különböző megközelítést igényelhetnek.

Szenzomotoros viselkedés és a szenzoros élményekre adott szélsőséges vagy szokatlan reakciók esetében – mint például zajokra fokozódó agitáció, feszültség, felületek tapogatása, fényérzékenység, emberek vagy tárgyak szagolgotatása – az autizmussal élő személy számára lényeges a saját érzékenységének megismerése és elfogadása, a reakciók tudatosítása. Amennyiben erre lehetőség van, igen sokat segíthet a szükségleteinek megfelelő kommunikálása, és nem utolsósorban a környezet adaptálása (Brugha, 2018; NICE Guideline, 2016).

Az *érzelmi reakciók*, hangulatváltozások és indulatkitörések kontrollja az önreflexió magasabb szintjét igényli. Befolyásolásuk, komplexebb érzelemszabályozási stratégiák elsajátítása ugyanakkor bonyolultabb. A segítő szakembernek fontos tudnia, hogy a magasabb szintű

kognitív funkciókat, mint az érzelemszabályozást és a *nyelvhasználat zavarait* (nyelv kommunikációs célból történő használata, megfelelő kommunikáció kezdeményezésének képessége) az alacsonyabb szintű szenzoros élményfeldolgozás eltérései jelentősen súlyosbíthatják. Mindkét szint lehet elsődleges beavatkozási pont az oda-vissza ható folyamat során (Brugha, 2018; NICE Guideline, 2016).

A *társas kapcsolatok, szociális interakciók* az emberi viselkedés legösszetettebb rétegét jelentik, melyek finomabb eltéréseivel a kommunikáció- és személyiségpszichológia, a különböző pszichoterápiás irányzatok foglalkoznak. Az implicit tanulás útján szinte észrevétlenül elsajátított és finomhangolt készségek széles repertoárja helyett az autizmus spektrum zavar esetén gyakran akár az ehhez szükséges alapvető építőelemek teljes hiányával is találkozunk (Goldingay és mtsai., 2015; NICE Guideline, 2016).

A neurotipikus fejlődésű személyek kezelésében megszokott módszerek alkalmazása esetén érdemes ellenőrizni a terápia során, hogy a kliens érti-e a szükséges alapfogalmakat. Később is praktikus lehet több konkrét, explicit elem használata, pl. az alkalmazott intervenciók elmagyarázása (Cooper és mtsai., 2018). (Pl. „Úgy láttam nagyon elszomorodott. Azért nyújtottam oda a zsebkendőt, hogy ezzel fejezzem ki az együttérzésemet.”)

Pszichológia

Autizmus spektrum zavarban érintett személy ellátásába pszichológus bevonására lehet szükség – a terápiás folyamaton túl – a klinikai kép, de akár tanulmányi vagy munkahelyi *teljesítménnyel* kapcsolatos problémák miatt is. Ezekben az esetekben szükséges lehet a kognitív képességek és az elsajátított ismeretek feltérképezése, akár a *neuropszichológiai zavarok* szintjén is (Barnard és mtsai., 2008).

Az autizmusban sokszor érintett terület az önálló életvitel, az oktatási rendszer magasabb szintjén való boldogulás (jelentősen kevesebb struktúra, intézményenként és oktatónként eltérő elvárások), a munka világában való helytállás akadályai lehetnek. Az egyes részterületek zavarainak kompenzálása ebben az esetben is különböző megközelítést igényelhet (Bennett és mtsai., 2018; Matthews és mtsai., 2015).

Csökkent információfeldolgozási sebesség esetén segítség lehet pl. extra idő biztosítása, vagy kognitív terhelést okozó egyéb faktorok (zaj, túl sok szenzoros inger) minimalizálása, illetve konkrét feladatok esetén extra gyakorlási lehetőség (Brugha, 2018; NICE Guideline, 2016).

Figyelemzavar, disztraktibilitás esetén az ADHD-ban alkalmazott technikák az autizmus spektrum zavarban érintett személyek számára is hatékonyak lehetnek (Taurines és mtsai., 2012).

A *végrehajtó funkciók zavara* és a csökkent centrális koherencia ugyanakkor sokszor az autizmussal élő személy központi problémája. A végrehajtó funkciók, mint a szervezési készségek, időpontok betartása, tervezés, fontossági sorrend felállítása, feladatok közötti rugalmas váltás vagy éppen a multitaskingra való képesség zavara gyakran fordul elő, és támogatására, fejlesztésére külön figyelmet érdemes szentelni, pl. megfelelő előrejelzéssel, strukturálással, vizuális támogatás biztosításával (Barnard és mtsai., 2008; Miyake és mtsai., 2000).

Terápiás célok meghatározása

Számos esetben az autizmussal élő személy és a környezete egészen különbözőképpen látják, miben lenne szükség segítségre, mi is jelent problémát – ezt a reális, mégis minden autizmussal élő személy számára elfogadható terápiás célkitűzés megfogalmazása során érdemes figyelembe venni (Szőnyi, 2015; Unoka és mtsai., 2019).

Az autizmus spektrum zavarban érintett személyek esetében előfordul, hogy a magtünetekre nincs rálátásuk, vagy ha mégis, nem nagyon szeretnék vele foglalkozni. Sok esetben problémát jelent viszont számukra a szorongás, feszültség, az autizmus következményeként kialakult nehéz helyzetek, mások reakciói és a szexuális partner hiánya (Brugha, 2018).

Ezzel szemben a családtagok kezelést igénylő problémának látják az önsértést, a „challenging behavior”-t, az elhanyagolt megjelenést, a tisztálkodás hiányát, az önmagukról való gondoskodás korlátozottságát, társas helyzetekkel való szembenézés nehézségeit, munkavégzéssel kapcsolatos problémákat, barátokkal való kapcsolattartás nehézségét vagy hiányát.

A terápiás célok meghatározásához döntéseket, ráadásul közösetek kell hozni, ami az autizmus spektrum zavar esetén legtöbbször önmagában is problémát jelenthet, mivel a döntéshozáshoz elengedhetetlen tervezés és a jövőről való gondolkodás gyakran károsodott. Ez nem jelenti azt, hogy lehetetlen terápiás célokat meghatározni, de egy átlagos terápiás folyamattal ellentétben, ahol a célok megfogalmazása az első lépés, az autizmussal élő felnőttek esetében a terápiás folyamat részeként kissé eltérő megközelítést érdemes alkalmazni (Cooper és mtsai., 2018; Unoka és mtsai., 2019).

Fontos tisztázni, hogy az autizmussal élő személynek és a környezetének eltérő céljai lehetnek. Azt is meg kell határozni, hogy mi lehet az a reális cél, ami a terápiában részt vevők (a segítőt is beleértve) tudása, tapasztalata alapján maximálisan elérhető.

A folyamatban lényeges a döntéshozás támogatása: biztosítsunk elegendő, de áttekinthető és feldolgozható mennyiségű információt a döntésekhez, és mindenképpen vonjuk be az autizmussal élő személyt és a közvetlen környezetében élőket (Attwood, 2015; Brugha, 2018).

A kezelés legfontosabb limitációi meghatározzák, hogy milyen célokat tudunk kitűzni. Az ASD nem gyógyítható, élethosszig tartó állapot, ennek elfogadása elengedhetetlen a további munkához (Volkmar és mtsai., 2014). Ugyanakkor a nem gyógyíthatóság nem jelenti azt, hogy nem tehetünk semmit. Mind az autizmussal élő személy, mind a személyes környezete, mind pedig a kezelésben részt vevő szakemberek rengeteget tehetnek az életminőség javítása érdekében (Brugha, 2018; NICE Guideline, 2016; Volkmar és mtsai., 2014).

Elfogadás

A diagnózis elfogadásában segíthet az autizmus spektrum zavar természetének lehető legalaposabb megismerése, ehhez azonban megfelelő tájékoztatásra, az autizmussal élő személyek és környezetük számára megbízható információforrásra van szükség. Így alakítható ki a valóban rendelkezésre álló, bizonyítottan hatékony módszerek iránti elköteleződés, és a kétségbeesett érintettek kihasználását célzó, „gyógyító hatású” kúrák, étrendkiegészítők és kétes módszerek kritikával történő fogadása (NICE Guideline, 2016).

Adaptálás

A standard, megszokott eszközök az autizmus spektrum zavarban nem mindig működnek, vagy nem úgy, ahogy szoktak (Cooper és mtsai., 2018). Az időnként szükséges gyógyszeres terápia esetében nem ritka a hatóanyaggal szembeni eltérő érzékenység, a szokásostól eltérő adag alkalmazása, a lassabban kialakuló hatás vagy éppen a gyógyszer hatékonysága (pl. csökkenő szorongás, javuló hangulatzavar) ellenére fennálló elakadás. (Erről részletesebb információ a faramakoterápiáról szóló fejezetben található.)

Hasonló a helyzet a pszichoterápia esetében is. A terápia hatékonyságát leginkább befolyásoló kliensváltozók (mentalizációs kapacitás, önreflexió, rugalmasság, nyitottság, verbalizációs képesség, biztonságos kötődés, társas támogatás, kapcsolat kialakítására való képesség, kooperációs készség, motiváció) gyakran az autizmus magtüneteihez szorosan kapcsolódó jellemzők (Szőnyi, 2015; Unoka és mtsai., 2019). Ez önmagában, a pszichoterápiák hatékonyságát vizsgáló kutatások eredményei alapján, a neurotipikus fejlődésű kliensek terápiájához képest nehezebb, kevésbé hatékony munkát vetít előre. Ehhez adódnak hozzá az autizmus spektrum zavarban időnként előforduló jelenségek, mint az időbeli perspektíva hiánya (a múltbéli emlékek felidézése jelen idejű szorongást vált ki), vagy éppen az a megfigyelés, hogy a lényeges és lényegtelen információk közötti súlyozás nem működik (pl. a kognitív terápiában az alternatív megoldások felsorolása további szorongást és bizonytalanságot vált ki), illetve a rugalmatlanság miatt a terápiás ülés során elsajátított módszerek, technikák általánosítása nehéz. Elengedhetetlen a meglévő eszközök az ASD általános jellemzőihez és az autizmussal élő személy egyéni képességprofiljához való igazítása, adaptálása (Brugha, 2018; Cooper és mtsai., 2018; Volkmar és mtsai., 2014).

A terápiás technikák módosítása mellett bizonyos esetekben a környezet átalakítása is szükséges lehet. A fizikai környezet – otthon, munkahely, terápiás helyiségek – megváltoztatása jelentheti a szenzoros terhelés csökkentését, a potenciálisan zavaró elemek eltávolítását, elvonulási lehetőség biztosítását, vizuális tájékoztató elemek használatát vagy akár a környezetben élő, ellátásban részt vevő személyek fizikai megjelenését. A személyes környezet – az autizmussal élő személy kollégái, családtagjai – képzése, informálása, attitűdjének formálása szintén a környezet adaptációjaként fogható fel (NICE Guideline, 2016).

Gondoskodás

Hosszútávon a terápiás beavatkozások, fejlesztések célja a minél nagyobb mértékű önállóság és jó alkalmazkodási képesség elérése, azonban nagyon gyakran ez nem jelent teljes önállóságot. A családtagoknak számolniuk kell azzal, hogy az autizmussal élő személynek hosszú ideig szüksége lesz a segítségükre, támogatásukra. Nem tud mindent a szülő, testvér, terapeuta megoldani, képzés, munkavégzés során szükség lehet mentorra, tanácsadóra, aki segíteni tud az eligazodásban (Brugha, 2018).

Fontos, hogy az autizmus spektrum zavarban érintett személyt olyan támogató szociális háló vegye körül, melyre az életkor előrehaladtával, a szülők esetleges elvesztése után is, lehet támaszkodni.

Fejlesztés

A készségfejlesztés elsősorban gyógypedagógiai kompetencia. Az ASD-ben alkalmazható eszközök teljeskörű bemutatása jelen fejezetnek nem célja, ugyanakkor az autizmus spektrum

zavarral élő személyek ellátása során néhány szempont a klinikusok számára is hasznos lehet egy-egy elakadás kapcsán.

A felnőttek ellátásában sajnos ritka, hogy gyógypedagógussal tudunk együtt dolgozni, mégis elengedhetetlen annak tudatosítása, hogy a kompetenciánk határához érkeztünk. A felnőttkori fejlesztés létjogosultságát az adja, hogy ASD-ben az eltérő dinamikájú, sok esetben megkésett idegrendszeri érés következtében felnőtt korban is a neurotipikus fejlődésű kamaszok, kiskamaszok problémáival találkozunk, a fejlesztésükhöz pedig pedagógiai, gyógypedagógiai eszközök rendelkezésre állnak (Gilotty és mtsai., 2002; Goldingay és mtsai., 2015).

A teljeskörű felnőttkori autizmus ellátásának ezirányú fejlesztése tehát elengedhetetlen lenne. Ez jelentheti a felnőtt autizmussal élők fejlesztésével foglalkozó gyógypedagógusok számának növelését, vagy a pszichológusok eszköztárának gyógypedagógiai eszközökkel és szemlélettel való bővítését (Józsa & Józsa, 2018).

A fejlesztés során kiemelt jelentőségű a fokozatosság. A magasabb szintű, bonyolultabb funkciókkal csak akkor érdemes foglalkozni, ha az alacsonyabb szinten megfelelő készségek állnak rendelkezésre. A folyamatos kudarcélmények elkerülése érdekében elengedhetetlen a biztos alap kialakítása (Brugha, 2018).

Súlyosabb kognitív zavarok kezelése

Az autizmussal összefüggő neuropszichológiai, kognitív zavarok (figyelemzavar, munkamemória, végrehajtó funkciók zavara stb.), még enyhébb esetben is megnehezítik, esetenként meg is akadályozhatják a további fejlesztést és terápiát. Különböző, autista emberek támogatására kidolgozott és egyéb segédeszközök (pl. mobil alkalmazások, vizuális segítség, modellek) alkalmazása, illetve súlyosabb esetekben kognitív tréning, remediáció jó támogatást nyújthat, és javítja a hozzáférést (Barnard és mtsai., 2008).

Beszéd és nyelvi fejlesztés

A beszédértés zavara akkor is akadályozhatja a társas kommunikációt, ha látszólag jól beszélő autizmussal élő személyről van szó. Az ASD-ben érintett személy esetében különösen fontos, hogy meggyőződjünk, megértette-e, amit mondtunk, kérdeztünk (szemantikai zavarok lehetősége), biztosan ismeri-e az adott szó, kifejezés értelmét. Különösen igaz ez az elvont, absztrakt fogalmakra: figyeljünk az egyszerű szóhasználatra, fogalmazásra. Fontoljuk meg, hogy az autizmussal élő személy szókincsének direkt fejlesztése is szükséges lehet, mielőtt a bonyolultabb szociális és kommunikációs készségek fejlesztésére sor kerül, mely már a nyelv pragmatikai szintjét érintené (Brugha, 2018).

A félreértések, beszédértés zavara frusztrációt, zavart viselkedést okozhat. A társas interakciók részeként megfigyelhetjük a beszédértés- és használat színvonalát, valamint a tevékenységek, viselkedés, gondolatok, érzések megosztása, elmesélése, leírása kapcsán a nyelvhasználatot.

A nyelv részei a nem verbális elemek (pl. hangszín, hangsúly, hangerő szabályozása, gesztushasználat), jelentésük megértése az autizmussal élő személytől további tanulást igényelhet (Brugha, 2018).

Alkalmazkodási készségek

Az autizmus spektrum zavarban az alkalmazkodási készségek fejlesztése kulcsfontosságú, de célszerű az új készségeket olyan időszakban tanítani, amikor lehetőség van gyakorlásra. Ámenet, krízis környékén különösen nagy nehézséget okoz az alkalmazkodási készség hiánya, mégis ilyenkor a kezelés helyett a támogatás a választandó segítségi mód. Ekkor a kognitív módszerek és az új készségek elsajátítása helyett egyszerűbb viselkedésterápiás eszközök, elsősorban a megerősítés alkalmazása (pl. a kívánt viselkedés jutalmazása) célravezető. Ilyen átmenet lehet az iskolából a munka világába, személyes élethelyzetből egy másikba való átlépés, vagy éppen veszteség feldolgozása, gyász (Matthews és mtsai., 2015).

A mindennapi alkalmazkodáshoz elengedhetetlen az önellátási készség, önállóság megfelelő szintje, ennek segítéséhez az individualizált felmérés, feladatanalízis és az elért eredmények követése szükséges (Cicchetti és mtsai., 2013).

Az alkalmazkodást a nem megfelelő önkép szintén nehezíti, ezen segít a képességprofil ismerete és a problémás területek szisztematikus fejlesztése. Kifejezetten erre a célra kifejlesztett eszköz a magyar nyelven is elérhető Ö.T.V.E.N. (Önismeret, Társas Viselkedés és Egészség Nevelés) oktatási eszköz, mely többek között énkönyvet, naplómódszert használ, és olyan területekre fókuszál, mint a kompetenciahatárok tisztázása vagy a reális célok kitűzése (Speirs, 2000).

Szociális készségfejlesztés

A szociális készségfejlesztés igen tág terület, a nem verbális kommunikációs készségek fejlesztésétől kezdve a különböző komplex társas interakciókban betöltött szerepek megértéséig számos nagyobb témakört foglal magában. Elképzelhető, hogy az ASD-vel élő felnőttek számos szabályt megtanultak, lemásoltak, de ez rendkívül fárasztó és energiaigényes számukra (Brugha, 2018; Volkmar és mtsai., 2014). Ebben az esetben is van teendő, érdemes tisztázni, hogy valóban jól értik-e a szabályokat, hogy szükség esetén finomítani, módosítani lehessen az értelmezésen. Fontos annak az elfogadása, hogy a társas helyzetben való részvétel az autizmus spektrum zavarban érintett személy számára valóban nehezebb, hosszútávon is több tudatos erőfeszítést igényel neurotipikus fejlődésű társaihoz képest (Goldingay és mtsai., 2015; Leekam, 2016).

Más esetben, amikor a kommunikáció alapvető szintjén is vannak nehézségek, megfelelő szókincs, fogalomkészlet nélkül nem reális bonyolult, gyakran nem verbális társas interakciót, kezdeményezést és megfelelő választ várni.

A szociális készségek hiánya a társas kapcsolatok valamennyi minőségét érintheti, mely szükségessé teszi a mentalizáció fejlesztését: segítség lehet a CAT-kit (Kognitív érzelmi tréning) eszköz, a gondolatok explicitté tétele és megosztása (Attwood és mtsai., 2008).

A társas-kommunikációs készségek fejlesztésének lényeges eleme az egyes társas helyzetek helyes értelmezése, valamint a készségek gyakorlása, mintaadás leendő forgatókönyvek segítségével (Brugha, 2018).

A szociális kompetenciák különösen nehéz területe például a párkapcsolat, szexuális kapcsolat kialakítása, mert számos témakör átfogó ismerete és a megfelelő viselkedés rugalmas alkalmazása szükséges a másik reakciójától függően, iteratív módon. A szexuális edukáció felépítése ideális esetben kora gyermekkortól történik. Szükséges hozzá a szociális hálózat (különböző kompetenciával és engedélyezett közelséggel jellemezhető szociális

körök) átlátása, a saját és mások testével kapcsolatos szabályrendszer kialakítása, az elfogadott társas viselkedés ismerete és gyakorlása. A készségek elsajátításához szociális történetek, vagy például a randevúzás előkészítéséhez videómodellek, önellenőrző listák, valamint szerepjátékon keresztül való gyakorlás módszere alkalmazható (Cooper és mtsai., 2018).

Pszichiátriai komorbiditás kezelése

Pszichiáter bevonását igénylő komorbiditás súlyosabb esetben gyógyszeres kezelést igényel. (Részletes leírás a komorbiditásról és a farmakoterápiáról szóló fejezetekben található.)

A pszichiáter feladata, hogy az ASD magtüneteit, valamint az állapot miatt kialakuló frusztrációt, distresszt a pszichiátriai kórkép tüneteitől elkülönítse, és ezt az autizmussal élő személlyel is megbeszélje (Nadeau és mtsai., 2011; Smith és mtsai., 2019).

Pszichoterápiás megközelítés

A terápia hatékonyságát leginkább befolyásoló kliensváltozók (mentalizációs kapacitás, önreflexió, rugalmasság, nyitottság, verbalizációs képesség, biztonságos kötődés, társas támogatás, kapcsolat kialakítására való képesség, kooperációs készség, motiváció) gyakran az autizmus magtüneteivel szorosan kapcsolódó jellemzők, melyekkel a komorbiditás pszichoterápiás kezelése során is számolni érdemes (Szőnyi, 2015).

A pszichoterápiás megközelítések között nincs bizonyítékon alapuló, egyértelműen hatékony eljárás, ugyanakkor a szakirodalomban az ASD kapcsán leggyakrabban a kognitív-viselkedésterápiás módszer említésével találkozhatunk (Cooper és mtsai., 2018; Murphy és mtsai., 2016; NICE Guideline, 2016).

A kognitív-viselkedésterápiás módszer előnye a jól kidolgozott struktúra, sémák, feladatlapok használata, valamint az a megfigyelés, hogy a házi feladatot az ASD-vel élő személyek nagyobb valószínűséggel, komolyan és akkurátusan elvégzik (Sukhodolsky és mtsai., 2013). Ugyanakkor a csoportos helyzetet megterhelőnek találhatják, ezt enyhítheti pl. az online kommunikáció. Nehézséget okoz számukra az érzelmek leírása, megfogalmazása, így vagy a terápiás folyamatban kell erre több időt és nagyobb türelmet szentelni, vagy az érzelmek fiziológiájáról, pszichológiájáról külön pszichoeducációs lehetőséget biztosítani. A terápiás folyamatban szintén fontos ellenőrizni, hogy az autizmussal élő személy a terapeuta szavait, visszajelzéseit vagy instrukcióit megfelelően értette-e (Brugha, 2018; Cooper és mtsai., 2018).

A feszültség általános szintjének csökkentésére kézenfekvő megoldásnak tűnik a relaxáció, de a pszichotikus páciensekhez hasonlóan a regresszív állapotot provokáló módszerek (pl. autogén tréning) körültekintéssel alkalmazandók, inkább a tudatos jelenlét (mindfulness) alapú vagy progresszív relaxációs technikák javasoltak, az egyéb viselkedésterápiában alkalmazott önmegnyugtató és feszültségtűrési módszerek mellett (Sizoo & Kuiper, 2017).

Szociális munka

A megfelelő életminőséghez a testi jólléten kívül a fejlődés és a mindennapi aktivitás, tevékenység lehetősége, az érzelmi és társas jóllét, valamint az anyagi stabilitás is szükséges. Autizmus spektrum zavar fennállása esetén valamennyi terület zavara komoly életminőség-

csökkenést eredményezhet, mind az autizmussal élő személy, mind a környezete számára. A finansziális nehézségek menedzselésében, az autizmussal élő személy lakóhelyén rendelkezésre álló juttatások, támogatások és igénybe vehető kedvezmények köréről szociális munkások tudnak tájékoztatást nyújtani. Az anyagi természetű támogatás mellett közösségi programok, segítő szervezetekkel, oktatási intézményekkel vagy akár védett munkahelyekkel való kapcsolattartás, mentorálás igen nagy segítséget jelenthet a közoktatásban vagy a versenyszférában nehezen boldoguló, autizmussal élő személyeknek (Brugha, 2018; NICE Guideline, 2016).

Szülők támogatása

Az autizmussal élő személyek fejlesztése, kezelése és támogatása a szakemberek számára is kihívást jelentő feladat, a szülők, közvetlen családtagok azonban legtöbbször a nap huszonnégy órájában helytállnak. Az ASD-vel élő felnőtt személyek hozzátartozóitól gyakran hangzik el az autizmussal élő személyekkel kapcsolatban, hogy „Olyan mintha még mindig gyermek lenne” vagy „Mi lesz vele, ha mi már nem leszünk?” (Brugha, 2018).

A szülők számára különösen nehéz lehet elfogadni, hogy a segítség, amit gyermekük kaphat, pusztán megfelelő támogatás és nem kezelés. A folyamatos kudarc elkerülésében és a néha erőfeszítést igénylő együttműködés fenntartásában a reális elvárások megfogalmazása segíthet (Karst & Van Hecke, 2012).

Az autizmussal élő személy kezelésében részt vevő személyzet támogatásán kívül hasznos lehet a szülők számára szervezett (ön)segítő csoporton való részvétel, ahol az állapottal és a felmerülő nehézségekkel kapcsolatos témák, érzések megosztása mellett olyan kérdéseket is megvizsgálhatnak, mint például a többiekhez képest miben hasonlít vagy különbözik a gyermekük (Marsack & Hopp, 2019).

Szakemberek, ellátóhely

Az ASD-vel élő személyek ellátásában részt vevő személyzet kommunikációja világos, célirányos, érthető és megértő. Az ellátóhelyeken különösen odafigyelnek a vizuális támogatásra, az írásos tájékoztatók rendelkezésre bocsátására, a tájékozdást segítő térképek használatára. Az autizmussal élő személy szenzoros érzékenységére tekintettel igyekeznek kontrollálni a fizikai környezet hangjait, zajokat, szagokat, erős/mesterséges fényt, és általában kerülni a túl sok ingert (Brugha, 2018).

Az autizmussal élő személyekkel való munka nehéz, számos résztvevő bevonását és együttműködését igénylő feladat. A közös munka része az ellátásban közreműködő szakemberek mentálhigiénéjére való odafigyelés. Ennek eszközei a valódi team munka megvalósítása, esetmegbeszélés, Bálint-csoport biztosítása (Popa-Velea és mtsai., 2019).

Segédeszközök

Eddig főként a személyes támogatás, fejlesztés és terápia lehetőségeiről volt szó. Lehetőség van azonban néhány praktikus, az autizmussal élő személy kezébe adható eszköz alkalmazására is.

Ilyen lehet például a személyes ASD igazolvány (kártya vagy akár mobil applikáció formájában), mely tartalmazza a személy leírását, mi segít neki abban, hogy megértsék, vagy éppen ő megértse, amit mások mondanak, és milyen típusú támogatásra lehet szüksége. Tartalmazhatja azoknak a készségeknek a listáját, amelyekben leginkább nehézségei vannak, valamint a kontaktok listáját is vészhelyzet esetére. Szerepelhet rajta akár olyan szociális vagy közösségi ellátóhelyek listája, ahol felnőtt az ASD-vel élő személyeknek segíteni tudnak (Brugha, 2018).

Hasznos lehet olyan tárgy vagy eszköz használata, mely az akut feszültség, stressz kezelésében beválik (pl. stresszlabda, puha vagy ismerős tárgy).

Összefoglalás, általános elvek

Az autizmus spektrum zavar kezelése a folyamat minden résztvevője számára nehéz. Az eredményes, életminőség javulásához vezető terápia kulcsa az elfogadás, támogatás és a reális célok kitűzése.

Elengedhetetlen az autizmussal élő személy életében szerepet játszó segítők és szakemberek kommunikációja, együttműködése, beleértve a háztartásban, oktatásban, az anyagi juttatások menedzselésében résztvevőket, és persze az egészségügyi, igazságügyi és jogi szervezeteket is.

A folyamat kezdetén és később folyamatosan ismételve fontos a szükségletek és az erőforrások feltérképezése, az esetleges elakadás okainak feltárása, majd egy átfogó ellátási, gondozási terv kidolgozása, alkalmazása és folyamatos monitorozása.

Amennyiben a fentieket mind sikerül megvalósítani, nagyon sokat tettünk azért, hogy az autizmus spektrum zavarban érintett személy ne hibásnak és oda nem illőnek érezze magát, hanem különlegesen egyedinek, akinek minden lehetősége megvan arra, hogy az erősségeiben rejlő lehetőségeket kibontakoztathassa.

Hivatkozások

American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (Fifth Edition). *American Psychiatric Association*.
<https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>

Attwood, T. (2015). Az Asperger-szindróma kézikönyve. Animus Kiadó.

Attwood, T., Callesen, K., & Nielsen, A. M. (2008). The CAT-Kit: Cognitive Affective Training. *Future Horizons Inc*.

Barnard, L., Muldoon, K., Hasan, R., O'Brien, G., & Stewart, M. (2008). Profiling executive dysfunction in adults with autism and comorbid learning disability: *Autism*.
<https://doi.org/10.1177/1362361307088486>

Bennett, A. E., Miller, J. S., Stollon, N., Prasad, R., & Blum, N. J. (2018). Autism Spectrum Disorder and Transition-Aged Youth. *Current Psychiatry Reports*, 20(11), 103.
<https://doi.org/10.1007/s11920-018-0967-y>

Brugha, T. S. (2018). The Psychiatry of Adult Autism and Asperger Syndrome: A practical guide. *Oxford University Press*.

Cicchetti, D. V., Carter, A. S., & Gray, S. A. O. (2013). Vineland Adaptive Behavior Scales. In Encyclopedia of Autism Spectrum Disorders. Springer.

Cooper, K., Loades, M. E., & Russell, A. (2018). Adapting psychological therapies for autism. Research in Autism Spectrum Disorders, 45, 43–50. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2017.11.002>

Gilotty, L., Kenworthy, L., Sirian, L., Black, D. O., & Wagner, A. E. (2002). Adaptive Skills and Executive Function in Autism Spectrum Disorders. Child Neuropsychology, 8(4), 241–248. <https://doi.org/10.1076/chin.8.4.241.13504>

Goldingay, S., Stagnitti, K., Sheppard, L., McGillivray, J., McLean, B., & Pepin, G. (2015). An intervention to improve social participation for adolescents with autism spectrum disorder: Pilot study. Developmental Neurorehabilitation, 18(2), 122–130. <https://doi.org/10.3109/17518423.2013.855275>

Hofvander, B., Delorme, R., Chaste, P., Nydén, A., Wentz, E., Ståhlberg, O., Herbrecht, E., Stopin, A., Anckarsäter, H., Gillberg, C., Råstam, M., & Leboyer, M. (2009). Psychiatric and psychosocial problems in adults with normal-intelligence autism spectrum disorders. BMC Psychiatry, 9, 35. <https://doi.org/10.1186/1471-244X-9-35>

Józsa G., & Józsa K. (2018). Végrehajtó funkció: Elméleti megközelítések és vizsgálati módszerek. Magyar Pedagógia, 118(2), 175–200. <https://doi.org/10.17670/MPed.2018.2.175>

Karst, J. S., & Van Hecke, A. V. (2012). Parent and Family Impact of Autism Spectrum Disorders: A Review and Proposed Model for Intervention Evaluation. Clinical Child and Family Psychology Review, 15(3), 247–277. <https://doi.org/10.1007/s10567-012-0119-6>

King, M., & Bearman, P. (2009). Diagnostic change and the increased prevalence of autism. International Journal of Epidemiology, 38(5), 1224–1234. <https://doi.org/10.1093/ije/dyp261>

Lake, J. K., Perry, A., & Lunsy, Y. (2014, szeptember 3). Mental Health Services for Individuals with High Functioning Autism Spectrum Disorder [Review Article]. Autism Research and Treatment; Hindawi. <https://doi.org/10.1155/2014/502420>

Leekam, S. (2016). Social cognitive impairment and autism: What are we trying to explain? Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological Sciences, 371(1686), 20150082. <https://doi.org/10.1098/rstb.2015.0082>

Marsack, C. N., & Hopp, F. P. (2019). Informal Support, Health, and Burden Among Parents of Adult Children With Autism. The Gerontologist, 59(6), 1112–1121. <https://doi.org/10.1093/geront/gny082>

Matthews, N. L., Smith, C. J., Pollard, E., Ober-Reynolds, S., Kirwan, J., & Malligo, A. (2015). Adaptive Functioning in Autism Spectrum Disorder During the Transition to Adulthood. Journal of autism and developmental disorders, 45(8), 2349–2360. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2400-2>

Miyake, A., Emerson, M. J., & Friedman, N. P. (2000). Assessment of executive functions in clinical settings: Problems and recommendations. Seminars in Speech and Language, 21(2), 169–183. <https://doi.org/10.1055/s-2000-7563>

Murphy, C. M., Wilson, C. E., Robertson, D. M., Ecker, C., Daly, E. M., Hammond, N., Galanopoulos, A., Dud, I., Murphy, D. G., & McAlonan, G. M. (2016, július 7). Autism spectrum

- disorder in adults: Diagnosis, management, and health services development. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*; Dove Press. <https://doi.org/10.2147/NDT.S65455>
- Nadeau, J., Sulkowski, M. L., Ung, D., Wood, J. J., Lewin, A. B., Murphy, T. K., May, J. E., & Storch, E. A. (2011). Treatment of comorbid anxiety and autism spectrum disorders. *Neuropsychiatry*, 1(6), 567–578.
- NICE Guideline, T. N. I. for H. and C. E. (2016). Autism spectrum disorder in adults: Diagnosis and management. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg142>
- Popa-Velea, O., Trutescu, C.-I., & Diaconescu, L. V. (2019). The impact of Balint work on alexithymia, perceived stress, perceived social support and burnout among physicians working in palliative care: A longitudinal study. *International Journal of Occupational Medicine and Environmental Health*, 32(1), 53–63. <https://doi.org/10.13075/ijomeh.1896.01302>
- Sizoo, B. B., & Kuiper, E. (2017). Cognitive behavioural therapy and mindfulness based stress reduction may be equally effective in reducing anxiety and depression in adults with autism spectrum disorders. *Research in Developmental Disabilities*, 64, 47–55. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2017.03.004>
- Smith, I. C., Ollendick, T. H., & White, S. W. (2019). Anxiety moderates the influence of ASD severity on quality of life in adults with ASD. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 62, 39–47. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2019.03.001>
- Speirs, F. (2000). Önismeret, Társas Viselkedés és Egészségnevelés. *Geobook Hungary Kiadó*. <https://aosz.hu/mejelenent-az-o-t-v-e-n-cimu-kiadvany-oktatasi-program-autizmussal-elok-szamaral>
- Sukhodolsky, D. G., Bloch, M. H., Panza, K. E., & Reichow, B. (2013). Cognitive-Behavioral Therapy for Anxiety in Children With High-Functioning Autism: A Meta-analysis. *Pediatrics*, 132(5), e1341–e1350. <https://doi.org/10.1542/peds.2013-1193>
- Szönyi, G. (2015). A pszichoterápia tankönyve (harmadik). *Medicina*.
- Taurines, R., Schwenck, C., Westerwald, E., Sachse, M., Siniatchkin, M., & Freitag, C. (2012). ADHD and autism: Differential diagnosis or overlapping traits? A selective review. *ADHD Attention Deficit and Hyperactivity Disorders*, 4(3), 115–139. <https://doi.org/10.1007/s12402-012-0086-2>
- Unoka Z., Purebl G., Túry F., & Bitter I. (2019). A pszichoterápia alapjai. *Semmelweis Kiadó*. <http://www.semmelweiskiado.hu/termek/894/a-pszichoterapia-alapjai>
- Volkmar, F. R., Reichow, B., & McPartland, J. (Szerk.). (2014). Adolescents and Adults with Autism Spectrum Disorders. *Springer-Verlag*. <https://doi.org/10.1007/978-1-4939-0506-5>