

Autismikirjon häiriöt lapsilla ja nuorilla

Lapsuusiän autismi, Aspergerin oireyhtymä ja epätyypillinen autismi muodostavat yhdessä autismikirjon häiriöt, joiden esiintyvyys on 6–7/1000. Pääoireet muodostavat niin sanotun autistisen triadin. Siihen kuuluvat sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation laadulliset poikkeavuudet sekä stereotyyppiset poikkeavuudet sekä stereotyyppiset poikkeavuudet, joilla tarkoitetaan rajoittuneita, toistavia ja kaavamaisia käyttäytymispiirteitä, kiinnostuksen kohteita ja toimintoja. Lisäksi monilla on aistipolkeavuuksia, neurologisia poikkeavuuksia, psykiatrista komorbideettia sekä näkökyvyn, kuulon tai liikunnan häiriöitä.

Diagnostiikka ja kuntoutus toteutetaan moniammatillisena yhteistyönä. Aikainen tunnistaminen ja varhaiskuntoutus parantavat autismikirjon häiriöitä sairastavien lasten ennustetta. Neuvoloissa toteutettavaa autismisselontaa kehitellään.

Autismikirjon häiriöiden historian kannalta kaksi tunnetuinta lääketieteellistä julkaisua ilmestyivät likipitään samoihin aikoihin: lastenpsykiatri Leo Kanner julkaisi vuonna 1943 Yhdysvalloissa kirjoituksen *Autistic disturbances of affective contact* ja itävaltalainen lastenlääkäri Hans Asperger vuonna 1944 artikkelin *Die autistischen Psychopathen im Kindesalter*. Lastenpsykiatri ja autismitutkija Lorna Wingin julkaisu vuonna 1981 sai aikaan laajemman kiinnostuksen Aspergerin oireyhtymään (Ehlers 1997). Näkemykset autismin etiologiasta ovat heijastelleet aikakauden yleistä käsitystä lasten psyykkisistä häiriöistä. Nykyisin autismikirjon häiriöt nähdään kehi-

tyksellisinä oireyhtyminä, jotka ilmenevät eri yksilöillä samantapaisina oireina ja joilla on moninainen neurobiologinen etiologia.

Esiintyvyys

Kymmeniä artikkeleita käsittävässä katsauksessa viideltä vuosikymmeneltä autismikirjon häiriöiden esiintyvyydeksi arvioitiin 6–7/1000 lasta (Fombonne 2009). Myös Suomessa on tutkittu näiden häiriöiden yleisyyttä. Sairauskertomustietoihin perustuvassa Pohjois-Suomea koskevassa tutkimuksessa 1990-luvulla autismin esiintyvyydeksi saatiin 5–7-vuotiailla 2,1/1000 (Kielinen 2005). Myöhemmin rekisteritietoihin perustuvassa, vuosina 1987–2005 syntyneitä suomalaista väestöä koskevassa tutkimuksessa autismin esiintyvyydeksi arvioitiin 1/1000 ja autismikirjon häiriöiden esiintyvyydeksi 4,6/1000 (Lampi ym. 2011). Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiirin alueella kahdeksanvuotiaita koskevassa epidemiologisessa tutkimuksessa 2000-luvulla Aspergerin oireyhtymän esiintyvyys oli 1,6–2,9/1000 käytettyjen diagnostisten kriteerien mukaan (Mattila ym. 2007). Saman tutkimuksen mukaan autismin esiintyvyys oli 4,1/1000 ja koko autismikirjon häiriöiden 8,4/1000 (Mattila ym. 2011). Autismikirjon häiriöitä esiintyy pojilla 1,8–6,5 kertaa useammin kuin tytöillä (Johnson ja Myers 2007, Mattila ym. 2011).

Etiologia ja neurobiologia

Monet eri syyt voivat johtaa samanlaiseen oirekuvaan. Geneettiset tekijät ovat avainasemassa (Weiss ym. 2009). Autismikirjon

1453

TIETOLAATIKKO. Autistisen triadin oireet.

1. Sosiaalisen vuorovaikutuksen laadulliset poikkeavuudet
 - a. Ei pysty tarkoituksenmukaisesti käyttämään katsekontaktia, kasvojen ilmeitä, vartalon asentoa ja eleitä säädelläkseen sosiaalista vuorovaikutusta
 - b. Ei pysty luomaan samanikäisiin kehitystasoaan vastaavia kaveruussuhteita, joissa on molempinpuolista kiinnostuksen kohteiden, toimintojen ja tunteiden jakamista (huolimatta mahdollisuuksista)
 - c. Sosioemotionaalisen vastavuoroisuuden puute, joka ilmenee heikentyneenä tai poikkeavana reaktiona toisten tunteisiin, tai puutteellinen käyttäytymisen mukauttaminen sosiaalisen tilanteen mukaan, tai heikko sosiaalisen, emotionaalisen ja kommunikatiivisen käyttäytymisen integraatio
 - d. Ei spontaanisti etsi mahdollisuuksia jakaa iloa, kiinnostuksen kohteita tai saavutuksia toisten kanssa (esim. omien kiinnostuksen kohteiden näyttäminen tai esittely toisille puuttuu)
2. Kommunikaation laadulliset poikkeavuudet
 - a. Puhutun kielen kehityksen viivästyminen tai puheen täydellinen puuttuminen ilman yritystä korvata puuttetta vaihtoehtoisilla viestintätavoilla, kuten eleillä tai ilmeillä
 - b. Merkittävä heikkeneminen kyvyssä aloittaa tai ylläpitää vastavuoroista keskustelua (tutkittavan kielen kehityksen tasolla), johon liittyy reagointi toisen henkilön kommunikaatioon
 - c. Kaavamainen ja toistava kielenkäyttö tai omintakeinen sanojen tai ilmauksien käyttö
 - d. Kehitystasoon nähden sopivien spontaanien kuvittelu- leikkien tai sosiaalisten jäljittelyleikkien puuttuminen
3. Stereotypiat, rajoittuneet, toistavat ja kaavamaiset käyttäytymispiirteet, kiinnostuksen kohteet ja toiminnot
 - a. Kaiken kattava syventyminen yhteen tai useampaan poikkeavaan kaavamaiseen ja rajoittuneeseen mielenkiinnon kohteeseen taikka yhteen tai useampaan tavalliseen mutta voimakkuudeltaan ja seikkaperäiseltä luonteeltaan poikkeavaan mielenkiinnon kohteeseen
 - b. Pakonomainen tarve noudattaa erityisiä ei-tarkoituksenmukaisia päivittäisiä tottumuksia tai rituaaleja
 - c. Kaavamaisia ja toistavia motorisia maneereja, esim. käden tai sormien heiluttamista tai vääntelyä tai koko vartalon monimutkaisia liikkeitä
 - d. Alituinen syventyminen lelujen osatekijöihin (kuten lelujen tuoksuun, pintamateriaaliin, ääneen tai värinään), niin että leluun käyttötarkoitusta ei oteta huomioon kokonaisuutena

häiriötä potevan lapsen sisaruksella arvioitiin aikaisemmin olevan 3–10 %:n riski saada sama diagnoosi, mutta tuoreen tutkimuksen mukaan riski on jopa lähes 20 % (Ozonoff ym. 2011). Nykykäsityksen mukaan synapsien kypsymisen poikkeavuuteen johtavat geenit tuottavat aivoissa konnektiivisuuden vähenemistä ja sentraalisen koherenssin puutteellisuutta, jotka puolestaan ilmenevät autismikirjolle tyypillisinä oireina (Levy ym. 2009). Vaikka autistisilla lapsilla on synteyssään normaali päänympäryys, yli 90 %:lla se on myöhemmin yli 85 persenttiin. Lisäksi monilla aivojen, varsinkin pikkuaivojen, kasvu on erityisen nopeaa ensimmäisenä elinvuonna (Hughes 2009), mutta tämä tasoittuu myöhemmin (Petau ja Soinila 2006, Riikonen ym. 2006).

Jotkin neurologiset sairaudet ja keskushermoston toimintahäiriöt ovat autisteilla muuta väestöä yleisempiä. Näistä tavallisimpia ovat muun muassa särö-X-oireyhtymä ja tuberoosiskleroosi. Autistisilla esiintyy myös muuta väestöä useammin epilepsiaa (Kielinen 2005).

Kehitysvammaisten osuus autismikirjon häiriötä sairastavista on 2000-luvun tutkimusten mukaan 30–50 %. Kehitysvammaisten osuus on pienentynyt, mihin lienee vaikuttanut parantunut tietoisuus autismikirjon häiriöstä myös kognitiivisesti normaaleilla lapsilla (Johnson ja Myers 2007, Fombonne 2009, Mattila ym. 2011). Liitännäisvammoina voi esiintyä myös näkökyvyn, kuulon ja liikunnan häiriöitä.

Diagnostiikka

Autismikirjon pääoireet muodostavat niin sanotun autistisen triadin. Siihen kuuluvat sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaatiokyvyn poikkeavuudet sekä stereotypiat (**TIETOLAATIKKO**). **TAULUKOSSA 1** on esitelty nykyisen tautiluokituksen mukaiset lapsuuden laaja-alaiset kehityshäiriöt, joista käytetään usein nimitystä autismikirjon häiriöt. Tämä katsaus käsittelee näistä lapsuusiän autismia, Aspergerin oireyhtymää ja epätyypillistä autismia. Uusiin DSM- (www.dsm5.org) ja ICD-

TAULUKKO 1. Lapsuuden laaja-alaiset kehityshäiriöt ICD-10:n mukaan (WHO 1993).

Diagnoosikoodi ja nimike	Kliininen yleiskuva
F84.0 Lapsuusiän autismi	Varhainen alkua (alle 3-vuotiaana), ilmenee triadin kaikilla alueilla
F84.1 Epätyypillinen autismi	Epätyypillinen alkamisikänsä, tai oireiltaan tai molempien osalta
F84.2 Rettin oireyhtymä	Varhainen vakava kehitystaantuma, käsien käytön poikkeavuus, potilaat pienipäisiä tyttöjä
F84.3 Muu lapsuuden aikainen persoonallisuutta hajottava (disintegraatiivinen) häiriö	Vähintään kaksivuotiaaksi normaali kehitys, sitten taitojen menetys useilla alueilla
F84.4 Älylliseen kehitysvammaisuuteen ja kaavamaisiin liikkeisiin liittyvä hyperaktiivisuus-oireyhtymä	Vaikea älyllinen kehitysvamma, kaavamaisia liikkeitä, hyperaktiivisuutta
F84.5 Aspergerin oireyhtymä	Sosiaalisen vuorovaikutuksen poikkeavuudet ja stereotyyppiat usein lievempiä, ei kliinisesti merkittävää kielen tai kognitiivisen kehityksen viivästymää
F84.8 Muut laaja-alaiset kehityshäiriöt	
F84.9 Määrittämätön laaja-alainen kehityshäiriö	Laaja-alainen kehityshäiriö, mutta ed. mainittujen häiriöiden kriteerit eivät täysin täyty

tautiluokituksiin suunnitellaan muutoksia autismikirjon häiriöiden diagnooseihin.

Autismikirjon häiriöiden poissulkukriteereitä (TAULUKKO 2) on kritisoitu. Aspergerin oireyhtymään liittyy usein pakko-oireinen häiriö (Mattila ym. 2010, Gjevik ym. 2011), vaikka kriteerien mukaan diagnoosit ovat toisensa

pois sulkevia. Nykyinen tautiluokitus ei myöskään salli aktiivisuuden ja tarkkaavuuden häiriön (ADHD) samanaikaista esiintymistä autismikirjon diagnoosien kanssa, vaikka tämän komorbiditeetin hyväksyminen auttaisi muun muassa hoitamaan lapsia ADHD-lääkityksellä tarpeen mukaisesti.

TAULUKKO 2. Autismikirjon häiriöiden erotusdiagnostiikka.

Autismissa	
F20	Skitsofrenia, jossa epätavallisen alhainen alkamisikä
F70–F72	Älyllinen kehitysvammaisuus, johon liittyy tunne- tai käytöshäiriö
F80.2	Puheen ymmärtämisen häiriö, johon liittyy sosioemotionaalisia häiriöitä
F84.2	Rettin oireyhtymä
F94.1–F94.2	Lapsuusiän reaktiivinen tai estoton kiintymyssuhdehäiriö
Aspergerin oireyhtymässä	
F20.6	Skitsofrenia simplex
F21	Skitsotyyppinen häiriö
F42	Pakko-oireinen häiriö
F60.5	Vaativa persoonallisuus
F84.0–F84.4	Muu laaja-alainen kehityshäiriö
F94.1–F94.2	Lapsuusiän reaktiivinen ja estoton kiintymyssuhdehäiriö

Keskeisiä vaikeuksia

Neurokognitiiviset puutteet. Autismikirjon häiriöitä sairastavien kognitiiviset kyvyt poikkeavat normaalisti kehittyvien kyvyistä. Erot voivat liittyä perustaitojen ja korkeamman tason prosesseihin (Bowler 2012). Perustason prosesseissa erilaisuutta ilmenee tarkkaavuudessa, havaintokyvyssä ja muistitoiminnoissa. Tarkkaavuuden osalta autismikirjon häiriöitä sairastavat ovat taipuvaisempia kiinnittämään huomiota yksityiskohtiin ja heillä on vaikeuksia siirtää kiinnostuksen kohdetta kokonaisuuksiin. Yksityiskohtien havaintokyky heillä taas on osittain tarkempikin kuin normaalisti kehittyvillä, mikä voi tuottaa hankaluuksia kommunikaatiossa niiden kanssa, joiden havainnot eivät ole yhtä tarkkoja. Nämä tarkkaavuuteen ja havaitsemiseen liittyvät poikkeavuudet johtavat myös hieman erilaisiin muistitoimintoihin (Bowler 2012).

Korkeamman tason kognitiivisten kykyjen erilaisuutta on pyritty selittämään ja ymmärtämään mielen teorian, sentraalisen koherenssiteorian ja eksekutiivisen teorian avulla. Mielen teorian mukaan näillä henkilöillä on vaikeuksia ymmärtää toisten uskomuksia, aikomuksia ja tuntemuksia. Tämä ilmenee muun muassa vuorovaikutuksen ja sosiaalisen kielen ymmärtämisen ja käytön ongelmina. Sentraalinen koherenssiteoria selittää oireiden syyksi kokonaisuuksien hahmottamisen vaikeuden. Autismikirjon häiriöitä sairastavat havaitsevat ympäristönsä yksityiskohtina eivätkä pysty muodostamaan havainnoistaan kokonaisuuksia. Tämä näkyy myös kielen käytössä ja ymmärtämisessä: esimerkiksi kertomuksen keskeinen sanoma jää ymmärtämättä, mutta yksittäiset sanat ja asiat voivat jäädä tarkasti mieleen. Eksekutiivisen teorian mukaan autismikirjon häiriöitä sairastavilla on vaikeuksia toiminnanohjauksessa, johon kuuluvat muun muassa päämäärän valitseminen, toiminnan suunnittelu ja suunnitelman toteutus, tarkkaavuuden suuntaaminen ja ylläpito sekä tehdyn toiminnan arviointi. Vaikeudet näkyvät esimerkiksi toimintoihin jumittumisena ja vaikeutena muuttaa suunnitelmia tilanteen mukaisesti (Kerola ym. 2009, Loukusa 2011, Bowler 2012).

Aistipoikkeavuudet. Autismikirjon häiriöitä sairastavilla sensoriset poikkeavuudet ovat yleisiä. Niitä ilmenee aistien ali- ja yliherkkyytenä jopa 73 %:lla potilaista (Jasmin ym. 2009). Hypo- ja hypersensitiivisyyttä esiintyy kaikkien aistien alueilla. Vanhempien kertoman mukaan lähes neljäsosalla autistisista pikkulapsista ilmenee hyposensitiivisyyttä, yhtä monella hypersensitiivisyyttä ja lähes puolella sekä hypo- että hypersensitiivisyyttä. Autismikirjon häiriöitä sairastavilla esiintyy myös sensorisen integraation puutetta, jonka anatomisena pohjana ovat todennäköisesti aivorungon poikkeavuudet, erityisesti harmaan aineen rakenteissa. Toisaalta yliherkkyys voi olla osa autististen aivojen hyperreaktiivisuutta, joka saattaa johtaa tarkkaan yksityiskohtien havaitsemiseen ja muistamiseen sekä erityiseen tarkkaavuuteen. Kortikaalisten eksitatoristen neuronien lisääntynyt lukumäärä voi johtaa

sensoriseen ylireagoivuuteen ja kohtausalttiuteen (Hughes 2009). Aistipoikkeavuudet saattavat altistaa negatiiviselle käyttäytymiselle, masennukselle ja ahdistukselle (Ben-Sasson ym. 2008).

Kielenkehityksen vaikeudet. Autismikirjon häiriöihin ja erityisesti lapsuusiän autismiin liittyy usein auditiivisen kanavan poikkeava kehitys, mikä ilmenee äänteiden erottelun vaikeutena. Lisäksi se vaikuttaa sekä puheen tuoton että vastaanoton kehittymiseen (Rapin ja Dunn 2003). Kaikille lapsille ei kehity puhekieltä lainkaan. Auditiivisen kanavan puutteiden vuoksi lapsi keskittyy visuaalisiin viesteihin, joiden avulla hän pyrkii jäsentämään maailmaa. Autismikirjon häiriöitä potevilla lapsilla ja nuorilla esiintyy puheessaan usein ekolaliaa, juuttumista ja pitkiä yksinpuheluita. Vaikka Aspergerin oireyhtymää sairastavien lasten puheen ja kielen kehitys etenee yleensä normaalin rajoissa, heilläkin esiintyy tyypillisesti pragmaattisen kielen vaikeuksia (Rapin ja Dunn 2003, Loukusa ym. 2007, Loukusa 2011). Nämä vaikeudet ilmenevät esimerkiksi puutteina ymmärtää ilmausten tilanteeseen sidottuja, epäsuoria tai moniselitteisiä merkityksiä. Niin ikään esiintyy ongelmia vuorovaikutuksellisessa kielenkäytössä, keskustelussa ja kerronnassa. Erityisen vaikeaa on käyttää kieltä ryhmätilanteissa toisten lasten kanssa.

Tunnistaminen, seulonta ja diagnostiset menetelmät

Autismin viiveetön diagnosoiminen on eduksi oikein suunnatun ja nopeasti käynnistyvän varhaiskuntoutuksen kannalta. Mitä aiemmin interventio saadaan alkuun, sitä suuremmat mahdollisuudet on muuttaa lapsen kehityspolkua normaalimpaan suuntaan. Seulontalomakkeet ja diagnostiset välineet kuuluvat autismikirjon nykypäivän strukturoituun diagnostiikkaan. Ne auttavat tunnistamaan autistisia käyttäytymispiirteitä ja varmistamaan autismikirjon häiriön diagnoosin jo varhaisvaiheessa tai sulkemaan sen pois. **INTERNET-OHEISAINESTOSSA** on esitelty Suomessa käytettäviä seulonta- ja diagnosointimenetelmiä.

Vanhemmat kiinnittävät huomiota lapsen



poikkeaviin piirteisiin usein jo ennen ensimmäistä tai toista syntymäpäivää, mutta autismediagnoosi saadaan keskimäärin vasta 3–4 vuoden iässä (Fernell ja Gillberg 2010). Autismikirjon häiriön diagnoosia ennustavia käyttäytymismalleja on havaittu jo yksivuotissyntymäpäivien kotivideoissa. Näitä ovat katsekontaktin vähäisyys, omaan nimeen reagoimattomuus, esineiden esittelemisen puute sekä kyvyttömyys osoittaa sormella kysyttyä kohdetta. Sen sijaan stereotyyppisten liikkeiden esiintyminen ei erottanut autismikirjon häiriöitä sairastavia lapsia muista kehitysviveistä kärsivistä lapsista (Barbaro ja Dissanayake 2009). Autismin varhaisimmat oireet on esitetty **TAULUKOSSA 3**.

Seulonta tapahtuu luontevimmin neuvoloissa. Kokonaisvaltaiseksi pikkulasten psykisiä ongelmia seulovaksi lomakkeeksi sopii muun muassa Brief Infant Toddler Social Emotional Scale (BITSEA, Briggs-Gowan ym. 2004), jota voidaan käyttää 12 kuukauden iästä lähtien. Siinä on myös 17 autismioireita koskevaa kysymystä. Lomake on osoittautunut käyttökelpoiseksi Suomessakin (Haapsamo ym. 2009).

Kansainvälisesti eniten käytetty pikkulasten autismissuulona on Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) (Baron-Cohen ym. 1992), joka on tarkoitettu vanhempien ja terveydenhoitajan tai neuvolalääkärin täytettäväksi lapsen ollessa 18 kuukauden ikäinen. Siinä arvioidaan muun muassa jaettua tarkkaavuutta, katsekontaktia, kuvitteluleikkiä sekä ensi sanoja tai niiden yrityksiä. Sen tarkkuus on hyvä (98 %), mutta herkkyys heikko (38 %). Herkkyyttä parantamaan on kehitetty Modified-muoto (M-CHAT), jonka vanhemmat täyttävät, kun lapsi on 16–30 kuukauden ikäinen. M-CHAT:n tarkkuus ja herkkyys ovat hyvät: 93 % ja 85 %. M-CHAT:lla voidaan löytää muitakin kehitysviivästymiä ja kielenkehityksen häiriöitä, mutta jaettua huomiota ja sosiaalista vastavuoroisuutta koskevat osiot kohdistuvat autismikirjon häiriöihin (Johnson ja Myers 2007).

Euroopassa on laajassa tutkimuskäytössä Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT), jota on suositeltu käytettäväksi 14–15 kuukauden iästä lähtien. Kysely voi-

TAULUKKO 3. Autismin varhaisimmat oireet alle kaksivuotiailla (Zwaigenbaum ym. 2009).

Vuorovaikutukseen tai kommunikaatioon liittyvät oireet

Katsekontaktin ja jaetun tarkkaavuuden puutteet

Tunteisiin ja niiden säätelyyn (esim. vähemmän positiivisia ja enemmän negatiivisia) liittyvät vaikeudet

Sosiaalinen ja vuorovaikutuksellinen hymy puuttuu

Sosiaalinen kiinnostus ja jaettu mielihyvä puutteellista

Ei orientoitumista omaa nimeä kutsuttaessa

Eleitten (kuten sormella osoittamisen) kehittymisen viivästynyttä

Eri kommunikaatiomuotojen koordinaatiossa (esim. katsekontakti, kasvojen ilmeet, eleet, äänneet) vaikeuksia

Leikkiin liittyvät oireet

Vähentynyt jäljittely lelujen käytössä

Lisääntynyt lelujen ja muiden kohteiden hypisteily tai visuaalinen tutkiminen

Toistavat toiminnot lelujen ja muiden kohteiden kanssa

Kieleen ja kognitioon liittyvät oireet

Kognitiivisen kehityksen puutteet

Jokeltelu, erityisesti vastavuoroinen sosiaalinen jokeltelu puuttuu

Kielen ymmärtämisessä ja tuottamisessa ongelmia (esim. oudot ensi sanat tai ekolalia)

Epätavallinen prosodia tai äänensävy

Ensi sanojen tai sosiaalis-emotionaalisen kanssakäymisen taantuminen

Visuaaliset tai sensoriset ja motoriset oireet

Epätavallinen katseella seuraaminen tai katseen kohdistaminen (esim. valot) ja kohteiden epätavallinen tutkiminen

Liiallinen tai liian vähäinen reagointi ääniin tai muihin sensorisiin stimuluksiin

Vähentynyt aktiivisuus ja hidastunut hieno- ja karkeamotoriikan kehittyminen

Toistavat motoriset käyttäytymistavat ja epätavalliset asennot tai motoriset maneerit

Epätavallisuutta unen, syömisen ja tarkkaavuuden säätelyssä

daan soveltaa myös kaksivaiheiseen seulontaan. Jos ensi vaiheessa ilmenee neljä hälyttävää oiretta (ns. red flag -oireet), edetään niiden perusteella tarvittaessa koko 19 kysymystä sisältävään lomakkeeseen (Swinkels ym. 2006). Vuoden ikäisille tarkoitettua neuvolaseulaa

kehittelään yhteisessä EU-hankkeessa (COST Action BM1004 Enhancing the Scientific Study of Early Autism).

Kolmasosa autistisista lapsista kehittyä aluksi normaalisti ja taantuu vasta sen jälkeen. Neuvolaseula tuleekin tehdä ainakin kahdesti kolmeen ikävuoteen mennessä (esimerkiksi 18 ja 24 kuukauden iässä) niille, joista on herännyt huoli tai joilla on riskioireita (ks. tutkimuskaavio) tai joilla esiintyy lähisuvussa autismikirjon häiriöitä. Myös kiihtyneen pään kasvun yhtenä mahdollisena syynä tulee huomioida autismikirjon häiriö (Pierce ym. 2009).

Aspergerin oireyhtymä on autismia lievempi häiriö, ja siihen havahdutaan usein vasta esi- tai alakouluikässä, jolloin lapsen kohdistuvat sosiaaliset vaatimukset kasvavat. Autismikirjon seulontalomake (Autism Spectrum Screening Questionnaire, ASSQ) on tarkoitettu Aspergerin oireyhtymän ja autismin seulontaan kognitiivisesti normaalitasoisilta ja lievästi kehitysvammaisilta alakouluikässä (Ehlers 1997). Vanhemmat ja opettaja näkevät lapsen eri tilanteissa, joten autismikirjon häiriöiden kannalta luotettavimman tuloksen saa, kun otetaan huomioon sekä vanhempien että opettajan arvioinnit. Seulontarajaksi Suomessa on määritetty 30 pistettä (opettajan ja vanhempien arviointipisteiden yhteenlaskettu summa) (Mattila ym. 2009, 2012). Autismikirjon seulontalomake löytyy Autismi- ja Aspergerliiton verkkosivuilta www.autismiliitto.fi hakusanalla ASSQ.

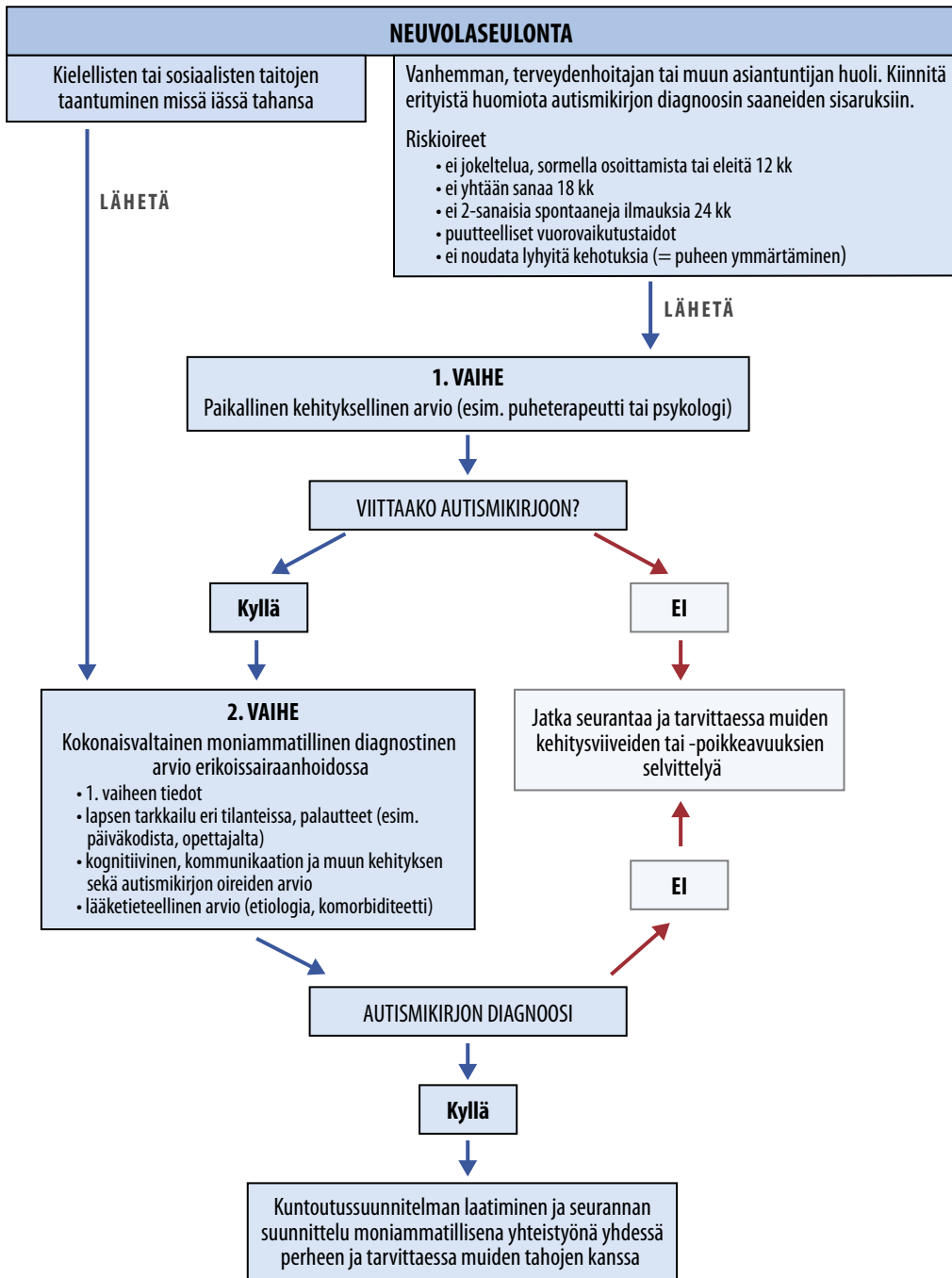
Diagnostisista menetelmistä laajimmassa kansainvälisessä käytössä ovat vanhempien diagnostinen haastattelu Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) (Rutter ym. 2003) sekä tutkittavan diagnostinen havainnointi Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) (Lord ym. 2001) (www.hogrefe.dk). Jotta ADI-R-haastattelu ja ADOS-havainnointi olisivat luotettavia, DVD-harjoittelu on tarpeen ja koulutus suositeltavaa ennen kliinistä käyttöä. Nuorimmille on kehitteillä Toddler ADOS -versio (Luyster ym. 2009). Vaihtoehtona vanhempien ADI-R-haastattelulle on Suomessakin käytetty 3di-menetelmä (Santosh ym. 2009).

KUVASSA 1 on esitetty autismikirjon tutkimuskaavio.

Psykiatrinen komorbiditeetti ja lääkehoito

Autismikirjon häiriöitä sairastavilla lapsilla ja nuorilla esiintyy paljon psyykkisiä häiriöitä (esiintyvyys 70–74%), ja yli 40 %:lla niitä on kaksi tai useampia. Käytöshäiriöitä on yli 40 %:lla, ahdistuneisuushäiriötä niin ikään yli 40 %:lla ja tic-oireita yli 20 %:lla. ADHD on noin 40 %:lla ja nukahtamisvaikeuksia yli 30 %:lla. Käytöshäiriöihin kuuluva uhmakkuushäiriö sekä masennus- ja ahdistuneisuushäiriöt johtavat psyykkisen toimintakyvyn merkittävään heikkenemiseen (Simonoff ym. 2008, Mattila ym. 2010). Ahdistuneisuus, erityisesti sosiaalinen ahdistuneisuus, lisääntyy iän myötä, kun se normaalisti kehittyvillä nuorilla vähenee. Tämä johtunee siitä, että iän karttuessa autismikirjon häiriötä potevat nuoret alkavat yhä enemmän tiedostaa erilaisuuttaan (Kuusikko ym. 2008). Näillä lapsilla ja nuorilla on oikeus myös psykiatrisiin tutkimuksiin ja sitä kautta kokonaisvaltaiseen hoitoon ja kuntoutukseen.

Oireiden lievittämiseksi voidaan käyttää lääkehoitoja. Tavallisin lääkehoidon aihe on käytöshäiriö. Siihen käytetään useimmin risperidonia, joka vähentää aggressiivisuutta, hyperaktiivisuutta, impulsiivisuutta ja ärtyneisyyttä. Haittavaikutukset ovat samanlaisia kuin muillakin lapsilla eli painon nousua ja annosriippuvaista väsymystä (Fisman 2002). Jos potilaalla autismikirjon häiriön lisäksi on ADHD, voidaan kokeilla psykostimulanttia tai atomoksetiinia pienin annoksina. Tämän on toivottu myös lisäävän lapsen kykyä jakaa huomiotaan aikuisen kanssa (Levy 2009). Nämä lapset ja nuoret ovat kuitenkin herkkiä ADHD-lääkkeiden haittavaikutuksille. Toistavaan käyttäytymiseen, rituaaleihin ja pakko-oireisiin on käytetty fluoksetiinia tai fluvoksamiinia kohtalaisin tuloksina (Fisman 2002, Makkonen 2011). Nukahtamislääkkeenä voi käyttää melatoniinia (Fisman 2002). Psykenlääkehoito on syytä jättää erikoislääkärin tehtäväksi.



KUVA 1. Autismikirjon tutkimuskaavio.

Hoito, kuntoutus ja opetus

Autismikirjon häiriötä sairastavien lasten kuntoutuksen suunnittelu ja toteutus on yhteistyötä vanhempien ja eri alojen ammat-

tilaisten välillä, ja se tapahtuu yksilöllisesti lapsen kykyprofiili huomioiden. Tulosten saavuttamiseksi kuntoutuksen varhainen aloittaminen ja vanhempien ohjaus on tärkeää. Kuntoutuksessa huomioon otettavia asioita ovat

muun muassa kommunikaation kehittäminen visuaalisin keinoin (esim. Picture Exchange Communication System eli PECS) (Frost ja Bondy 2002) sekä jäljittely-, vuorovaikutus- ja sosiaalisten taitojen sekä tunteiden tunnistamisen kehittäminen. Niin ikään on keskityttävä aistimusten säätelyyn (esim. sensorisen integraation terapia) sekä toiminnanohjauksen ja oman kehon hahmotuksen kehittämiseen (Avellan ja Lepistö 2008). Erityisesti pienten puhumattomien autismikirjon häiriötä sairastavien lasten osalta on lisäksi tärkeää vahvistaa auditiivista kanavaa, jotta puheeseen suuntautumiselle, ymmärtämiselle ja puhekielen omaksumiselle luodaan auditiivisia perusteita käytössä olevien visuaalisten kommunikaatiomenetelmien rinnalla.

Nykykäsityksen mukaan autismikirjon häiriötä potevan lapsen arjen tulisi olla kasvatuksellista kuntoutusta, johon tarvittavat yksilö- ja ryhmäterapiat, kuten puhe- ja toimintaterapia, nivoutuvat tärkeiksi kuntoutuksen osatekijöiksi. Toteuttamalla terapiat arkiympäristössä eli lapsen kotona, päiväkodissa ja koulussa yhteistyössä vanhempien ja muiden läheisten ihmisten kanssa voidaan parhaiten vastata arjen haasteisiin. Samalla opeteltavat taidot yleistyvät (Faherty 2006, Kerola ym. 2009). Monen lapsen kuntoutus nivoutuu päiväkotitoimintaan. Päiväkodin ja koulun erityisryhmissä on yleensä valmiuksia autismikirjon häiriötä sairastavan lapsen kuntoutuksen ja opetuksen toteuttamiseen. Jos lapsi sijoitetaan tavalliseen ryhmään, on varmistettava henkilökunnan saama ohjaus ja tuki hänen kohtaamiseensa sekä kuntoutuksen ja opetuksen toteuttamiseen. Tarvittaessa lapselle on järjestettävä osaava henkilökohtainen avustaja.

Autismikirjon häiriötä sairastava lapsi tai nuori tarvitsee apua ympäristön jäsentämisessä kotona, päiväkodissa ja koulussa. Keskeistä on päivittäisen toimintaympäristön, aikataulujen ja sosiaalisten tilanteiden selkeyttäminen esimerkiksi kuvin, esinein ja toistuvien rutiinein. Käyttäytymisen muokkaamiseen pohjautuvia menetelmiä ovat muun muassa TEACCH, Lovaas ja Pikku-Portaat, joista yhdistetään usein käytännön ja lapsen kannalta parhaat elementit (Kielinen ym. 2005). Toi-

minnallisten tuokioiden suosiminen parantaa keskittymiskykyä ja tarjoaa lapselle kehon kautta aistiärsykeitä, jotka tukevat edelleen oppimista. Opetuksessa monikanavaisuus on tärkeää, sillä autismikirjon häiriötä poteva lapsi oppii yleensä tehokkaammin muilla keinoilla kuin kuuntelemalla. Toiminnanohjauksen vaikeudet näkyvät arjessa monin tavoin, ja itsenäiseen harjoitteluun tarvitaan kannustusta (Borremans ym. 2009). Konkreettisten palkkioiden käyttö oppimisen tukena voi olla tarpeen, kun taas painostaminen ahdistaa lasta. Kaverisuhteiden rakentamisessa auttaa aikuisen tuki etenkin sosiaalisten tilanteiden tulkittamisen osalta. Oppimisen ja opiskelun tukemiseksi lapsi tai nuori saattaa tarvita myös luotsausta, ohjattua oppimista neuropsykiatriaan perehtyneeltä henkilöltä (KUVA 2).



© Jenni Anttonen

KUVA 2. Piirretyt kuvat tukevat toiminnanohjausta läksyjen teossa.

Lopuksi

Kognitiivinen taso ja puhekielen esiintymisen lapsen täyttäessä viisi vuotta korreloivat seurantatutkimuksissa merkittävimmin lapsen myöhempään kehitykseen ja elämässä selviytymiseen (Rapin ja Dunn 2003). Viimeisimpien, 1990- tai 2000-luvuilla syntyneitä koskevien seurantatutkimusten mukaan hyvä tai erittäin hyvä ennuste on mahdollinen jopa puolella autismikirjon häiriötä sairastavista, jotka ovat kognitiiviselta tasoltaan normaaleja tai lähes normaaleja (Farley ym. 2009). Varhainen tunnistaminen, viiveetön diagnoosiin pääseminen ja kuntoutuksen nopea käynnistyminen ovat siis ensiarvoisen tärkeitä tekijöitä. ■

* * *

Autismikirjoa tutkiva työryhmä Oulusta kiittää tutkimuksiin osallistuneita lapsia ja nuoria sekä heidän perheitään. Työtämme ovat taloudellisesti tukeneet Sigrid Juséliuksen säätiö, Emil Aaltosen säätiö, Oulun yliopiston Thule-instituutti, Autismiliitto ry (nyk. Autismi- ja Aspergerliitto ry) ja Pohjois-Pohjanmaan autismiyhdistys ry (nyk. Oulun läänin Autismi- ja Aspergeriyhdistys ry), Alma ja K. A. Snellman Säätiö, Rinnekodin tutkimussäätiö, Lastenpsykiatrian tutkimussäätiön valtakunnallinen rahasto ja Oulun alue-toimikunta, Suomen Kulttuurirahasto, Oulun Lääketieteellinen Tutkimussäätiö, Yliopiston Apteekin rahasto, Suomalainen Lääkäriseura Duodecim, Pohjoisen hyvinvoinnin, terveyden ja sopeutumisen tutkijakoulu sekä Suomen Akatemia. Professori David Paulsille myönnetty apuraha yhdysvaltalaiselta National Alliance of Autism Research (NAAR) -järjestöltä mahdollisti aineiston genetiikan osuuden toteuttamisen.

YDINASIAAT

- ▶ Autismikirjon häiriöt ovat etiologialtaan moninaisia neurobiologisia kehityshäiriöitä.
- ▶ Niiden pääoireita ovat laadulliset poikkeavuudet sosiaalisessa vuorovaikutuksessa ja kommunikaatiossa sekä rajoittuneet, toistavat ja kaavamaiset käyttäytymispiirteet, kiinnostuksen kohteet ja toiminnot.
- ▶ Autismikirjon häiriön aikaisella tunnistamisella ja varhaiskuntoutuksella on suuri merkitys myöhemmän toimintakyvyn kannalta.
- ▶ Diagnostiikka, kuntoutus ja hoito edellyttävät moniammatillista yhteistyötä.

IRMA MOILANEN

Oulun yliopisto ja yliopistollinen sairaala, lastenpsykiatrian klinikka

MARJA-LEENA MATTILA

Oulun yliopisto ja yliopistollinen sairaala, lastenpsykiatrian klinikka

SOILE LOUKUSA

Oulun yliopisto, humanistinen tiedekunta, logopedia

MARKO KIELINEN

Oulun yliopisto, kasvatustieteiden tiedekunta

SIDONNAISUUDET

Irma Moilanen: Apuraha (Sigrid Juselius säätiö), luentopalkkio (Thule Instituutti)

Marja-Leena Mattila: Apuraha (Oulun yliopisto, Oulun yliopiston apteekki)

Soile Loukusa: Ei sidonnaisuuksia

Marko Kielinen: Ei ilmoitusta sidonnaisuuksista

Summary

Autism spectrum disorders in children and adolescents

Childhood autism, Asperger's syndrome and atypical autism together make up autism spectrum disorders (ASDs) with a prevalence of 0.6–0.7%. These disorders are defined by qualitative impairments in social interaction, qualitative abnormalities in communication, and by restricted, stereotyped, repetitive patterns of behaviour, interests and activities. Many children or adolescents with ASDs have sensory abnormalities, neurological disorders and additional disabilities of vision, hearing or ambulation. Psychiatric co-morbidity is common.

Diagnostics and rehabilitation are implemented in multi-professional collaboration. Early recognition makes up the basis for early intervention that improves the prognosis. Screening of these disorders in well-baby clinics is being developed.

KIRJALLISUUTTA

- Avellan A, Lepistö T. VARHIS – opas pienten autististen lasten varhaiskuntoutukseen. HYKS, Lastenlinna 2008.
- Barbaro J, Dissanayake C. Autism spectrum disorders in infancy and toddlerhood: a review of the evidence on early signs, early identification tools, and early diagnosis. *J Dev Behav Pediatr* 2009;30:447–59.
- Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992;161:839–43.
- Ben-Sasson A, Cermak SA, Orsmond GI, ym. Sensory clusters of toddlers with autism spectrum disorders: differences in affective symptoms. *J Child Psychol Psychiatry* 2008; 49:817–25.
- Borremans E, Rintala P, Kielinen M. Effectiveness of an exercise training program on youth with Asperger syndrome. *EUJAPA* 2009;14:14–25.
- Bowler D. Cognitive perspectives on autism spectrum disorder. *Autismi* 2012;1:19–21.
- Briggs-Gowan MJ, Carter AS, Irwin JR, Wachtel K, Cicchetti DV. The Brief Infant-Toddler Social and Emotional Assessment: screening for social-emotional problems and delays in competence. *J Pediatr Psychol* 2004;29:143–55.
- Ehlers S. Asperger syndrome: Epidemiological, cognitive, language and neurobiological aspects. Göteborg: Göteborg University 1997.
- Faherty C. Autismi/Aspergerin oireyhtymä. Mitä se merkitsee minulle? Autismi- ja Aspergerliitto ry. Oulu: Oulun yliopistopaino 2006, s. 165–214.
- Farley MA, McMahon WM, Fombonne E, ym. Twenty-year outcome for individuals with autism and average or near-average cognitive abilities. *Autism Res* 2009;2:109–18.
- Fernell E, Gillberg C. Autism spectrum disorder diagnoses in Stockholm preschoolers. *Res Dev Disabil* 2010;31:680–5.
- Fisman S. Pervasive developmental disorder. Kirjassa: Kutcher S, toim. Practical child and adolescent psychopharmacology. Cambridge University Press 2002, s. 265–304.
- Fombonne E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatr Res* 2009; 65:591–8.
- Frost L, Bondy A. PECS: The Picture Exchange Communication System Training Manual. 2. painos. Cherry Hill, NJ, Pyramid Educational Consultants 2002.
- Gjevik E, Eldevik S, Fjæran-Granum T, Sponheim E. Kiddie-SADS reveals high rates of DSM-IV disorders in children and adolescents with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2011;41:761–9.
- Haapsamo H, Ebeling H, Soini H, ym. Screening infants with social and emotional problems; A pilot study of the Brief Infant Toddler Social and Emotional Assessment (BITSEA) in Northern Finland. *Int J Circumpolar Health* 2009;68:386–96.
- Hughes JR. Update on autism: A review of 1300 reports published in 2008. *Epilepsy Behav* 2009;16:569–89.
- Jasmin E, Couture M, McKinley P, Reid G, Fombonne E, Gisel E. Sensori-motor and daily living skills of preschool children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2009;39:231–41.
- Johnson C, Myers S. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007;120:1183–215.
- Kerola K, Kujanpää S, Timonen T. Autismin kirjo ja kuntoutus. Juva: PS-kustannus 2009.
- Kielinen M. Autism in Northern Finland. A prevalence, follow-up and descriptive study of children and adolescents with autistic disorder. *Acta Universitatis Ouluensis, D* 813, 2005, s.15–50. <http://herkules.oulu.fi/isbn9514276221/>
- Kuusikko S, Pollock-Wurman R, Jussila K, ym. Social anxiety in high-functioning children and adolescents with autism and Asperger syndrome. *J Autism Dev Disord* 2008;38:1697–709.
- Lampi KM, Banerjee PM, Gissler M, ym. Finnish prenatal study of autism and autism spectrum disorders (FIPS-A): overview and design. *J Autism Dev Disord* 2011;41:1090–6.
- Levy SE, Mandell DS, Schulz RT. *Autism*. *Lancet* 2009;374:1627–38.
- Lord C, Rutter M, DiLavore P, Risi S. *Autism Diagnostic Observation Schedule, ADOS*. Manual. Los Angeles, California: Western Psychological Services 2001.
- Loukusa S. Autismin kirjon häiriöihin liittyvät pragmatiikan vaikeudet. Kirjassa: Loukusa S, Paavola L, toim. Lapset kielitäyttämässä. Lasten pragmaattisten taitojen kehitys ja sen häiriöt. Jyväskylä: PS-kustannus 2011, s. 129–46.
- Loukusa S, Leinonen E, Jussila K, ym. Answering contextually demanding questions: pragmatic errors produced by children with Asperger syndrome or high-functioning autism. *J Commun Dis* 2007;40:357–81.
- Luyster R, Gotham K, Guthrie W, ym. The Autism Diagnostic Observation Schedule-toddler module: a new module of a standardized diagnostic measure for autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2009;39:1305–20.
- Makkonen I, Kokki H, Kuikka J, Turpeinen U, Riikonen R. Effects of fluoxetine treatment on striatal dopamine transporter binding and cerebrospinal fluid insulin-like growth factor1 in children with autism. *Neuropediatrics* 2011;42:207–9.
- Mattila ML, Hurtig T, Haapsamo H, ym. Psychiatric comorbid disorders associated with Asperger syndrome and high-functioning autism: prevalence and impairment in a combined total population and outpatient study. *J Autism Dev Disord* 2010;40:1080–93.
- Mattila ML, Jussila K, Kuusikko S, ym. When does the Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ) predict autism spectrum disorders in primary school aged children? *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2009;18:499–509.
- Mattila ML, Jussila K, Linna SL, ym. Validation of the Finnish Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ) for clinical settings and total population screening. *J Autism Dev Disord* 2012; in press.
- Mattila ML, Kielinen M, Jussila K, ym. An epidemiological and diagnostic study of Asperger syndrome according to four sets of diagnostic criteria. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2007;46:636–46.
- Mattila, ML, Kielinen, M, Linna, SL, ym. Autism spectrum disorders according to DSM-IV-TR and compared with DSM-V Draft criteria: an epidemiological study. *J Am Acad Child Adolesc Psych* 2011;50:583–92.
- Ozonoff S, Young GS, Carter A, ym. Recurrence risk for autism spectrum disorders: a baby siblings research consortium study. *Pediatrics* 2011;128:e488–95.
- Petau A, Soinila S. Onko neurobiologinen perustutkimus tuonut uusia näkökulmia kehitysvammaisuuden etiologiaan? *Duodecim* 2006;122:1903–6.
- Pierce K, Glatt S, Liptak G, McIntyre L. The power and promise of identifying autism early: insights from the search for clinical and biological markers. *Ann Clin Psychiatry* 2009;21:132–47.
- Rapin I, Dunn M. Update on the language disorders of individuals on the autistic spectrum. *Brain Dev* 2003;25:166–72.
- Rutter M, Le Couteur A, Lord C. *ADI-R. Autism Diagnostic Interview-Revised*. Los Angeles, California: Western Psychological Services 2003.
- Santosh P, Mandy W, Puura K, Maartinen M, Warrington R, Skuse D. The construction and validation of a short form of the developmental, diagnostic and dimensional interview. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2009;18:521–4.
- Simonoff E, Pickles A, Charman T, Chandler S, Loucas T, Baird G. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2008;47:921–9.
- Swinkels S, Dietz C, van Daalen E, Kerkhof I, Engeland H, Buitelaar J. Screening for autistic spectrum in children aged 14 to 15 months. I: the development of the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). *J Autism Dev Disord* 2006;36:723–32.
- Weiss LA, Arking DE; Gene Discovery Project of Johns Hopkins & the Autism Consortium, Daly MJ, Chakravarti A. A genome-wide linkage and association scan reveals novel loci for autism. *Nature* 2009;461:802–8.
- World Health Organisation, WHO. *International Classification of Mental and Behavioural Disorders (ICD-10)*. Geneva: Diagnostic Criteria for Research 1993.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C, ym. Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high risk infants. *Pediatrics* 2009;123:1383–91.