



**Athugun á tíðni og einkennum sérkennilegrar og árátukenndrar  
hegðunar meðal barna með röskun á einhverfurófi í ljósi nýrrar  
skilgreiningar á einhverfu í DSM-5**

Linda Hrönn Ingadóttir

**Lokaverkefni til Cand.psych.-gráðu  
Sálfræðideild  
Heilbrigðisvísindasvið**



**HÁSKÓLI ÍSLANDS**

**Athugun á tíðni og einkennum sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar  
meðal barna með röskun á einhverfurófi í ljósi nýrrar skilgreiningar á  
einhverfu í DSM-5**

Linda Hrönn Ingadóttir

Lokaverkefni til Cand.psych. gráðu í sálfræði

Leiðbeinendur: Urður Njarðvík, Emilía Guðmundsdóttir og Sigurrós Jóhannsdóttir

Sálfræðideild

Heilbrigðisvísindasvið Háskóla Íslands

Júní 2013

Ritgerð þessi er lokaverkefni til Cand.psych. gráðu í sálfræði og er óheimilt að afrita ritgerðina á nokkurn hátt nema með leyfi réttihafa.

© Linda Hrönn Ingadóttir

Prentun: Háskólaprent  
Reykjavík, Ísland, 2013

## Útdráttur

Endurskoðun stendur yfir á DSM-IV greiningarkerfinu og samkvæmt drögum að greiningarviðmiðum fyrir einhverfu er ljóst að umtalsverð breyting verður á skilgreiningu, flokkun og greiningu. Nýlegar rannsóknarniðurstöður benda til að ríkari krafa um sérkennilega og árátukennda hegðun í greiningarviðmiðum DSM-5 muni fækka þeim sem greinast með einhverfurófsröskun. Markmið rannsóknarinnar var að athuga hvort hegðun og þroskasaga barna, sem hafa greinst með röskun á einhverfurófi með hliðsjón af greiningarmörkum ICD-10, uppfylli hin nýju DSM-5 greiningarviðmið við fyrstu athugun og endurmat. Jafnframt var skoðað hvort sérkennileg og árátukennd hegðun myndi breytast milli athugana og hvernig. Tilgáta rannsóknarinnar var að börn sem koma ung til athugunar vegna gruns um röskun á einhverfurófi hafi ekki öll nægilega skýr einkenni sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar til að uppfylla greiningarviðmið DSM-5 þótt slík hegðunareinkenni komi skýrt fram við endurmat. Þátttakendur voru öll börn sem komu til athugunar á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins á árunum 1997-2008 vegna gruns um röskun á einhverfurófi við 16-47 mánaða aldur og þar sem ADI-R greiningarviðtalið var notað (n=41). Stuðst var afturvirkkt við upplýsingar úr sjúkraskráum við fyrstu athugun og endurmat. Niðurstöður voru að mörgu leyti háðar því hvaða greiningarmörk var stuðst við en hlutfall barna sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi og greiningarviðmið DSM-5 við fyrstu athugun var frá 54% til 89%. Óháð greiningarmörkum voru tilfelli þar sem börn með greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 uppfylltu ekki skilyrði DSM-5 við fyrstu athugun en við endurmat var skilyrðum DSM-5 fullnægt. Niðurstaðan styður að hluta tilgátu rannsóknarinnar. Þau börn sem náðu ekki greiningarmörkum við fyrstu athugun en uppfylltu skilyrði DSM-5 við endurmat gerðu það ekki einungis vegna þess að einkenni sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar voru ekki nægilega skýr heldur einnig vegna þess að heildarfjöldi einkenna fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum var ekki fullnægt. Niðurstöður gefa tilefni til frekari rannsókna á breyttum greiningarviðmiðum.

Lykilorð: Röskun á einhverfurófi, DSM-5, sérkennileg og árátukennd hegðun.

## **Abstract**

The proposed DSM-5 criteria for Autism Spectrum Disorder (ASD) represent a substantial change from the DSM-IV criteria. Previous studies indicate that restricted and repetitive behavior requirement in DSM-5 criteria might lead to reduced identification of children previously diagnosed with ASD. The aim of the study was to compare diagnostic outcomes using both ICD-10 and the proposed DSM-5 criteria. Changes in restricted and repetitive behavior between assessments were also examined. It was hypothesized that some of the young children who were referred because of suspected ASD would only have mild symptoms of restricted and repetitive behavior at first observation and therefore did not meet the DSM-5 criteria but at reevaluation this kind of behavior would be severe enough to meet the criteria. Participants in the study were all children aged 16 to 47 months who were referred to the State Diagnostic and Counseling Center (SDCC) because of suspected autism and who had completed ADI-R (n=41). Data in the study was based on retrospective file review from medical records both at first observation and reevaluation. Results were compared based on different thresholds and the proportion of children who had previously been diagnosed with ASD under ICD-10 and who met the DSM-5 criteria at first observation varied significantly. Based on DSM-5 criteria, 54% to 89% met the requirements for ASD. There were instances where children who had previously been diagnosed with ASD under ICD-10 failed to meet the DSM-5 criteria at first observation but met the requirements at reevaluation. The findings support in part the study's hypothesis. The children who failed to meet the criteria at first observation but met the requirements at reevaluation did so because the total number of symptoms for social communication deficit was not fulfilled and due to the fact that symptoms of restricted and repetitive behavior were not severe enough. The results indicate that further research on the revision of diagnostic criteria is warranted.

**Key words:** Autism Spectrum Disorder, DSM-5, restricted and repetitive behavior.

## **Þakkarorð**

Höfundur vill koma á framfæri kæru þakklæti til Urðar Njarðvík, dósent við Háskóla Íslands. Urður fær hinar bestu þakkir fyrir mikla hjálpsemi, uppbyggilega gagnrýni og ekki síst fyrir að gefa sér tíma í annars miklum önnum í tengslum við rannsóknarleyfi. Emilía Guðmundsdóttir og Sigurrós Jóhannsdóttir, sálfræðingar á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins, fá kærar þakkir fyrir alla hjálpina sem og afar góða leiðsögn. Miklar þakkir fær Evald Sæmundsen fyrir einstakt rannsóknartækifæri og góðan stuðning. Bestu þakkir fær Dagný Ingadóttir fyrir yfirlestur, hvatningu og það að gefa sér tíma í dagsins önn. Aron Ingi Kristinsson fær innilegar þakkir fyrir ómetanlegan stuðning á meðan rannsóknarskrifum stóð.

## Efnisyfirlit

Útdráttur.....	iii
Abstract.....	iv
Þakkarorð .....	v
Efnisyfirlit.....	vi
Töfluyfirlit .....	ix
Myndayfirlit.....	x
<b>1 Röskun á einhverfurófi.....</b>	<b>1</b>
1.1 Sögulegt yfirlit.....	3
1.2 Skilgreining á einhverfu og skyldum röskunum samkvæmt DSM-IV-TR .....	5
1.2.1 <i>Einhverfa</i> .....	5
1.2.2 <i>Retts heilkenni</i> .....	6
1.2.3 <i>Upplausnarþroskaröskun</i> .....	7
1.2.4 <i>Aspergers heilkenni</i> .....	8
1.2.5 <i>Gagntæk þroskaröskun ótilgreind (svarar til ódæmigerðrar einhverfu í ICD-10)</i> .....	9
1.2.6 <i>Samanburður á DSM-IV/DSM-IV-TR og ICD-10</i> .....	10
1.3 Tilheyrandi vandamál.....	10
1.3.1 <i>Þroskahömlun</i> .....	10
1.3.2 <i>Flogaveiki</i> .....	10
1.3.3 <i>Hegðunarerfiðleikar</i> .....	11
1.4 Samsláttur við aðrar raskanir.....	11
1.4.1 <i>Kvíðaraskanir</i> .....	12
1.4.2 <i>Attention Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)</i> .....	12
1.4.3 <i>Tourette heilkenni</i> .....	13
1.5 Orsakir .....	14
1.6 Algengi raskana á einhverfurófi .....	15
1.7 Snemmtæk íhlutun.....	16
1.8 Skimun og greining einhverfurófsraskana .....	17
1.8.1 <i>Skimunarlistar</i> .....	18
1.8.1.1 <i>Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)</i> .....	19
1.8.1.2 <i>Social Communication Questionnaire (SCQ)</i> .....	19
1.8.1.3 <i>Social Responsiveness Scale (SRS)</i> .....	20
1.8.1.4 <i>Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)</i> .....	20
1.8.1.5 <i>The Childhood Autism Rating Scale (CARS)</i> .....	20
1.8.2 <i>Greiningartæki fyrir einhverfu</i> .....	21
1.8.2.1 <i>Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)</i> .....	21

1.8.2.2	<i>Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)</i> .....	22
1.8.3	<i>Mat á vitsmunaprofka og aðlögunarfærni</i> .....	23
1.8.3.1	<i>Greindarpróf Wechslers</i> .....	24
1.8.3.2	<i>Bayley Scales of Infant Development (BSID)</i> .....	24
1.8.3.3	<i>Vineland Adaptive Behavior Scales – Second Edition (VABS-II)</i> .....	25
1.9	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fifth edition (DSM-5) .....	25
1.9.1	<i>Einn flokkur einhverfurófsraskana (Autism Spectrum Disorder)</i> .....	26
1.9.1.1	<i>Rök fyrir einum flokki raskana á einhverfurófi</i> .....	27
1.9.1.2	<i>Víddarmælikvarði (dimensional scale)</i> .....	28
1.9.1.3	<i>Upplýsingar umfram skilgreingu á einhverfurófsröskun</i> .....	29
1.9.2	<i>Tvö einkennasvið</i> .....	30
1.9.2.1	<i>Frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum</i> .....	30
1.9.2.2	<i>Sérkennileg og árátukennd hegðun</i> .....	31
1.9.3	<i>Viðmið um upphaf einkenna</i> .....	32
1.9.4	<i>Social Communication Disorder</i> .....	36
1.9.5	<i>Samantekt á fyrirhuguðum breytingum</i> .....	36
1.10	<i>Áskoranir sem fylgja breytingum</i> .....	37
1.10.1	<i>Sérkennileg og árátukennd hegðun</i> .....	49
1.11	<i>Samantekt og markmið rannsóknarinnar</i> .....	51
<b>2</b>	<b>Aðferð</b> .....	<b>53</b>
2.1	<i>Pátttakendur</i> .....	53
2.2	<i>Mælitæki</i> .....	54
2.2.1	<i>Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)</i> .....	54
2.2.2	<i>Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)</i> .....	55
2.2.3	<i>Childhood Autism Rating Scale (CARS)</i> .....	55
2.2.4	<i>Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence-Revised (WPPSI-R)</i> .....	56
2.2.5	<i>Bayley Scales of Infant Development (Bayley)</i> .....	56
2.2.6	<i>Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS)</i> .....	56
2.3	<i>Rannsóknarsnið</i> .....	57
2.4	<i>Framkvæmd</i> .....	57
2.5	<i>Tölfræðileg úrvinnsla</i> .....	61
<b>3</b>	<b>Niðurstöður</b> .....	<b>63</b>
3.1	<i>Fyrsta athugun</i> .....	64
3.2	<i>Endurmat</i> .....	68
3.3	<i>Sérkennileg og árátukennd hegðun við fyrstu athugun</i> .....	70



3.4	Samanburður á sérkennilegri og árátukenndri hegðun við fyrstu athugun og endurmat.....	71
<b>4</b>	<b>Umræða.....</b>	<b>73</b>
4.1	Greiningarviðmið DSM-5 .....	74
4.1.1	<i>Fyrsta athugun.....</i>	74
4.1.2	<i>Endurmat.....</i>	77
4.2	Sérkennileg og árátukennd hegðun .....	79
4.2.1	<i>Sérkennileg og árátukennd hegðun við fyrstu athugun .....</i>	79
4.2.2	<i>Samanburður á sérkennilegri og árátukenndri hegðun við fyrstu athugun og endurmat .....</i>	82
4.3	Tillögur að breytingum fyrir greiningarviðmið DSM-5 fyrir ung börn .....	82
4.4	Áskoranir í kjölfar breytinga .....	83
4.5	Styrkleikar og veikleikar rannsóknarinnar .....	85
4.6	Tillögur að framtíðarrannsóknum .....	85
4.7	Samantekt .....	86
	<b>Heimildaskrá .....</b>	<b>87</b>

## Töfluyfirlit

Tafla 1 Greiningarskilmerki fyrir einhverfu samkvæmt DSM-IV-TR. ....	6
Tafla 2 Greiningarskilmerki fyrir Retts heilkenni samkvæmt DSM-IV-TR. ....	7
Tafla 3 Greiningarskilmerki fyrir upplausnarþroskaröskun samkvæmt DSM-IV-TR. ....	8
Tafla 4 Greiningarskilmerki fyrir Aspergers heilkenni samkvæmt DSM-IV-TR. ....	9
Tafla 5 Greiningarskilmerki fyrir röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-5. ....	34
Tafla 6 Diagnostic criteria for Autism Spectrum Disorder according to DSM-5.....	35
Tafla 7 Grunnupplýsingar um þátttakendur (n=41) við fyrstu athugun.....	53
Tafla 8 Grunnupplýsingar um þátttakendur (n=35) við endurmat.....	54
Tafla 9 Atriði á ADI-R og ADOS sem talin eru samsvara greiningarviðmiðum DSM-5 (tekið frá Huerta o.fl., 2012). ....	59
Tafla 10 Atriði á CARS sem talin eru samsvara greiningarviðmiðum DSM-5 (tekið frá Taheri og Perry, 2012). ....	60
Tafla 11 Samantekt á greiningarmörkum sem verða notuð í úrvinnslu.....	62
Tafla 12 Lýsandi tölfræði fyrir undirflokkum ICD-10 við fyrstu athugun (n=41). ....	63
Tafla 13 Fjöldi og hlutfall þátttakenda sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 og myndi einnig uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi við fyrstu athugun samkvæmt ólíkum greiningarmörkum (n=35). ....	65
Tafla 14 Fjöldi og hlutfall þátttakenda sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 við fyrstu athugun en ekki greiningarviðmið DSM-5 samkvæmt ólíkum greiningarmörkum... 66	
Tafla 15 Fjöldi og hlutfall þátttakenda sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 og myndi að auki uppfylla greiningarviðmið DSM-5 samkvæmt ólíkum greiningarmörkum. Einnig eru upplýsingar um fjölda og hlutfall þátttakenda sem myndi uppfylla ólík greiningarmörk fyrir alla sjö einkennaflokka DSM-5 (n=35). ....	67
Tafla 16 Lýsandi tölfræði fyrir undirflokkum ICD-10 við endurmat (n=34). ....	68
Tafla 17 Hlutfall þeirra sem greindust með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 og myndu uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi við fyrstu athugun og endurmat samkvæmt ólíkum greiningarmörkum. ....	70
Tafla 18 Upplýsingar um fjölda og hlutfall þátttakenda, með greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10, sem myndi uppfylla ólíkan fjölda greiningarviðmiða fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun við fyrstu athugun og endurmat (n=32). ....	72

## Myndayfirlit

Mynd 1 Dæmi um skráningu úr sjúkraskrá.....	58
Mynd 2 Meðaltal fyrir heildarstig atriða á ADI-R sem talin voru samsvara einkennaflokkum sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar í DSM-5 eftir undirflokkum ICD-10 (n=41). .....	71
Mynd 3 Samanburður á einkennaflokkum sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar við fyrstu athugun og endurmat hjá þátttakendum sem uppfylltu greiningarviðmið ICD- 10 um röskun á einhverfurófi í báðum athugunum (n=32).....	72

## 1 Röskun á einhverfurófi

Einhverfa og skyldar raskanir eiga það sameiginlegt að um frávik í hegðun er að ræða sem rekja má til röskunar í taugabroska og kemur venjulega fram í barnæsku (Chawarska og Volkmar, 2005; Newsom og Hovanitz, 2006). Í DSM-IV er einhverfa ein af fimm undirflokkum sem falla undir hugtakið gagntæk þroskaröskun (e. *Pervasive Developmental Disorders*). Aðrir undirflokkar eru Aspergers heilkenni, gagntæk þroskaröskun ótilgreind (e. *Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified* hér eftir PDD-NOS), upplausnarþroskaröskun og Retts heilkenni (American Psychiatric Association (APA), 2000). Helstu einkenni eru skert geta til að taka þátt í gagnkvæmu félagslegu samspili, skert færni í máli og tjáskiptum og sérkennileg árátukennd hegðun (Volkmar og Klin, 2005). Hegðunareinkenni geta verið breytileg eftir samsetningu, fjölda og styrkleika og því er hömlunin mismikil milli einstaklinga. Til að lýsa þessum breytileika var komið fram með nýtt hugtak, einhverfuróf, en hugtakið grundvallast á að einkennum er raðað eftir alvarleika á ákveðna vídd eða róf (Volkmar og Klin, 2005; Lord og Jones, 2012). Röskun á einhverfurófi er samheiti gagntækrar þroskaröskunar (Volkmar og Klin, 2005).

Ýmis vandamál geta fylgt því að vera með röskun á einhverfurófi. Til að mynda er þroskahömlun algeng meðal barna með röskun á einhverfurófi sem og flogaveiki og ýmis hegðunarvandamál (Ozonoff, Goodlin-Jones og Solomon, 2007). Meðraskanir eru einnig algengar en með því er átt við að auk einhverfurófsröskunar eru aðrar raskanir til staðar. Fjöldi barna uppfyllir til viðbótar greiningarskilmerki fyrir raskanir eins og ADHD, Tourette heilkenni, kvíða og þunglyndi (Canitano og Vivanti, 2007; Goldstein og Schwebach, 2004; Matson og Nebel-Schwalm, 2005). Undanfarin ár hafa orðið miklar framfarir í erfðafræði og þekking á röskuninni hefur sömuleiðis aukist til muna. Orsakir einhverfu og skyldra raskana eru þó ekki með öllu kunnar en líklega eru orsakir að mestu leyti erfðatengdar þó ýmsir aðrir áhættuþættir geti haft áhrif á framvindu röskunarinnar (Rutter, 2005b). Algengi raskana á einhverfurófi hefur aukist verulega, bæði hér á landi sem og erlendis en áætlað er að algengi sé á bilinu 1% til 2% (Evald Sæmundsen, 2008a; Rutter, 2005a; Evald Sæmundsen, Páll Magnússon, Ingibjörg Georgsdóttir, Erlendur Egilsson og Vilhjálmur Rafnsson, 2013). Aukningin er mest hjá börnum og unglingum sem eru vitsmunalega sterk og á vægari enda einhverfurófsins (Evald Sæmundsen o.fl. 2013; Lord og Jones, 2012).

Greiningarskilmerki fyrir einhverfu er í grundvallaratriðum skráð á sama hátt í þeim tveimur greiningar- og flokkunarkerfum sem aðallega er stuðst við í heiminum í dag. Annarsvegar DSM-IV sem er flokkunarkerfi bandaríska geðlækningafélagsins (APA, 2000) og hins vegar í ICD-10 sem er alþjóðlegt flokkunarkerfi sjúkdóma og skyldra heilbrigðisvandamála (World Health Organization (WHO), 1993). Í báðum þessum flokkunarkerfum hafa undirflokkar raskana á einhverfurófi þurft að sæta gagnrýni bæði hvað varðar rannsóknir og klíníska vinnu (Lord, Petkova, Hus, Gan, Lu, Martin o.fl., 2012; Lord og Jones, 2012).

Margvíslegra breytinga er að vænta á skilgreiningu, flokkun og greiningu einhverfu og skyldra raskana í DSM-5 og ICD-11 (Lord og Jones, 2012). Áætlað er að DSM-5 komi út í maí á þessu ári (American Psychiatric Association, 2013) en ekki er gert ráð fyrir að ICD-11 komi út fyrr en árið 2015 (World Health Organization, 2013) en á Íslandi er stuðst við ICD flokkunarkerfið (Landlæknisembættið, 2010). Þar af leiðandi verða þær breytingar sem munu eiga sér stað í DSM-5 skoðaðar en leiða má líkum að því að væntanlegar breytingar muni hafa veruleg áhrif á það hvernig endurskoðun ICD-11 verður háttáð (Lord og Jones, 2012).

Í DSM-5 er ætlunin að hafa einn flokk sem nefnist röskun á einhverfurófi (e. Autism Spectrum Disorder; ASD) í stað þess að flokka í aðskildar raskanir. Hegðunareinkennum verður raðað á vídd sem segir til um alvarleika röskunarinnar. Einkennasviðunum þremur frá því í DSM-IV verður fækkað í tvö. Að auki verður gerð ríkari krafa um að sérkennileg og áráttukennd hegðun sé til staðar (American Psychiatric Association (APA), 2012a; Lord og Jones, 2012). Nú þegar liggja fyrir nokkrar rannsóknarniðurstöður sem benda til að ríkari krafa um sérkennilega og áráttukennda hegðun fækki þeim sem greinast með einhverfurófsröskun (Gibbs, Aldridge, Chandler, Witzlsperger og Smith, 2012; Mandy, Charman, Gilmour og Skuse, 2011; Matson, Kozlowski, Hattier, Horovitz og Sipes, 2012c; Taheri og Perry, 2012).

Markmið rannsóknarinnar var að athuga hvort hegðun og þroskasaga barna, sem hafa greinst með röskun á einhverfurófi með hliðsjón af greiningarskilmerkjum ICD-10 uppfylli hin nýju DSM-5 greiningarviðmið við fyrstu athugun (tími 1) og endurmat (tími 2). Ennfremur hvort sérkennileg og áráttukennd hegðun breytist milli athugana og þá hvernig. Var það gert með því að fara yfir sjúkraskrár barna sem komu til athugunar á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins (GRR) á aldrinum 16-47 mánaða vegna gruns um röskun á einhverfurófi og þar sem ADI-R greiningarviðtalið var notað.

## 1.1 Sögulegt yfirlit

Gamlar sagnir af fólki með einkennilegt hegðunarmynstur eru til marks um að einhverfa hafi verið til í margar aldir (Wing og Potter, 2002; Wolff, 2004). Hugtakið „*autism*“, eða á íslensku „einhverfa“, var hins vegar ekki notað fyrst fyrr en í byrjun 20. aldar af vísindamanninum Eugene Bleuler og þá í tengslum við ákveðin hugræn einkenni hjá geðklofasjúklingum (Jordan, 1999; Volkmar og Klin, 2005). Saga einhverfu, sem tiltekin röskun, hófst árið 1943 þegar bandaríski geðlæknirinn Leo Kanner lýsti 11 börnum sem öll höfðu svipuð einkenni í ritgerð sinni *Autistic disturbances of affective contact*. Börnin áttu það sameiginlegt að þau voru félagslega einangruð og áttu erfitt með að tengjast öðrum, höfðu mikla þörf fyrir stöðugleika, hreyfðu sig á sérkennilegan og árátukenndan hátt, voru sein í málþroska, töluðu sérkennilega og sum lærðu aldrei að tala (Kanner, 1943). Kanner gaf þessu hegðunarmynstri nafnið *early infantile autism* eða bernskueinhverfa. Lýsingin samræmist að mestu leyti þeim hegðunareinkennum sem í dag þekkest sem einhverfa (Volkmar og Klin, 2005; Wing og Potter, 2002). Í áður nefndri ritgerð gaf Kanner í skyn að röskunin væri meðfædd en að hann hafi einnig tekið eftir því í athugunum sínum að foreldrar barnanna væru kaldir og sinnulausir (Jordan, 1999; Volkmar og Klin, 2005). Í framhaldi af þessari skoðun Kanner tóku margir upp það sjónarmið að röskunina mætti rekja til viðmóts foreldra og uppeldisaðferða (Wing og Potter, 2002). Bruno Bettelheim kom síðar fram með hugtakið „ísskápsmæður“ sem varð áberandi í umræðunni og átti að lýsa köldum og fjarlægum mæðrum (Sarrett, 2011). Með aukinni þekkingu varð þó ljóst að orsakir einhverfu eru líffræðilegar og þar með var fallið frá þessum tilfinningalegu skýringum (Volkmar og Klin, 2005).

Ári eftir að Kanner gaf út ritgerð sína lýsti austurrískur læknir að nafni Hans Asperger fjórum drengjum sem höfðu áþekk einkenni og Kanner hafði lýst nema mál- og vitsmunáþroski var eðlilegur. Asperger gaf röskuninni heitið *Autistic personality disorders in childhood* en hugtakið einhverfa átti að vísa í skerta félagshæfni sem hann taldi einkennandi fyrir röskunina þó að ýmis önnur hegðunareinkenni hafi einnig verið til staðar (Klin, McPartland og Volkmar, 2005). Grein Asperger var gefin út á þýsku og vakti því ekki verðskuldaða athygli fyrr en tæplega 40 árum síðar þegar Lorna Wing gaf út grein þar sem hún lýsti einstaklingum með svipuð einkenni og Asperger hafði gert. Röskunin fékk síðar heitið Aspergers heilkenni og átti að aðgreina þá sem voru með vægari einkenni frá þeim sem höfðu svokallaða „Kannerseinhverfu“. Í framhaldi af þessu sköpuðust miklar deilur um það hvort hægt væri að aðskilja Aspergers heilkenni frá

einhverfu eða hvort það væri vægari birtingarmynd röskunarinnar (Jordan, 1999; Wolff, 2004). Í núverandi greiningarkerfum aðgreinir seinkun í málþroska á milli þessara raskana en málþroskafrávik útiloka greiningu á Aspergers heilkenni (APA, 2000; WHO, 1993). Í dag telja flestir fræðimenn að Aspergers heilkenni sé í raun væg einhverfa (Howlin, 2003; Williams, Tuck, Helmer, Bartak, Mellis og Peat, 2008; Witwear og Lecavalier, 2008).

Um það leyti sem Kanner kom fram með kenningu sína um einhverfu skapaðist ákveðinn ruglingur um hugtakið sem vísa má til sameiginlegrar notkunar hjá Kanner og Bleuler en lengi vel var talið að einhverfa væri sérstök tegund barnageðklofa (Volkmar og Klin, 2005). Til að mynda voru hugtökin *childhood psychosis* og *childhood schizophrenia* notuð sem samheiti yfir bernskueinhverfu á ákveðnu tímabili (Jordan, 1999; Wing og Potter, 2002). Árið 1967, eða 24 árum eftir að Kanner birti ritgerð sína, kom hugtakið einhverfa fyrst fyrir í alþjóðlegu flokkunarkerfi eða í áttundu útgáfu *International Classification of Diseases* (ICD-8) og þá sem undirflokkur geðklofa (Wing og Potter, 2002). Í kringum 1970 fóru viðhorf manna að breytast og með auknum rannsóknum kom í ljós að einhverfa og geðklofi eru tvær aðskildar raskanir (Volkmar og Klin, 2005). Árið 1980 urðu miklar breytingar á þessu sviði en þá var einhverfa fyrst viðurkennd sem sjálfstæð röskun sem átti sér líffræðilegar orsakir en það var fyrst skilgreint á þann hátt í þriðju útgáfu *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-III), sem er greiningarkerfi bandarísku geðlæknissamtakanna (American Psychiatric Association (APA), 1980). Samhliða aukinni þekkingu varð ljóst að allstór hópur barna samræmdist ekki fyllilega upphaflegri lýsingu Kanner á einhverfu heldur var einnig hópur sem sýndi vægari einkenni röskunarinnar. Í framhaldi var yfirhugtakið gagntækar þroskaraskanir kynnt til sögunnar en einhverfa ásamt öðrum skyldum greiningarflokkum féllu undir yfirheitið. Hugtakið gagntækar þroskaraskanir átti að vísa til þess hversu víðtæk áhrif hegðunareinkennin hafa á þroska (Wing og Potter, 2002; Volkmar og Klin, 2005). Um svipað leyti kynntu Wing og Gould (1979) til sögunnar hugtakið einhverfuróf (e. *autism spectrum*) til að lýsa breytileika röskunarinnar en einkennin geta verið breytileg að samsetningu, fjölda og styrkleika. Birtingarmynd röskunarinnar er þar af leiðandi ólík milli einstaklinga. Síðustu áratugi hafa hugtökin gagntæk þroskaröskun og einhverfurófsröskun verið notuð jöfnum höndum (Volkmar og Klin, 2005).

Umræðan um einhverfuróf skilaði sér inn í endurskoðaða útgáfu af DSM-III-R en yfirheitið var þó áfram gagntækar þroskaraskanir. Ákveðin tímamót urðu þegar ICD og DSM greiningar- og flokkunarkerfin voru samstíga í endurskoðun og enduðu í

grundvallaratriðum með sömu skilgreiningu á einhverfu í ICD-10 og DSM-IV (American Psychiatric Association (APA), 1994; WHO, 1993). Yfirheitið gagntækar þroskaraskanir var áfram notað en nýir undirflokkar kynntir til sögunnar en þeir skilgreinast að miklu leyti af því hversu frábrugðnir þeir eru einhverfunni þegar kemur að einkennum og framvindu. Árið 2000 kom út endurbætt útgáfa af DSM greiningarkerfinu eða DSM-IV-TR en við það voru gerðar smávægilegar breytingar á skilgreiningu fyrir Aspergers heilkenni og PDD-NOS (APA, 2000; Volkmar, Reichow og McPartland, 2012). Ljóst er að skilgreining og flokkun einhverfu og skyldra raskana hefur tekið miklum breytingum í gegnum tíðina (Volkmar og Klin, 2005; Wing og Potter, 2002) en fyrirhugað er að breyta þeim enn frekar við útgáfu DSM-5 og ICD-11 (Lord og Jones, 2012). Eins og áður hefur verið greint frá er ekki gert ráð fyrir útgáfu ICD-11 fyrr en árið 2015 og því verður umfjöllunin takmörkuð við DSM-IV.

## **1.2 Skilgreining á einhverfu og skyldum röskunum samkvæmt DSM-IV-TR**

Í DSM-IV-TR er einhverfa ein af fimm undirflokkum sem falla undir hugtakið gagntæk þroskaröskun. Aðrir undirflokkar eru Aspergers heilkenni, PDD-NOS, upplausnarþroska-röskun og Retts heilkenni (APA, 2000). Allir þessir flokkar eiga það sameiginlegt að um frávik í hegðun er að ræða sem rekja má til röskunar í taugaþroska og kemur venjulega fram í barnæsku (Newsom og Hovanitz, 2006; Volkmar og Klin, 2005). Einkennin falla undir þrjú svið; skert geta til að taka þátt í gagnkvæmu félagslegu samspili, skert færni í máli og tjáskiptum og sérkennileg og áráttukennd hegðun (APA, 2000).

Upplausnarþroskaröskun og þá sérstaklega Retts heilkenni eru þær raskanir sem eru töluvert frábrugnar hinum þremur (Volkmar og Klin, 2005). Yfirleitt þegar vísað er í einhverfurófið er átt við einhverfu, Aspgergers heilkenni og PDD-NOS (Klin, McPartland og Volkmar, 2005).

### **1.2.1 Einhverfa**

Einhverfa einkennist af hömlun á öllum þremur einkennasviðum, þar af minnst tvö einkenni í gagnkvæmu félagslegu samspili og eitt af hvoru hinna sviðanna. Greiningin þarf auk þess að uppfylla það skilyrði að fyrir 36 mánaða aldur komi fram frávik annars vegar í málþroska og hins vegar í notkun málsins til samskipta, í félagslegu samspili eða táknrænum leik eða ímyndunarleik. Einkennin mega ekki vera betur skýrð með Retts heilkenni eða upplausnarþroskaröskun (APA, 2000). Ýtarleg greiningarskilmerki eru í töflu 1.



### Tafla 1 Greiningarskilmerki fyrir einhverfu samkvæmt DSM-IV-TR.

- 
- A.** Sex eða fleiri einkenni af þremur sviðum 1, 2 og 3, þar af minnst tvö af 1 og eitt af 2 og 3:
1. Frávik í gagnkvæmu félagslegu samspili sem birtist minnst í tvennu af eftirfarandi:
    - a. Óyrt hegðun eins og augnsamband, andlitssvipbrigði, líkamsbeiting og bendingar eru ekki notaðar á venjulegan máta í félagslegum samskiptum.
    - b. Mynda ekki aldurssvarandi tengsl við jafnaldra.
    - c. Skortur á atferli eða frumkvæði að atferli sem miðar að því að deila gleði, áhuga eða ávinningi (t.d. sýnir ekki öðrum, kemur með eða bendir á hluti).
    - d. Skortur á félags- eða tilfinningalegu gagnkvæmni.
  2. Frávik í máli og tjáskiptum sem birtist minnst í einu af eftirfarandi:
    - a. Ekkert eða seinkað tal (ekki reynt að bæta upp með svipbrigðum eða bendinum).
    - b. Erfiðleikar við að hefja eða halda samræðum gangandi þrátt fyrir nægjanlegt tal.
    - c. Stegld eða sérkennileg málnotkun.
    - d. Skortur á fjölbreytilegum ímyndunarleik eða eftirhermu sem er aldurssvarandi.
  3. Afmörkuð, endurtekin og stegld hegðun, áhugi og/eða athafnir sem birtist í minnst einu af eftirfarandi:
    - a. Gagntekin af einu eða fleiri hugðarefnum sem eru annaðhvort óvenjuleg eða áhuginn óhemju mikill.
    - b. Mikil þörf fyrir að fylgja ákveðnum föstum venjum eða ritúölum sem hafa ekki hagnýtt gildi.
    - c. Endurteknar og stegldar hreyfingar (t.d. handablak, snúningur eða flóknar hreyfingar með öllum líkamanum).
    - d. Óvenjulegur áhugi á tilteknum pörtum hluta.
- B.** Seinkun eða óeðlileg virkni á að minnsta kosti einu af eftirfarandi fyrir þriggja ára aldur: (1) Félagslegt samspil, (2) málþroska og notkun málsins til samskipta (3) táknrænum eða ímyndunarleik.
- C.** Einkennin eru ekki betur skýrð með Retts heilkenni eða upplausnarþroskaröskun.
- 

(APA, 2000)

#### 1.2.2 Retts heilkenni

Retts heilkenni er töluvert frábrugðið öðrum gagntækum þroskaröskunum bæði hvað varðar framvindu og batahorfur (Van Acker, Loncola og Van Acker, 2005). Helsta auðkenni röskunarinnar er samtaka afturför á ýmsum þroskasviðum eftir eðlilegan þroska fyrstu fimm mánuði frá fæðingu. Á aldursbilinu fimm til 48 mánaða hægir á höfuðvexti og barnið tapar áður eðlilegum handahreyfingum. Auk þess verður afturför í málþroska og hreyfigetu sem og félagsleg virkni skerðist. Röskuninni fylgir nánast alltaf alvarleg eða mjög alvarleg þroskahömlun (APA, 2000). Heilkennið greinist aðallega hjá stúlkum (Van Acker o.fl., 2005) sem er frábrugðið því sem á sér stað í hinum röskuninum en þar eru drengir í meirihluta. Retts heilkenni er sjaldgæft þó að röskunin sjálf sé þekkt víðsvegar í heiminum (Van Acker o.fl., 2005; Ozonoff o.fl., 2007). Röskunina má að

stórum hluta rekja til stökkbreytinga á MECP2 geni sem er staðsett á X litningi (Van Acke o.fl., 2005; Rutter, 2005a). Ýtarleg greiningarskilmerki eru í töflu 2.

---

**Tafla 2 Greiningarskilmerki fyrir Retts heilkenni samkvæmt DSM-IV-TR.**

---

**A.** Allt af eftirfarandi:

1. Meðganga og fæðing eðlileg.
2. Eðlileg skynhreyfigeta fyrstu fimm mánuði eftir fæðingu.
3. Ummál höfuðs er eðlilegt við fæðingu.

**B.** Eftirfarandi einkenni koma fram eftir tímabil af eðlilegum þroska:

1. Milli fimm og 48 mánaða hægir á höfuðvexti.
  2. Tap á áður eðlilega þroskuðum handahreyfingum milli fimm og 30 mánaða samhliða byrjun á stegldum handahreyfingum (t.d. handsnúningur eða handþvottahreyfingar).
  3. Tap á félagslegri virkni (þó að félagslegt samspil þróist yfirleitt ekki fyrr en seinna).
  4. Erfiðleikar með samhæfingu við göngu eða klunnalegar hreyfingar.
  5. Frávik í máli og tjáskiptum ásamt því að öll hreyfivirkni verður hæg.
- 

(APA, 2000)

### **1.2.3 Upplausnarþroskaröskun**

Upplausnarþroskaröskun hefur svipaða klíniska mynd og einhverfa fyrir utan eðlilega þroskaframvindu í að minnsta kosti tvö ár. Eftir tímabil af eðlilegum þroska kemur fram skýrt mynstur af afturför fyrir 10 ára aldur á ýmsum þroskasviðum. Málskilningur og tjáskipti minnka, frávik í félags- eða aðlögunarfærni, þrifaþjálfun tapast, færni í leik tapast og hreyfifærni skerðist. Algengast er að einkenni komi fram um þriggja til fjögurra ára. Auk þessa verða að koma fram skýr einkenni einhverfu á minnst tveimur af þremur einkennasviðum. Einkennin mega ekki vera betur skýrð með öðrum gagntækum þroskaröskunum eða geðklofa. Röskuninni fylgir nánast alltaf alvarleg þroskahömlun (APA, 2000). Upplausnarþroskaröskun er sjaldgæf röskun (Volkmar, Koenig og State, 2005). Ýtarleg greiningarskilmerki eru í töflu 3.

### **Tafla 3 Greiningarskilmerki fyrir upplausnarþroskaröskun samkvæmt DSM-IV-TR.**

---

- A.** Eðlilegur þroski í að minnsta kosti tvö ár eftir fæðingu sem lýsir sér þannig að félagsþroski, mál og tjáskipti, leikur og aðlögunarfærni eru aldurssvarandi.
- B.** Skýrt mynstur af afturför (fyrir 10 ára) eftir tímabil af eðlilegum þroska á minnst tveimur af eftirfarandi sviðum:
1. Mál eða tjáskipti.
  2. Félags- eða aðlögunarfærni.
  3. Þrifabjálfun (missir stjórn á hægðum og þvagláti).
  4. Leik.
  5. Hreyfigetu.
- C.** Frávik í virkni á minnst tveimur af eftirfarandi sviðum:
1. Frávik í gagnkvæmu félagslegu samspili (t.d. frávik í óyrtri hegðun, mynda ekki aldurssvarandi tengsl við jafnaldra, skortur á félags- eða tilfinningatengslum).
  2. Frávik í máli og tjáskiptum (t.d. ekkert eða seinkað tal, erfiðleikar við að hefja eða halda samræðum gangandi, stegld eða sérkennileg málnotkun, skortur á fjölbreytilegum ímyndunarleik).
  3. Afmörkuð, endurtekin og stegld hegðun, áhugi og atferli ásamt kækum og endurteknum hreyfingum.
- D.** Einkennin eru ekki betur skýrð með öðrum gagntækum þroskaröskunum eða geðklofa.
- 
- (APA, 2000)

#### **1.2.4 Aspergers heilkenni**

Aspergers heilkenni er frábrugðið einhverfu að því leyti að ekki er um að ræða skerðingu í mál- eða vitsmunaproska. Jafnframt er gert ráð fyrir að sjálfshjálp, aðlögun og forvitni um umhverfið hafi verið með eðlilegum hætti fram að þriggja ára aldri (APA, 2000). Röskuninni fylgir oft væg skerðing í hreyfifærni en það er ekki skilyrði fyrir greiningu (Klin, McPartland og Volkmar, 2005a). Sérkenni Aspergers heilkennis er veruleg frávik í gagnkvæmu félagslegu samspili og ýmis sérkennileg og áráttukennd hegðun eins og óvenjulegur eða yfirþyrmandi áhugi á einu eða fleiri hugðarefnum. Einkennin verða að valda hömlun í félagslífi, skóla eða vinnu og mega ekki vera betur skýrð með öðrum gagntækum þroskaröskunum eða geðklofa. Að öllu jöfnu útilokar þroskahömlun greiningu á Aspergers heilkenni þó að vitað sé um einstaka tilfelli þar sem væg þroskahömlun hefur komið í ljós síðar (APA, 2000). Ýtarleg greiningarskilmerki eru í töflu 4.

#### **Tafla 4 Greiningarskilmerki fyrir Aspergers heilkenni samkvæmt DSM-IV-TR.**

---

- A.** Frávik í gagnkvæmu félagslegu samspili sem birtist minnst í tvennu af eftirfarandi:
1. Óyrt hegðun eins og augnsamband, andlitssvipbrigði, líkamsbeiting og bendingar eru ekki notaðar á venjulegan máta í félagslegum samskiptum.
  2. Mynda ekki aldurssvarandi tengsl við jafnaldra.
  3. Skortur á atferli eða frumkvæði að atferli sem miðar að því að deila gleði, áhuga eða ávinningi (t.d. sýnir ekki öðrum, kemur með eða bendir á hluti).
  4. Skortur á félags- eða tilfinningalegu gagnkvæmni.
- B.** Afmörkuð, endurtekin og stegld hegðun, áhugi og athafnir sem birtist í minnst einu af eftirfarandi:
1. Gagntekin af einu eða fleiri hugðarefnum sem eru annaðhvort óvenjuleg eða áhuginn óhemju mikill.
  2. Mikil þörf fyrir að fylgja ákveðnum föstum venjum eða ritúölum sem hafa ekki hagnýtt gildi.
  3. Endurteknar og stegldar hreyfingar (t.d. handablak, snúningur eða flóknar hreyfingar með öllum líkamanum).
  4. Óvenjulegur áhugi á tilteknum pörtum hluta.
- C.** Einkennin verða að valda hömlun í félagslífi, skóla eða vinnu.
- D.** Engin marktæk frávik í málþroska (t.d. notar einstök orð fyrir tveggja ára og heilar setningar til tjáskipta fyrir þriggja ára).
- E.** Engin marktæk frávik í vitsmunáþroska eða sjálfshjálp, aðlögunarfærni og forvitni um umhverfið í bernsku.
- F.** Einkennin eru ekki betur skýrð með öðrum gagntækum þroskaröskunum eða geðklofa.
- 

(APA, 2000)

#### **1.2.5 Gagntæk þroskaröskun ótilgreind (svarar til ódæmigerðrar einhverfu í ICD-10)**

PDD-NOS greiningin er notuð ef um mikla skerðingu er að ræða í gagnkvæmu félagslegu samspili ásamt frávikum í máli og tjáskiptum og/eða sérkennilegri og árátukenndri hegðun. Talsverður fjöldi einkenna er þá til staðar án þess þó að fullnægja viðmiðum einhverfu um heildarfjölda einkenna eða lágmarksfjölda á hverju sviði. Einnig er hugsanlegt að viðeigandi frávik hafi ekki komið nægilega skýrt fram fyrir 36 mánaða aldur en að öðru leyti séu skilyrði fyrir greiningu uppfyllt. Huga þarf sérstaklega að mismunagreiningu við geðklofa, geðklofagerðarpersónuleikaröskun (e. *schizotypal Personality Disorder*) eða hliðrunarpersónuleikaröskun (e. *avoidant personality disorder*) á fullorðinsárum en persónuleikaraskanir eru ekki greindar fyrr en eftir 18 ára aldur. Stundum er þessi greiningarflokkur nefndur ódæmigerð einhverfa (e. *atypical autism*) (APA, 2000).

### **1.2.6 Samanburður á DSM-IV/DSM-IV-TR og ICD-10**

Greiningarskilmerki fyrir einhverfu er í grundvallaratriðum sú sama í DSM-IV og ICD-10 og engar breytingar áttu sér heldur stað við útgáfu DSM-IV-TR. Blæbrigðamunur er á skilgreiningu fyrir Aspergers heilkenni og PDD-NOS milli þessara kerfa (Rutter, 2011; Volkmar, Reichow og McPartland, 2012). Í endurskoðaðri útgáfu DSM-IV greiningarkerfisins varð skilgreining á Aspergers heilkenni þó líkari viðmiðum ICD-10 (Volkmar o.fl., 2012). Hvað varðar PDD-NOS þá svipar sá flokkur til ódæmigerðrar einhverfu í ICD-10. Í báðum þessum greiningar- og flokkunarkerfum eru ekki nein formleg greiningarskilmerki og því erfitt að gera nokkurn greinarmun á þessum flokkum en báðir hafa verið gagnrýndir fyrir að vera illa skilgreindir (Rutter, 2011; Volkmar o.fl., 2012).

### **1.3 Tilheyrandi vandamál**

Ýmis vandamál geta fylgt því að vera með röskun á einhverfurófi. Til að mynda er þroskahömlun algeng meðal barna með röskun á einhverfurófi sem og flogaveiki og ýmis hegðunarvandamál. Mikilvægt er að bera kennsl á vandann svo hægt sé að veita viðeigandi úrræði (Ozonoff o.fl., 2007).

#### **1.3.1 Þroskahömlun**

Hlutfall barna með röskun á einhverfurófi án þroskahömlunar hefur hækkað hlutfallslega mikið undanfarin ár (Lord og Jones, 2012). Nýlegar rannsóknir sýna að um 50% barna með röskun á einhverfurófi eru með þroskahömlun (Charman, Pickles, Simonoff, Chandler, Loucas og Baird, 2011; Evald Sæmundsen o.fl, 2013) en áður fyrr var talið að allt að 70% til 80% þeirra væru með þroskahömlun (Newsom og Hovanitz, 2006). Börn sem eru með þroskahömlun og röskun á einhverfurófi hafa verri batahorfur en þau börn sem eru ekki með þroskahömlun og eru einnig líklegri til að fá flogaveiki (Matson og Shoemaker, 2009). Hlutfallslega er þroskahömlun alengust meðal barna með einhverfu en sjaldgæfari í Aspergers heilkenni og PDD-NOS (Fombonne, 2003).

#### **1.3.2 Flogaveiki**

Flogaveiki einkennist af endurteknum og tilefnislausum köstum eða flogum sem verða til þess að eðlileg heilastarfsemi raskast tímabundið (Pétur Lúðvígsson, 1997). Flogaveiki er algengari hjá börnum með einhverfu og aðrar raskanir á einhverfurófi en á meðal fólks í almennu þýði (Evald Sæmundsen, 2008a; Danielsson, Gillberg, Billstedt, Gillberg og Olssen, 2005; Robinson, 2008). Byrjunaraldur flogaveikis hefur tvo tíðnitoppa, það er í

barnæsku og á fyrri hluta unglingsára þó að flogaköstin geti byrjað á öðrum tímum (Danielsson o.fl., 2005; Minshew, Sweeney, Bauman og Webb, 2005). Rannsóknunum á tíðni flogaveiki ber ekki saman en rannsóknir hafa sýnt algengi frá 7% til 46% hjá börnum með raskanir á einhverfurófi (Robinson, 2012). Í rannsókn Danielsson o.fl. (2005) var algengi flogaveikis snemma á fullorðinsárum 38%. Flogaveiki hefur sterk tengsl við þroskahömlun og frávik í málþroska (Minshew o.fl., 2005; Robinson, 2012). Til eru nokkrar tegundir af flogum en sú tegund sem er algengust meðal fólks með einhverfurófsraskanir eru *partial* flog (Danielsson o.fl., 2005; Minshew o.fl., 2005). Í sumum tilfellum getur flogaveiki aukið áhættu á einhverfu og skyldum röskunum (Robinson, 2012; Evald Sæmundsen, 2008a).

### **1.3.3 Hegðunarerfiðleikar**

Langtímarannsóknir sýna að ýmis hegðunarvandamál eru algeng meðal barna með röskun á einhverfurófi (Ozonoff o.fl., 2007), þar á meðal eru skapofsaköst, sjálfskaðahegðun og árásarhneigð (Newsom og Hovanitz, 2006; Dominick, Davis, Leinhart, Tager-Flusberg og Folstein, 2007). Talið er að skapofsaköst hjá börnum með röskun á einhverfurófi geti í sumum tilfellum tengst breytingum í umhverfi eða þegar þeim er neitað um hluti eða athafnir sem þeim þykir eftirsóknarverð. Skapofsaköstin hefjast að jafnaði frekar snemma eða um tveggja ára aldur og haldast fram á grunnskólaaldurinn (Dominick o.fl., 2007). Sjálfskaðahegðun hefur sterk tengsl við þroskahömlun og felst meðal annars í því að bíta, slá og lemja sjálfan sig (Lord og Jones, 2012; Dominick o.fl., 2007). Rannsóknir sýna að einstaklingar með einhverfu og þroskahömlun sýna að jafnaði meiri sjálfskaðahegðun en einstaklingar sem eru ekki með þroskahömlun (Poustka og Lisch, 1993). Nýleg rannsókn á árásarhneigð barna og unglunga með röskun á einhverfurófi sýndi að algengi var um 55% hjá börnum á aldrinum tveggja til fjögurra ára og um 47% hjá unglingum frá 14 til 17 ára (Mazurek, Kanne og Wodka, 2013). Svefnvandamál eru einnig algeng og samkvæmt upplýsingum frá foreldrum barna með einhverfurófsraskanir glíma um 50% til 80% barna við svefnvandamál (Kotagal og Broomall, 2012; Newsom og Hovanitz, 2006).

### **1.4 Samsláttur við aðrar raskanir**

Samsláttur er þegar um er að ræða tvær eða fleiri raskanir hjá sama einstaklingi á sama tíma (Matson og Nebel-Schwalm, 2005). Fjöldi barna með röskun á einhverfurófi uppfyllir til viðbótar greiningarskilmerki fyrir raskanir eins og ADHD, Tourette heilkenni, kvíða og þunglyndi (Canitano og Vivanti, 2007; Goldstein og Schwebach,

2004; Matson og Nebel-Schwalm, 2005). Í sumum tilfellum eru ýmis einkenni sameiginleg einkennum einhverfurófsraskana sem gerir það að verkum að erfitt getur verið að greina á milli þeirra. Til að mynda geta árattu- og þráhyggju einkenni skarast á við sérkennilega og árattukennda hegðun á meðan einkenni þunglyndis eru töluvert ólík og því auðveldara að greina á milli (Matson og Nebel-Schwalm, 2005).

#### **1.4.1 Kvíðaraskanir**

Ákveðin einkenni kvíða skarast á við einkenni raskana á einhverfurófi (Matson og Nebel-Schwalm, 2005). Rannsóknir sýna að allt að 11% til 84% barna með röskun á einhverfurófi hafa ýmis einkenni kvíða. Algengastar eru kvíðaraskanir eða einkenni sem falla undir einfalda fælni, almenna kvíðaröskun, aðskilnaðarkvíða, árattu- og þráhyggjuröskun og félagsfælni. Kvíðaraskanir eru algengari hjá börnum sem eru á vægari enda rófsins og því er mikilvægt að vera vakandi fyrir kvíðaeinkennum hjá þessum hópi (White, Oswald, Ollendick og Scahill, 2009) en þau geta haft víðtækar afleiðingar, meðal annars á frammistöðu í skóla, tengsl við fjölskyldu og félagsfærni. Einnig geta kjarnaekenni einhverfurófsraskana aukist og leitt til enn frekari skerðingar. Vegna þessa er mikilvægt að greina kvíðaröskun samhliða og veita meðferð sem er aðlöguð fyrir börn með raskanir á einhverfurófi (White o.fl., 2009; Reaven, Blakeley-Smith, Culhane-Shelburne og Hepburn, 2012).

Erfitt getur verið að aðgreina kvíðaraskanir á borð við félagsfælni og árattu- og þráhyggjuröskun frá einkennum einhverfurófsröskunar (White o.fl., 2009). Til að mynda er dæmigerð hegðun í árattu- og þráhyggjuröskun að endurtaka ákveðnar athafnir með það markmið í huga að draga úr kvíða en endurtekið hegðunarmynstur getur líka fallið undir röskun á einhverfurófi (Matson og Nebel-Schwalm, 2005; White o.fl., 2009). Í þessum tilfellum getur því verið erfitt að ákveða hvort um raunverulegan samslátt er að ræða eða hvort einkennin endurspegli þau frávik sem eiga við um raskanir á einhverfurófi. Hvað sem því líður þá uppfyllir fjöldi barna með röskun á einhverfurófi jafnframt greiningarskilmerki fyrir ýmsar kvíðaraskanir og því er mikilvægt að vera vakandi fyrir þessum einkennum (White o.fl., 2009).

#### **1.4.2 Attention Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)**

Rannsóknir sýna að stór hluti barna með röskun á einhverfurófi uppfyllir einnig greiningarviðmið fyrir ADHD (Mulligan, Anney, O'Reagan, Chen, Butler, Fitzgerald o.fl., 2009; Goldstein og Schwebach, 2004). Einnig hafa þær sýnt að stór hluti barna með

ADHD hafi ýmis einkenni einhverfu (Gillberg, Gillberg, Rasmussen, Kadesjö, Söderström, Råstam o.fl., 2004; Reiersen, Constantino, Volk og Todd, 2007). Engu að síður má ekki greina ADHD samhliða röskun á einhverfurófi í núverandi útgáfu af DSM og ICD (APA, 2000; WHO, 1993).

Einkenni ADHD skiptast í þrjá meginflokka: Athyglisbrest, hreyfiofyrirgengi og hvatvísi (Barkley, 2006). Á meðal þeirra einkenna sem eru sameiginleg ADHD og röskunum á einhverfurófi eru frávik í félagslegu samspili (Gillberg o.fl., 2004; Reiersen o.fl., 2007; Reiersen og Todd, 2008). Í flestum tilvikum er hægt að greina á milli þess hvort um ADHD einkenni er að ræða eða einkenni sem rekja má til raskana á einhverfurófi. Frávik í félagslegu samspili sem rekja má beint til einkenna ADHD er til dæmis að eiga erfitt með að veita félagslegum vísbendingum athygli, trufla eða ónáða aðra og að tala óhóflega mikið. Skortur á frumkvæði að félagslegum samskiptum eða samskipti sem einskorðast við afmörkuð og þröng áhugamál eru einkenni sem rekja má til raskana á einhverfurófi (Reiersen og Todd, 2008).

Þó að þessar tvær raskanir hafi ýmis sameiginleg einkenni er ekki þar með sagt að barn með röskun á einhverfurófi geti ekki haft einkenni sem eru dæmigerð fyrir ADHD. Niðurstöður rannsókna gefa vísbendingar um að meiri hömlun sé til staðar hjá þeim sem greinast bæði með röskun á einhverfurófi og ADHD (Holtman, Bölte og Poustka, 2007; Reiersen o.fl., 2007). Í rannsókn Holtman o.fl. (2007) eru færð rök fyrir því að út frá sjónarmiði meðferðar sé gagnlegt að geta greint þessar tvær raskanir samhliða og að lyfjameðferð geti í sumum tilfellum komið að gagni.

### **1.4.3 Tourette heilkenni**

Tourette heilkenni (e. *Tourette's Disorder*) einkennist af hröðum, ósjálfráðum og skyndilegum hreyfingum og hljóðum sem koma endurtekið fyrir á sama hátt. Einkenni Tourette heilkennis skarast á við einkenni árátta- og þráhyggju og getur stundum verið erfitt að greina á milli. Að auki eru einkenni athyglisbrests og hreyfiofyrirgengi algeng (APA, 2000).

Rannsóknir hafa sýnt að allt að 6% til 20% barna með röskun á einhverfurófi uppfylla að auki greiningarviðmið fyrir Tourette heilkenni (Baron-Cohen, Scahill, Izaguirre, Hornsey og Robertson, 1999; Burd, Fischer, Kerbeshian og Arnold, 1987; Canitano og Vivanti, 2007). Aftur á móti getur verið erfitt að greina á milli þessara tveggja raskana þar sem ákveðin einkenni skarast. Þar með talið eru frávik í tjáskiptum svo sem bergmálstal og endurtekið tal eða frasar og einkenni árátta- og þráhyggju.



Endurteknar hreyfingar eiga til dæmis bæði við um Tourette heilkenni og raskanir á einhverfurófi. Hins vegar eru endurteknar hreyfingar einkennandi fyrir Tourette heilkenni á meðan endurteknar hreyfingar geta verið eitt af mörgum einkennum sem falla undir áráttu- og þráhyggjukennda hegðun í einhverfurófsröskunum. Einkenni einhverfurófsraskana eins og óhóflegur mótþrói við smávægilegum breytingum eru til að mynda töluvert frábrugðið þeirri þráhyggju sem er dæmigerð fyrir Tourette heilkenni. Mikilvægt er að hafa þessi sameiginlegu einkenni í huga þegar meta á samslátt þessara raskana (Canitano og Vivanti, 2007; Ringman og Jankovic, 2000).

## 1.5 Orsakir

Orsakir einhverfu og skyldra raskana eru ekki með öllu kunnar en líklega eru orsakir að mestu leyti erfðatengdar (Geschwind, 2011; Guilmatre, Dubourg, Mosca, Legallic, Goldenberg, Drouin-Garrud o.fl., 2009; Rutter, 2005b). Tvíburarannsóknir hafa sýnt að erfðapáttur einhverfu er sterkur en samsvörun milli eineggja tvíbura liggur á bilinu 60% til 90% en samsvörun milli tvíeggja tvíbura er um 5% (Rutter, 2005b). Talið er að mörg mismunandi genamynstur tengist einhverfu á einn eða annan hátt (Geschwind, 2011; Guilmatre o.fl., 2009).

Fjölskyldurannsóknir hafa líka gefið mikilvægar upplýsingar um hlutverk erfða varðandi orsakir röskunarinnar. Niðurstöður rannsókna á endurtekningarlíkum, það er hvort foreldrar eignist annað barn með einhverfu er á bilinu 12% til 20% (Rutter, 2005b). Tölurnar eru mun hærri en grunntíðni einhverfu í almennu þýði (Fombonne, 2005b, 2009a). Rannsóknir á víðari svipgerð einhverfu (e. *broader phenotype of autism*) sýna að finna má tilvik vægra einhverfueinkenna meðal nánustu fjölskyldumeðlima (Rutter, 2005b; Volkmar, Chawarska og Klin, 2008). Víðari svipgerð er skilgreind sem einkenni sem svipar til einhverfueinkenna en eru mun vægari og ná ekki greiningarmörkum fyrir raskanir á einhverfurófi (Wheelwright, Auyeung, Allison og Baron-Cohen, 2010). Talið er að í allt að 5% til 33% tilfella valdi þekktir sjúkdómar einhverfu, þar á meðal kvillar eins og *Tuberous sclerosis*, *Fragile X syndrome* og *Phenylketonuria* (PKU) (Filipek, 2005). Erfðarannsóknir hafa orðið til þess að þekking á röskuninni hefur fleytt áfram jafnvel þó að ekki sé ennþá búið að finna orsök röskunarinnar (Rutter, 2005b).

Niðurstöður rannsókna hafa sýnt að umhverfisþættir einir og sér geta ekki valdið röskunum á einhverfurófi þó að sjálfsögðu geti þeir haft áhrif á þróun röskunarinnar (Rutter, 2005b). Á undanförunum árum hafa þó ýmsar umdeildar orsakakenningar komið upp á yfirborðið og má þar nefna að mataræði, umhverfismengun, sýklalyf eða ofnæmi

hafi orsakatengsl við einhverfu. Afur á móti styðja niðurstöður rannsókna ekki þessar kenningar (Wing og Potter, 2002). Jafnframt hafa ekki fundist tengsl milli bólusetninga og tíðni einhverfu (Rutter, 2005b).

### **1.6 Algengi raskana á einhverfurófi**

Algengi einhverfu og skyldra raskana hefur aukist verulega á undanförunum árum, bæði hér á landi sem og erlendis (Baird o.fl., 2006; Evald Sæmundsen, 2008a; Fombonne, 2009a; Gillberg og Wing, 1999; Rutter, 2005a). Aukninguna má að miklu leyti rekja til nýrra skilgreininga á hugtakinu, breytinga á greiningarviðmiðum, aukinnar þekkingar á röskuninni og áreiðanlegri greiningaraðferðum en þó er ekki hægt að útiloka raunverulega aukningu á greindum tilfellum (Fombonne, 2009a; Rutter, 2005a; Wing og Potter, 2002).

Samantekt á hinum ýmsu faraldsfræðilegu rannsóknum hafa sýnt að 60 til 70 af hverjum 10.000 eru með raskanir á einhverfurófi (Fombonne 2003, 2005b, 2009a; Rutter, 2005a) en rúmum fjórum áratugum áður voru tveir til fjórir af hverjum 10.000 með röskunina (Rutter, 2005a; Wing og Potter, 2002). Nýlegar rannsóknir hafa sýnt enn hærri tölur eða allt að 116 til 264 af hverjum 10.000 séu með röskun á einhverfurófi (Baron-Cohen, Scott, Allison, Williams, Bolton, Matthews o.fl., 2009; Kim, Leventhal, Koh, Fombonne, Laska, Lim o.fl., 2011). Af þeim sem greinast með röskunina eru drengir í meirihluta en nýlegar rannsóknir hafa sýnt að hlutfallið er almennt þrjár til fjórir drengir á móti hverri stúlku (Fombonne 2003, 2005a, 2009a).

Guðmundur T. Magnússon (1977) var fyrstur til að rannsaka algengi einhverfu á Íslandi með því að skoða árgangana frá 1964-1973. Niðurstöður sýndu að 3,5 af hverjum 10.000 voru með einhverfu. Páll Magnússon og Evald Sæmundsen (2001) athuguðu algengi einhverfu með því að bera saman tvo árgangshópa frá árunum 1794-1983 og 1984-1993. Algengi reyndist mun hærra í yngri aldurshópnum eða 8,6 af hverjum 10.000 á meðan algengi í eldri hópnum var 3,8 af hverjum 10.000. Ef ódæmigerð einhverfa var talin með jókst munurinn töluvert (13,2 af hverjum 10.000 á móti 4,2 af hverjum 10.000). Nýjustu tölur frá Íslandi gefa vísbendingar um að heildarfjöldi barna með röskun á einhverfurófi sé 120,1 af hverjum 10.000 (Evald Sæmundsen o.fl., 2013). Samkvæmt íslenskum og erlendum rannsóknum er algengi raskana á einhverfurófi á bilinu 1% til 2% (Baird o.fl., 2006; Evald Sæmundsen o.fl., 2013; Fombonne, 2003, 2005b, 2009a; Kim o.fl., 2011). Aukningin er mest hjá börnum og unglingum sem eru vitsmunalega sterk og á vægari enda einhverfurófsins (Evald Sæmundsen o.fl., 2013; Lord og Jones, 2012).

Miðað við þessa miklu aukningu eru raskanir á einhverfurófi ekki lengur taldar sjaldgæfar (Evald Sæmundsen o.fl., 2013; Rutter, 2005a; Wing og Potter, 2002).

Ekki eru til margar faraldsfræðilegar rannsóknir á algengi Aspergers heilkennis sem að öllum líkindum má rekja til þess að Aspergers heilkenni var ekki viðurkennd sem sérstök röskun fyrr en í DSM-IV og ICD-10 (APA, 1994; WHO, 1993). Vegna þessa er erfitt að segja til um algengi en rannsóknir benda þó til að algengi Aspergers heilkennis sé töluvert lægra en algengi einhverfu (Evald Sæmundsen o.fl., 2013; Fombonne 2005b, 2009a). Talið er að algengi einhverfu sé á bilinu 13 til 20 af hverjum 10.000 en algengi Aspergers heilkenni um 2,6 til 6,0 af hverjum 10.000 en taka verður þessum tölum um algengi Aspergers heilkenni með fyrirvara (Fombonne, 2005b, 2009a). Faraldsfræðilegar rannsóknir á algengi PDD-NOS eru einnig af skornum skammti en þó eru sterkar vísbendingar um að röskunin sé algengari en einhverfa. Niðurstöður rannsókna sýna algengi um 37,1 af hverjum 10.000 (Fombonne, 2009a). Íslensk faraldsfræðileg rannsókn styður þær niðurstöður að ódæmigerð einhverfa (svarar til PDD-NOS í DSM-IV) sé algengari en bæði einhverfa og Aspergers heilkenni (Evald Sæmundsen o.fl., 2013).

### 1.7 Snemmtæk íhlutun

Snemmtæk íhlutun (e. *early intervention*) vísar til aðgerða þar sem gripið er snemma inn í líf barns eða frá fæðingu til um það bil sex ára aldurs (Sigríður Lóa Jónsdóttir og Ingólfur Einarsson, 2005). Fyrstu æviár barnsins eru mikilvægust þar sem á þessum tíma er hæfni til náms mest. Markviss íhlutun er þar af leiðandi líklegri til að skila árangri því fyrr sem hafist er handa (Corsello, 2005; Guralnick, 1998). Með snemmtækri íhlutun er reynt með markvissum hætti að veita fjölskyldu barnsins og barninu sjálfu stuðning og aðstoð (Sigríður Lóa Jónsdóttir og Ingólfur Einarsson, 2005). Markmiðið er að draga úr áhrifum þroskavandamála og bæta framtíðarhorfur barnsins (Corsello, 2005; Guralnick, 1998). Niðurstöður rannsókna hafa sýnt að heildstæð snemmtæk íhlutun skilar árangri fyrir börn með röskun á einhverfurófi (Corsello, 2005; Newsom og Hovanitz, 2006).

Til eru margskonar meðferðarúrræði (Corsello, 2005) en á Íslandi er aðallega unnið eftir tveimur meðferðarnálgunum. Annarsvegar atferlismeðferð (e. *behavioral intervention*) sem byggir á aðferðum hagnýtrar atferlisgreiningar (e. *applied behavior analysis*) og hinsvegar skipulögð kennsla (e. *structured teaching*) sem byggir á hugmyndafræði TEACCH (Sigríður Lóa Jónsdóttir og Ingólfur Einarsson, 2005). Atferlismeðferð felur í sér markvissa þjálfun á ýmsum þroskasviðum svo sem sjálfshjálp og í félagslegum samskiptum. Barninu er kennt ákveðin færni í mörgum litlum skrefum

og því umbunað fyrir rétta svörun. Mikilvægt er að þjálfun fari fram við margvíslegar aðstæður og eftir því sem þjálfuninni miðar áfram er hægt og rólega dregið úr mikilvægi umbunar. Auk þjálfunar er lögð áhersla á að draga úr óæskilegri hegðun svo sem sjálf skaða og áráttuhegðun (Bregman, Zager og Gerdtz, 2005; Corsello, 2005). Fjölmargar rannsóknir hafa sýnt fram á gagnsemi meðferðarinnar fyrir börn með röskun á einhverfurófi (Lovaas, 1987; McEachin, Smith og Lovaas, 1993; Smith, Groen og Wynn, 2000).

TEACCH er alhliða þjónustulíkan fyrir börn og fullorðna með röskun á einhverfurófi og fjölskyldur þeirra. Lögð er áhersla á einstaklingsmat og út frá þessu mati er sett saman einstaklingsmiðuð kennsluáætlun sem byggir á styrkleikum barnsins. Kennsluáferð TEACCH kallast skipulögð kennsla. Umhverfið er gert fyrir sjáanlegt með því að setja upp sjónrænt skipulag og fer skipulagið eftir þörfum hvers og eins (Sigrún Hjartardóttir, 1997; Corsello, 2005). Veikleiki TEACCH er að skortur er á rannsóknum á árangri meðferðarinnar (Corsello, 2005).

Flestir sem greinast með röskun á einhverfurófi búa alla jafna við umtalsverða skerðingu til lífstíðar. Aftur á móti hafa niðurstöður rannsókna sýnt að snemmtæk íhlutun getur aukið lífsgæði og dregið verulega úr ýmsum frávikum sem fylgja því að vera með röskun á einhverfurófi (Volkmar, Chawarska og Klin, 2008; Corsello, 2005). Til að snemmtæk íhlutun geti átt sér stað er nauðsynlegt að greina röskunina snemma. Rannsóknir hafa sýnt fram á að hægt er að greina einhverfu á áreiðanlegan hátt hjá börnum frá tveggja til þriggja ára aldurs. Stöðugleiki annarra raskana á einhverfurófi er ekki eins góð og fyrir einhverfu en einhverjar tilfærslur geta átt sér stað innan rófsins (Cox, Klein, Charman, Baird, Baron-Cohen, Swettenham o.fl., 1999; Lord, Risi, DiLavore, Shulman, Thurm og Pickles, 2006; Stone, Lee, Ashford, Brissie, Hepburn, Coonrad o.fl., 1999). Mælt hefur verið með því að börn verði skimuð fyrir röskunum á einhverfurófi við 18 og 24 mánaða aldur (Landa, 2008).

### **1.8 Skimun og greining einhverfurófsraskana**

Raskanir á einhverfurófi eru skilgreindar atferlisfræðilega en við greiningu er lagt til grundvallar einkenni sem eru metin út frá þroska og hegðun (Charman og Gotham, 2013; Lord og Corsello, 2005). Enn sem komið er eru ekki til nein líffræðileg próf til að greina með vissu hvort einhverfurófsröskun er til staðar (Volkmar og Klin, 2005). Við greiningu þarf að afla upplýsinga víða en gerð er krafa um þverfaglega athugun sem felur í sér nákvæma þroskasögu, lýsingar á núverandi hegðun, mat á vitsmuna- og málþroska og

virknimat í fjölbreyttum aðstæðum (Le Couteur, Haden, Hammel og McConachie, 2008; Lord og Corsello, 2005; Ozonoff o.fl., 2007; Klin, Saulnier, Tsatsanis og Volkmar, 2005b). Upplýsingum er safnað á kerfisbundinn hátt með stöðluðum matstækjum, beinu og óbeinu áhorfi og klínísku mati sérfræðinga (Le Couteur o.fl., 2008; Klin o.fl., 2005b). Greiningarferlið er bæði tímafrekt og vandasamt og því er ekki lagt í svo yfirgripsmikið mat nema grunur leiki á einhverfurófsröskun eða þegar ákveðin hegðunareinkenni eru til staðar (Coonrod og Stone, 2005; Klin o.fl., 2005).

Fyrsta skrefið í greiningarferli hefst með skimun (e. *screening*). Tilgangurinn með skimun er annað hvort að finna börn í almennu þýði sem teljast vera í áhættuhóp eða að veita þeim sem þegar eru í áhættuhópi aðgengi að frekari greiningu. Til eru ýmsir skimunarlistar sem eru auðveldir úrlausnar en val á listum fer eftir því hvers er ætlast hverju sinni. Ef niðurstöður skimunarlista benda til röskunar á einhverfurófi þarf að vísa í nánara mat hjá viðeigandi fagaðila (Coonrod og Stone, 2005). Á Íslandi ber GRR samkvæmt lögum að sinna málum þar sem grunur er um alvarlegar þroskaraskanir en stofnunin þjónar börnum og unglingum alls staðar af landinu. Á GRR sér þverfaglegt teymi um mat og greiningu (Sigríður Lóa Jónsdóttir, Evald Sæmundsen, Guðlaug Ásmundsdóttir, Sigrún Hjartardóttir, Bryndís Ásgreisdóttir, Hrafnhildur Smáradóttir o.fl., 2007).

Á undanförunum árum hafa orðið miklar framfarir í þróun mælitækja og þá sérstaklega hvað varðar mælitæki sem eingöngu eru ætluð röskunum á einhverfurófi (Lord og Corsello, 2005). Fjallað verður stuttlega um þau mælitæki sem helst eru notuð í skimun og greiningu hérlendis.

### **1.8.1 Skimunarlistar**

Mikilvægt er að skima fyrir röskun á einhverfurófi hjá ungum börnum þar sem snemmtæk íhlutun (e. *early intervention*) er talin skila bestum árangri (Newsom og Hovanitz, 2006). Vegna þessa er aukin áhersla á að greina röskunina snemma en fyrstu einkenni eru yfirleitt komin fram fyrir 30 mánaða aldur. Þó að einkenni komi fram snemma vakna oft ekki áhyggjur af þroska eða hegðun fyrr en síðar og því getur verið mikilvægt að skima en skimun er fljótleg og auðveld leið til að greina frávik í þroska og hegðun (Coonrod og Stone, 2005).

### 1.8.1.1 Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)

M-CHAT listinn er ætlaður foreldrum/umsjónaraðilum barna á aldrinum 16-30 mánaða þegar grunur er um röskun á einhverfurófi (Kleinman, Robins, Ventola, Pandey, Boorstein, Esser o.fl., 2008; Dumont-Mathieu og Fein, 2005; Robins, Fein, Barton og Green, 2001). Listinn samanstendur af 23 atriðum sem ýmist er svarað játandi eða neitandi. M-CHAT er auðveldur í fyrirlögn og veitir upplýsingar um hegðun og núverandi færni barnsins (Robins o.fl., 2001). Ef svarað er tveimur lykilsurningum af sex eða þremur spurningum í heild þannig að svörin bendi til einhverfueinkenna er talin þörf á frekari greiningu (Dumont-Mathieu og Fein, 2005). Niðurstöður erlendra rannsókna hafa veitt vísbendingar um að listinn greini vel snemmtæk einkenni einhverfu (Charman og Gotham, 2013; Coonrod og Stone, 2005; Kleinman o.fl., 2008; Robins o.fl., 2001) en að hann skili líka mörgum fölskum jákvæðum (e. *false positive*) niðurstöðum, það er ákveðnum hópi er vísað áfram í greiningu sem er ekki með röskun á einhverfurófi. Aftur á móti eru þau börn þó líkleg til að vera með annarsskonar þroskaraskanir (Coonrod og Stone, 2005). Hvað varðar áreiðanleika er innra samkvæmni listans hátt (Robins o.fl., 2001). Listinn hefur verið þýddur á íslensku en próffræðilegir eiginleikar liggja ekki fyrir í íslensku þýði (Evald Sæmundsen, 2008b).

### 1.8.1.2 Social Communication Questionnaire (SCQ)

SCQ er spurningalisti sem notaður er til að skima fyrir um einkenni einhverfurófsraskana (Berument, Rutter, Lord, Pickles og Bailey, 1999). Listinn samsvarar að hluta til *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R) greiningarviðtalinu en SCQ inniheldur 40 atriði sem svarað er neitandi eða játandi. Lagt er mat á samskiptafærni og félagslega virkni hjá börnum frá og með fjögurra ára aldri en þó eru mismunandi útgáfur fyrir börn á aldrinum fjögurra til sex ára og fyrir sex ára og eldri. Listinn er fylltur út af foreldrum eða umsjónaraðilum (Charman og Gotham, 2013; Coonrod og Stone, 2005). Viðmiðunarmörk fyrir raskanir á einhverfurófi eru 15 stig (Charman, Baird, Simonoff, Loucas, Chandler, Meldrum o.fl., 2007). Próffræðilegir eiginleikar listans eru góðir en rannsóknir hafa sýnt að samleitniréttmæti við ADI-R er hátt sem og innra samkvæmni listans (Coonrod og Stone, 2005). Að auki greinir listinn vel á milli þeirra sem hafa röskun á einhverfurófi og annarra barna (Coonrod og Stone, 2005; Charman o.fl., 2007). Listinn virðist þó ekki vera næmur fyrir einkennum á vægari enda einhverfurófsins (Coonrod og Stone, 2005). SCQ hefur verið þýddur á íslensku en próffræðilegir eiginleikar liggja ekki fyrir í íslensku þýði (Evald Sæmundsen, 2008b).

### *1.8.1.3 Social Responsiveness Scale (SRS)*

SRS er ætlaður til að skima eftir og/eða meta vanda í gagnkvæmu félagslegu samspili hjá börnum og unglingum (Constantino, Pryzbeck, Friesen og Todd, 2000; Lord og Corsello, 2005). Listinn er lagður fyrir foreldra og/eða kennara og samanstendur af 65 atriðum en hvert atriði er metið á fjögurra punkta kvarða (Charman og Gotham, 2013; Constantino, Davis, Todd, Schindler, Gross, Brophy o.fl., 2003). Klínísk mörk eru um og yfir 60 stig og segir heildarskorið til um alvarleika einkenna (Constantino og Gruber, 2005). Erlendar rannsóknir hafa sýnt fram á að innra samkvæmni listans er hátt, endurprófunaráreiðanleiki góður og gott samræmi milli matsmanna. SRS hefur háa fylgni við ADI-R greiningarviðtalið sem gefur til kynna að listinn hafi gott samleitniréttmæti (Lord og Corsello, 2005; Constantino o.fl., 2003; Constantino o.fl., 2000). SRS greinir vel á milli barna með einkenni á einhverfurófi og einkennum annarra raskana (Constantino o.fl., 2000) en mælitækið er ekki talið henta vel fyrir börn og unglinga með alvarlega þroskahömlun (Lord og Corsello, 2005). Búið er að þýða listann á íslensku og gefa niðurstöður íslenskrar rannsóknar á próffræðilegum eiginleikum vísbendingar um að hægt sé að nota hann í klínískri vinnu hér á landi (Magnús F. Ólafsson, 2006).

### *1.8.1.4 Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)*

ASSQ var upphaflega ætlaður til skimunar fyrir Aspergers heilkenni hjá börnum á skólaaldri en var síðar kenndur við allt rófið (Ehlers, Gillberg og Wing, 1999). Listinn samanstendur af 27 atriðum og er hvert atriði metið á þriggja punkta kvarða. Bæði foreldrar og kennarar barna á aldrinum sex til 16 ára geta svarað listanum (Guðmundur Skarphéðinsson, 2008; Posserud, Lundervold og Gillberg, 2009). Almennt eru klínísk mörk 19 stig fyrir foreldra og 22 stig fyrir kennara (Ehlers o.fl., 1999). Listinn er talinn henta best fyrir vægari einkenni einhverfurófsins (Campbell, 2005). Erlendar athuganir á próffræðilegum eiginleikum listans hafa sýnt fram á háan endurprófunaráreiðanleika og góðan áreiðanleika milli matsmanna. Hvað varðar réttmæti listans þá hefur hann gott aðgreiningar- og samtímaréttmæti (Ehlers o.fl., 1999). Listinn hefur verið þýddur á íslensku og áreiðanleiki og réttmæti listans athuguð á íslensku þýði og niðurstöður reynst góðar eða viðunandi (Guðmundur Skarphéðinsson, 2008).

### *1.8.1.5 The Childhood Autism Rating Scale (CARS)*

CARS er atferlismat þar sem þjálfaður matsaðili fylgist með félagshæfni, samskiptafærni, tilfinningalegri svörun og skynnæmi (Schopler, Reichler, DeVilles, og Daly, 1980). CARS á við börn sem eru eldri en tveggja ára. Listinn samanstendur af 15 atriðum og er

hvert atriði metið á sjö punkta kvarða. Klínísk mörk eru um og yfir 30 stig og segir heildarskorið til um alvarleika einkenna (Evald Sæmundsen, Páll Magnússon, Jakob Smári og Sólveig Sigurðardóttir, 2003; Ozonoff o.fl., 2007; Ventola, Kleinman, Pandey, Barton, Allen, Green o.fl., 2006). Listanum er ætlað að meta hvort hegðun barns samræmist að einhverju leyti hegðun barna með röskun á einhverfurófi (Lord og Corsello, 2005). Búið er að þýða listann á íslensku og hefur hann verið notaður í klínískri vinnu héraðs frá árinu 1989 (Evald Sæmundsen o.fl., 2003). Innra samkvæmni listans er hátt sem og endurprófunaráreiðanleiki og áreiðanleiki milli matsmanna (DiLalla og Rogers, 1994; Evald Sæmundsen o.fl., 2003; Nordin, Gillberg og Nydén, 1998; Schopler o.fl., 1980). Hvað varðar réttmæti listans þá hefur hann reynst hafa gott aðgreiningar- og viðmiðsbundið réttmæti (Evald Sæmundsen o.fl., 2003).

### **1.8.2 Greiningartæki fyrir einhverfu**

Tvö af algengustu mælitækjunum í greiningu á einhverfurófsröskunum eru ADI-R og *Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS) en þau eru sérstaklega gerð til að leita eftir einkennum röskunarinnar. Samhliða notkun þessara mælitækja veitir viðamiklar og nákvæmar upplýsingar og því er mælt með því að þessi tvö tæki séu notuð saman þar sem þau gefa réttmætustu greininguna (Ozonoff o.fl., 2007; Le Couteur, Haden, Hammel og McConachie, 2008). Ekki má leggja fyrir ADI-R eða ADOS nema vera með tilskilin réttindi (Lord og Corsello, 2005).

#### *1.8.2.1 Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)*

ADOS er hálfstaðlað hegðunarmat þar sem fylgst er með tjáskiptum, félagslegum samskiptum og hegðun í leik eða skapandi notkun hluta. Í ADOS eru lögð fyrir ákveðin verkefni sem gera prófanda kleift að leggja mat á það hvort hegðun sem hefur verið skilgreind sem mikilvæg í tengslum við greiningu raskana á einhverfurófi sé til staðar. ADOS skiptist í fjórar einingar (e. *modules*) og tekur um 30-45 mínútur að leggja fyrir hverja einingu. Aðeins ein eining er lögð fyrir hvern skjólstæðing og fer valið eftir þroskatigi og aldri þess sem á að prófa en ADOS veitir mælingu á einhverfurófseinkennum óháð málfærni (Lord, Rutter, DiLavore og Risi, 2001).

Eining eitt er notuð við mat á börnum sem hafa lítið eða ekkert tal (börn sem hafa færri en fimm orð). Eining tvö er notuð við mat á börnum sem tala en hafa takmarkaða málfærni (miðað er við þriggja orða setningar en talið má ekki falla undir bergmálstal). Einingar eitt og tvö eru hugsaðar fyrir börn og því er ekki við hæfi að nota það í mati á unglingum og fullorðnum. Í þessum einingum er lögð áhersla á frjálsan leik og



ímyndunarleik ásamt því að leggja mat á sameiginlega athygli og félagsleg samskipti barnsins við prófanda og/eða foreldra. Eining þrjú er notuð við mat á börnum og unglingum sem eru altalandi (og þá er yfirleitt miðað við börn yngri en 12 til 16 ára) á meðan eining fjögur er notuð við mat á unglingum og fullorðnum sem eru altalandi og tjá sig í löngum setningum. Í einingum þrjú og fjögur er lögð áhersla á samræður, spurningar um félagsleg og tilfinningaleg málefni og atriði sem lúta að daglegu lífi auk tiltekinna verkefna eins og endursögn á stuttri sögu, lýsingar á athöfnum og að búa til sögu með hlutum (Lord o.fl., 2001).

Öll hegðunareinkenni í ADOS eru metin á fjögurra punkta kvarða og er gefin kóðunin núll þegar engin merki eru um afbrigðleika í hegðun á viðkomandi atriði á meðan kóðunin þrír gefur til kynna töluverð eða mikil frávik í hegðun á viðkomandi atriði (Gotham, Pickles og Lord, 2009). Kóðanirnar eru síðan færðar inn í greinireiknirit (e. *diagnostic algorithm*) sem gefur niðurstöður (Gotham, Risi, Pickles og Lord, 2007). Í ADOS eru gefin greiningarmörk fyrir einhverfu og einhverfurófsraskanir en þau eru mismunandi eftir einingum (Gotham o.fl., 2007; Lord o.fl., 2001). Nýlega var bætt við ungbarna einingu (e. *toddler module*) sem er hægt að leggja fyrir börn frá og með 12 mánaða aldri (Charman og Gotham, 2013).

Hvað varðar áreiðanleika og réttmæti þá er áreiðanleiki milli matsmanna hár (Lord, Risi, Lambrecht, Cook, Leventhal, DiLavore o.fl., 2000) og innra samkvæmni og endurprófunaráreiðanleiki góður (Charman og Gotham, 2013; Lord o.fl., 2000). Matstækið greinir vel á milli einstaklinga með og án raskana á einhverfurófi og einstaklinga með einhverfurófsröskun og alvarlega þroskaröskun. Aftur á móti virðist tækið ekki gera nægilega mikinn greinarmun á börnum sem eru með einhverfu og þeirra sem eru á vægari enda einhverfurófsins (De Bildt, Syttema, Ketelaars, Kraijer, Mulder, Volkmar o.fl., 2004; Lord o.fl., 2000). Með tilkomu nýja greinireikniritisins jókst þó næmi og sértæki matstækisins í að aðgreina á milli þessara tveggja hópa. Að auki hefur ADOS gott forspárgildi fyrir greiningu um einhverfu (Gotham o.fl., 2007). Próffræðilegir eiginleikar ADOS hafa ekki verið rannsakaðir á Íslandi.

#### 1.8.2.2 *Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)*

*Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)* (Rutter, Le Couteur og Lord, 2008) er hálfstaðlað (e. *semi-structured*) spyrjendamiðað greiningarviðtal við foreldra eða umönnunaraðila þegar grunur er um röskun á einhverfurófi. Í viðtalinu er kerfisbundið safnað upplýsingum um núverandi hegðun og þroska einstaklingsins í samræmi við greiningarviðmið DSM-IV og ICD-10. Viðtalið samanstendur af 93 atriðum sem skiptast niður á þrjú einkennasvið; félagslegt samspil, mál og tjáskiptafærni og sérkennileg og

áráttukennd hegðun. Flest atriði eru metin á fjögurra punkta kvarða þar sem núll merkir að engin frávik eða skerðing er til staðar en þrír að um verulega skerðingu er að ræða. Þjálfaður fagmaður tekur viðtalið og kóðar hvert atriði eftir ákveðnum matsreglum meðan á því stendur. Kóðanirnar eru síðan færðar inn í greinireiknirit sem gefur niðurstöður. Í ADI-R eru einungis gefin greiningarmörk fyrir einhverfu en þá þarf skjólstæðingurinn að fara yfir greiningarmörk á öllum þremur einkennasviðum. Greiningarmörk fyrir félagslegt samspil er 10 stig, átta stig fyrir mál og tjáskipti (sjö stig fyrir þá sem eru án tals) og þrjú fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun. Fyrirlögn og úrvinnsla tekur um eina og hálfu til tvær og hálfu klukkustund. Viðtalið hentar við greiningu á börnum með þroskaaldur (e. *mental age*) yfir tveggja ára sem og fullorðnum (Rutter, Le Couteur og Lord, 2008). Nýlega voru hönnuð ný reiknirit sem talin eru henta fyrir börn á aldrinum 12-47 mánaða vegna aukinnar áherslu á að greina einkenni einhverfurófsraskana snemma (Kim og Lord, 2012).

Innra samkvæmni ADI-R greiningarviðtalsins hefur reynst hátt (Lord, Rutter og Le Couteur, 1994; Poustka, Lisch, Ruhl, Sacher, Schmötzer og Werner, 1996) og endurprófunaráreiðanleiki góður (Lord o.fl., 1994; Lord, Storoschuk, Rutter og Pickles, 1993). Að auki er gott samræmi milli óháðra matsaðila á flestum atriðum viðtalsins (Chicchetti, Lord, Koenig, Klin og Volkmar, 2008; Evald Sæmundsen o.fl., 2003; Poustka o.fl., 1996). Hvað snertir réttmæti listans þá hafa rannsóknir gefið til kynna að aðgreiningar- og samleitniréttmæti sé gott (De Bildt, Mulder, Hoekstra, Van Lang, Minderaa og Hartmann, 2009; Evald Sæmundsen o.fl., 2003; Lord o.fl., 1994; Mildenerger, Sitter, Noterdaeme og Amarosa, 2001). Niðurstöður rannsóknar Evalds Sæmundsen o.fl. (2003) á íslenskri þýðingu mælitækisins gefa vísbendingar um að hægt sé að nota viðtalið í klínískri vinnu hér á landi. Vísar það til þess að hægt er að álykta á réttilegan hátt út frá greiningarniðurstöðum (Rutter o.fl., 2008).

### **1.8.3 Mat á vitsmunaproska og aðlögunarfærni**

Við greiningu raskana á einhverfurófi er nauðsynlegt að leggja mat á vitsmunaproska (e. *cognitive development*) og aðlögunarfærni (e. *adaptive functioning*). Mælingar á vitsmunaproska fara yfirleitt fram með stöðluðum greindarprófum eða þroskaþrófum (Klin o.fl., 2005b; Ozonoff o.fl., 2007). Aðlögunarfærni er hugtak sem vísar til þess hvernig einstaklingur bjargar sér í daglegu lífi, til dæmis hvernig samskiptum er háttáð og hæfni hans til að sjá um sig sjálfur. Mat á aðlögunarfærni ásamt upplýsingum um vitsmunaproska hjálpar til við greiningu og oftar en ekki áherslur í meðferð. Oft er

misræmi milli greindar og aðlögunarfærni hjá börnum með einhverfurófsraskanir en þau eiga oft í erfiðleikum með að nýta greindina í daglegum athöfnum. Fjallað verður um algengustu og mest notuðu prófin í mati á vitsmunapróska og aðlögunarfærni hjá börnum (Klin o.fl., 2005b).

#### 1.8.3.1 Greindarpróf Wechslers

Greindarpróf Wechslers fyrir börn á leikskóla- og grunnskólaaldri, sem er endurskoðuð útgáfa, (*Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Revised* eða WPPSI-R) er notað til að meta greind barna á aldrinum þriggja til sjö ára. Í WPPSI-R eru 12 undirpróf sem skiptast í tvo prófhluta þar af eru 10 kjarnapróf og tvö valpróf. WPPSI-R gefur mat á verklega og munnlega greind auk heildartölu greindar (Wechsler, 1989). Greindarpróf Wechslers handa börnum, fjórða útgáfa (*Wechsler Intelligence Scale for Children Fourth Edition, WISC-IV*) er notað til að meta greind barna á aldrinum sex til 16 ára. WISC-IV samanstendur af 15 undirprófum sem skiptast í fjóra prófhluta, þar af eru 10 kjarnapróf og fimm valpróf. WISC-IV metur málstarf, skynhugsun, vinnsluminni og vinnsluhraða auk heildartölu greindar (Wechsler, 2003). Í báðum þessum prófum er meðaltal fyrir hvern aldursflokk 100 og liggur frammistaða flestra á bilinu 85 til 115 (Sattler, 2008). Ef sá möguleiki er fyrir hendi á alltaf að nota Wechslers greindarprófin í mati á vitsmunapróska en prófin hafa verið rannsökuð í þaula og talin gefa réttmætt og áreiðanlegt mat á greind (Klin o.fl., 2005). WPPSI-R<sup>IS</sup> prófið var þýtt á íslensku og staðfært árið 2003 og sýndu niðurstöður rannsókna hérlendis að almennt er áreiðanleiki og réttmæti prófsins viðunandi (Einar Guðmundsson og Hólmfríður Ólafsdóttir, 2003). Árið 2006 kom út íslensk stöðlun á WISC-IV<sup>IS</sup> og hafa íslenskar rannsóknir gefið til kynna að áreiðanleiki og réttmæti prófsins sé viðunandi (Einar Guðmundsson, 2009; Sólveig Norðfjörð, 2010).

#### 1.8.3.2 Bayley Scales of Infant Development (BSID)

BSID er algengasta mælitækið við mat á þroska hjá ungum börnum (Bayley, 1993; Klin o.fl., 2005b). Með prófinu er lagt mat á ákveðna þætti í málþroska og verklegri færni hjá börnum frá eins mánaða aldri til 42 mánaða. Prófið hentar sérstaklega vel fyrir börn sem tala ekki (Ozonoff o.fl., 2007). Fyrir frammistöðu á hverjum prófhluta, hver um sig nær yfir ákveðið þroskasvið, er reiknuð mælitala. Meðaltal mælitölu er 100 en frammistaða flestra mælist á bilinu 85 til 115 (Klin o.fl., 2005b; Sattler, 2008). Ef barnið sem verið er að prófa er eldra en það sem prófið er staðlað fyrir er oft reiknuð þroskavísitala (e.

*Developmental quotient*) úr niðurstöðum prófsins en þá er þroskaaldri barnsins deilt með lífaldri. Erlendar rannsóknir hafa sýnt að próffræðilegir eiginleikar eru góðir (Klin o.fl., 2005b). Hérlandis hefur verið framkvæmd frumathugun á þroskaprófi Bayley og sýndu niðurstöður að íslensk börn eru að mælast hærri á vitsmunakvarða prófsins samanborið við bandaríska stöðlunarúrtakið. Við túlkun á niðurstöðum ber að hafa þennan mun í huga en þörf er á frekari rannsóknum á próffræðilegum eiginleikum Bayley hér á landi (Evald Sæmundsen, Jónas G. Halldórsson og Margrét Arnljótsdóttir, 1990). Við úrvinnslu er miðað við bandaríska stöðlun.

#### *1.8.3.3 Vineland Adaptive Behavior Scales – Second Edition (VABS-II)*

VABS-II er notað til að meta aðlögunarfærni barna og unglunga út frá viðtali við foreldra eða umsjónaraðila (Sparrow, Cicchetti og Balla, 2005). Viðtalið skiptist í fjögur svið: Boðskipti, athafnir daglegs lífs, félagslega aðlögun og hreyfiathafnir. Hreyfiathafnir eru aðeins metnar hjá börnum yngri en sjö ára. Meðaltal fyrir hvern aldursflokk er 100 en frammistaða flestra liggur á bilinu 85 til 115 (Klin o.fl. 2005b; Ozonoff o.fl., 2007). Erlendar rannsóknir sýna að próffræðilegir eiginleikar listans eru góðir (Sparrow o.fl., 2005). VABS-II hefur ekki verið rannsakað á Íslandi og því er miðað við bandaríska stöðlun við úrvinnslu (Sigríður Lóa Jónsdóttir o.fl., 2007).

### **1.9 Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fifth edition (DSM-5)**

Endurskoðun á DSM greiningarkerfinu á sér langan aðdraganda en undirbúningur hófst árið 1999. Frá byrjun hefur eitt af markmiðunum verið að efla vísindalegan grunn greiningarkerfisins. Á árunum 2004-2008 voru haldnar 13 ráðstefnur þar sem fengnir voru sérfræðingar víðsvegar úr heiminum til að halda erindi og fara yfir ýmis vafamál sem tengdust greiningum (American Psychiatric Association (APA), 2012c). Með því að fá alþjóðlega fyrirlesara eru *American Psychological Association* (APA) samtökin að stíga sitt fyrsta skref í alþjóðlegri vinnu þó að lokaákvörðun um breytingar verði alfarið á þeirra vegum (Gureje og Stein, 2012). Sá rannsóknarhópur sem sér um breytingar á greiningarviðmiðum fyrir raskanir á einhverfurófi samanstendur af 13 aðilum úr mismunandi fagstéttum (APA, 2012c).

Við endurskoðun á DSM greiningarkerfinu er lögð áhersla á að auka áreiðanleika og réttmæti greininga (Gureje og Stein, 2012; Kraemer, 2007), það er álit klínísks sérfræðings á því hvort röskun er til staðar eða ekki. Áreiðanleiki greiningar vísar til þess hversu mikil samkvæmni er á milli óháðra matsaðila hvað varðar greiningarniðurstöður

hjá sama einstaklingi. Best er að mæla áreiðanleika greiningar með endurtekinni mælingu (e. *test-retest diagnosis*). Réttmæti greiningar gefur til kynna hversu stórt hlutfall af breytileika greiningar endurspeglar breytileika röskunarinnar eins og hún er í raun. Ýmsar aðferðir eru notaðar til að meta réttmæti og má þar nefna næmi (e. *sensitivity*) og sértæki (e. *specificity*). Næmi er líkindi þess að einstaklingur með röskunina sé greindur jákvæður á meðan sértæki er líkindi þess að einstaklingur sem er ekki með röskunina sé greindur neikvæður (Kraemer, 2007).

Áætlað er að DSM-5 komi út í maí á þessu ári (APA, 2012c) en samkvæmt drögum að greiningarviðmiðum er ljóst að umtalsverð breyting verður á skilgreiningu, flokkun og greiningu einhverfu og skyldra raskana (APA, 2012a; Lord og Jones, 2012). Búast má við að væntanlegar breytingar skili sér að fullu eða að hluta í ICD-11 (Lord og Jones, 2012), sem er það kerfi sem notað er á Íslandi (Landlæknisembættið, 2010) en ekki er gert ráð fyrir útgáfu þess fyrr en árið 2015 (WHO, 2013). Helstu breytingar á greiningarviðmiðum DSM-5 eru: 1) Í stað þess sem áður var kallað einhverfa, Aspergers heilkenni, PDD-NOS og upplausnarþroskaröskun í DSM-IV verður einn flokkur sem nefnist röskun á einhverfurófi, 2) Einkennasviðunum þremur frá því í DSM-IV (félagslegt samspil, mál og tjáskipti og sérkennileg og árátukennd hegðun) verður fækkað í tvö, 3) Ríkari krafa verður um að sérkennileg og árátukennd hegðun sé til staðar, 4) Kröfur um upphaf einkenna verður breytt, 4) Erfiðleikar í félagslegu samspili og tjáskiptum án sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar mun teljast til samskiptavanda og kallast *Social Communication Disorder* sem fellur utan einhverfurófsins (APA, 2012a; Lord og Jones, 2012).

### **1.9.1 Einn flokkur einhverfurófsraskana (Autism Spectrum Disorder)**

Almennt eru greiningarviðmið fyrir raskanir í DSM-IV og ICD-10 ekki talin nægilega vel skilgreind. Að auki eru greiningaflokkar taldir alltof margir og mikill samsláttur mælist við aðrar raskanir. Raskanir á einhverfurófi eru þar engin undantekning (Rutter, 2011) en undirflokkar röskunarinnar hafa þurft að sæta gagnrýni bæði hvað varðar rannsóknir og klíníska vinnu (Lord o.fl., 2012; Lord og Jones, 2012). Gagnrýnin hefur fyrst og fremst beinst að muninum á milli Aspergers heilkennis, PDD-NOS og einhverfu án þroskahömlunar eða frávika í málþroska (Macintosh og Dissanayake, 2004; Lord og Jones, 2012; Lord o.fl., 2012).

### *1.9.1.1 Rök fyrir einum flokki raskana á einhverfurófi*

Rök eru fyrir því að fella eigi saman undirflokkana einhverfurófsraskana í DSM-5 en rannsóknir sýna mikinn breytileika í greiningum (Fombonne, Quirke og Hagen, 2009; Lord og Jones, 2012; Lord o.fl., 2012; Witwear og Lecavalier, 2008). Í rannsókn Lord o.fl. (2012) voru 2102 þátttakendur sem komu á 12 mismunandi háskóla sem veita þjónustu fyrir börn á einhverfurófi. Niðurstaðan var sú að þrátt fyrir sérfræðipækkingu á sviðinu og þjálfun í notkun staðlaðra mælitækja (ADI-R og ADOS) var munur á því hvort gefin var greiningin einhverfa, PDD-NOS eða Aspergers heilkenni þrátt fyrir að börnin hefðu svipuð hegðunareinkenni. Aðrir þættir sem ekki eru taldir sértækir fyrir raskanir á einhverfurófi eins og vitsmunapróski, málpróski, hreyfiofþvirkni og aldur höfðu í sumum tilvikum áhrif á val á undirflokki (Lord o.fl., 2012).

Einkenni Aspergers heilkennis og einhverfu eru að mestu leyti þau sömu og því hafa sérfræðingar á sviðinu velt því fyrir sér hvort það sé í raun einhver munur á þessum röskunum (Happé, 2011; Howlin, 2003; Witwear og Lecavalier, 2008). Niðurstöður rannsókna hafa sýnt að almennt vakna áhyggjur af þroska og hegðun síðar hjá foreldrum barna með Aspergers heilkenni. Flestir foreldrar greina frá áhyggjum um þriggja ára aldur en foreldrar barna með einhverfu greina öllu jafna frá áhyggjum um tveggja ára aldur eða jafnvel fyrr. Fyrstu áhyggjur foreldra barna með einhverfu beinast iðulega að seinkun í tali (Volkmar, Chawarska og Klin, 2008; Landa, 2008; McConachie, Le Couteur og Honey, 2005). Að öðru leyti virðist vera lítill munur á styrk og fjölda einkenna samkvæmt niðurstöðum mælitækja. Að auki er oft og tíðum ósamræmi á milli þess hvernig fagaðilar flokka þá sem uppfylla viðmið um einhverfu en hafa ekki frávík í mál- eða vitsmunapróska. Sumir halda sig við DSM-IV skilgreininguna og greina einhverfu á meðan aðrir velja fremur Aspergers heilkenni (Witwear og Lecavalier, 2008). Í dag telja flestir að Aspergers heilkenni sé í raun væg einhverfa (Howlin, 2003; Williams o.fl., 2008; Witwear og Lecavalier, 2008).

PDD-NOS er talinn vera algengasti greiningarflokkurinn en jafnframt sá flokkur sem er hvað umdeildastur (Chakrabarti og Fombonne, 2001; Mandy o.fl., 2011; Rutter, 2011). Engin formleg greiningarskilmerki eru til staðar sem dregur verulega úr áreiðanleika og réttmæti greiningarinnar en flokkurinn er ætlaður þeim sem hafa veruleg klínísk einkenni en ná ekki greiningarviðmiðum fyrir aðra raskanir á einhverfurófi (Mandy o.fl., 2011; Rutter, 2011). Að auki er vafi um gagnsemi „óðæmigerðrar“ (óðæmigerð einhverfa eins og hún er skilgreind í ICD-10 samsvarar PDD-NOS í DSM-

IV) birtingarmyndar af einhverfu ef hún er algengari en „dæmigerð“ birtingarmynd (Lord og Jones, 2012). Ljóst er að mikil skörun er á milli undirflokka raskana á einhverfurófi og vísbendingar um að þetta séu ekki aðskildar raskanir heldur mismunandi birtingarmyndir af sömu röskuninni (Frazier, Youngstrom, Speer, Embacher, Law, Constantino o.fl., 2012; Happé, 2011; Wing, 2005).

#### 1.9.1.2 Víddarmælikvarði (*dimensional scale*)

Áhersla á greiningu út frá flokkun (e. *categorical diagnosis*) hefur ætíð verið í forgrunni hjá DSM en á undanförunum árum hefur þessi tvískipting verið gagnrýnd og þá sérstaklega hvað varðar sálmeinafræði barna (Hudziak, Achenbach, Althoff og Pine, 2007; Kramer, 2007). Til dæmis tekur klíníska myndin hjá börnum oftast en ekki miklum breytingum með auknum þroska og er því mikilvægt að gert sé ráð fyrir þessum breytileika í greiningarviðmiðum (Hudziak o.fl., 2007). Í DSM-5 er ætlunin að ráða bót úr þessu með því að bæta víddarnálgun við flokkunarhugtakið. Hegðunareinkennum er þá raðað á vídd sem segir til um alvarleika röskunarinnar í stað þess að flokka í aðgreindar raskanir. Þessari viðbót er ætlað að ná fram yfirgrípsmeiri lýsingu á hverjum skjólstaðingi en birtingarmynd röskunarinnar getur verið ólík milli einstaklinga og margir þættir haft áhrif á framvindu til dæmis meðraskanir. Víddarnálgun gefur einnig vísbendingar um þjónustubörf og batahorfur sem og áhættuna á ýmsum öðrum vandamálum (Lord og Jones, 2012). Flokkunarhugtakið á þó ennþá við en ákveðin krafa er um fjölda einkenna til að greinast með röskunina. Gert er ráð fyrir því að nýi flokkurinn muni auka nákvæmni greiningar en tekið verður tillit til þess að einkenni eru breytileg að samsetningu, fjölda og styrkleika milli einstaklinga (Kraemer, 2007; Lord og Jones, 2012).

Með tilkomu víddarmælikvarða er að auki verið að undirbúa fagið undir frekari erfða- og taugafræðirannsóknir (Hudziak o.fl., 2007; Lord og Jones, 2012). Til að mynda sýna rannsóknir í taugalíffræði að bygging og starfsemi heilans tekur breytingum á ákveðnum þroskastigum og að þættir eins og kyn og genasamsetning hafa áhrif á ferlið. Einkennakvarðar sem eru næmir fyrir breytingum í hegðun eru að öllum líkindum næmari fyrir breytingum á tengslum ýmissa taugaferla og einkenna. Ef einungis er notast við flokkakerfi (e. *taxonomy*) þar sem ekki er gert ráð fyrir breytileika milli einstaklinga með sömu röskun er hættu á því að mikilvægar upplýsingar tapist (Hudziak o.fl., 2007).

### 1.9.1.3 Upplýsingar umfram skilgreingu á einhverfurófsröskun

Það að fá greiningu um röskun á einhverfurófi eykur áhættuna á ýmsum öðrum vandamálum til dæmis þroskahömlun, frávikum í málþroska og ýmsum meðröskunum sem síðan hafa áhrif á klínísku einkennin og þar með birtingarmynd röskunarinnar. Í DSM-5 þarf að taka sérstaklega fram hvort þessi vandamál eru til staðar eða ekki en upplýsingar sem þessar eru mikilvægar fyrir framtíðarhorfur barnsins og varðandi áherslur í meðferð (Lord og Jones, 2012).

Upplausnarþroskaröskun eins og hún er skilgreind í DSM-IV einkennist af afturför í þroska eftir eðlilega þroskaframvindu í að minnsta kosti tvö ár (American Psychiatric Association (APA), 2000). Að öðru leyti samræmist klíníska myndin að mestu því sem á sér stað í einhverfu (Lord og Jones, 2012). Rannsóknarniðurstöður á því hvort afturför eigi sér stað hjá börnum með raskanir á einhverfurófi sýna að það er tiltölulega sjaldgæft að börn þroskist eðlilega og tapi svo þeirri færni sem þau hafa tileinkað sér (Ozonoff, Heung, Byrd, Hansen og Hertz-Picciotto, 2008; Volkmar, Chawarska og Klin, 2008). Hins vegar segja foreldrar frá því í 25-30% tilvika að barnið þeirra hafi tapað færni sem það hafði áður tileinkað sér en það þarf samt ekki að vera til marks um að barnið hafi þroskast eðlilega fram að þeim tíma. Oft virðist einnig sem þroski barna staðni eða þá að þroski barnsins hafi ekki verið dæmigerður fyrir aldur barnsins (Volkmar o.fl., 2008). Í DSM-5 mun greiningarflokkurinn upplausnarþroskaröskun frá því í DSM-IV verða hluti af röskun á einhverfurófi. Ef afturför í þroska á sér stað þarf að taka það sérstaklega fram í DSM-5 og þá hvað barnið var gamalt, hvort það hafi þroskast eðlilega áður eða ekki og hvernig afturförin kom til. Með því er átt við hvort afturförin hafi verið skyndileg eða hvort hún hafi staðið yfir í einhvern tíma. Auk þess þarf að tilgreina á hvaða þroskasviðum barnið tapaði færni (Lord og Jones, 2012).

Retts heilkenni fellur undir raskanir á einhverfurófi samkvæmt núverandi greiningarkerfi en röskunin mun ekki vera hluti af DSM-5 greiningarkerfinu (Lord og Jones, 2012; Ozonoff, 2012). Einkenni Retts svo sem síendurteknar handahreyfingar og skert félagshæfni líkjast að mörgu leyti einkennum einhverfu en framvinda og batahorfur eru þó töluvert frábrugðnar. Einhverfulík einkenni eru iðulega einungis til staðar í skamman tíma í barnæsku (Rutter, 2005a; Van Acker, Loncola og Van Acker, 2005). Á þeim tíma sem Retts heilkenni var fyrst viðurkennd sem röskun, eða í DSM-IV greiningarkerfinu, voru orsakir óþekktar (APA, 1994). Í dag gefa rannsóknarniðurstöður



til kynna að í 95-97% tilvika megi rekja orsakir röskunarinnar til stökkbreytinga á MECP2 geni sem er staðsett á X litningi (Lord og Jones, 2012; Neul, Kaufmann, Glaze, Christodoulou, Clarke, Bahi-Buisson o.fl., 2010). Vegna þessa er hægt að greina Retts heilkenni með læknisfræðilegri greiningu og því ekki lengur þörf á að greina röskunina með því að skoða samansafn af hegðunareinkennum. Í DSM greiningarkerfinu eru raskanir skilgreindar út frá hegðun og því mun Retts heilkenni ekki vera hluti af DSM-5 greiningarkerfinu (Ozonoff, 2012). Jafnvel þó Retts heilkenni verði ekki lengur hluti af einhverfurófsröskunum verður hægt að greina röskunina samhliða röskun á einhverfurófi. Ef barn uppfyllir greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi og hefur auk þess Retts heilkenni mun sú greining vera tilgreind sem viðbótargreining. Á þetta við um allar greiningar þar sem læknisfræðilegar orsakir eru þekktar (Lord og Jones, 2012; Ozonoff, 2012).

## 1.9.2 Tvö einkennasvið

Einkennasviðunum þremur í DSM-IV, sem eru frávik í félagslegu samspili, mál og tjáskipti og sérkennileg og áráttukennd hegðun, verður fækkað í tvö. Búið er að sameina sviðin frávik í félagslegu samspili og mál og tjáskipti og mynda eitt sem nefnist frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (e. *social/communication deficits*). Síðara einkennasviðiðið er sérkennileg og áráttukennd hegðun (e. *restricted, repetitive behaviors and interests*) en það hefur tekið nokkrum breytingum frá því í DSM-IV (APA, 2012a; Lord og Jones, 2012). Rannsóknir á sviðinu styðja tveggja þátta líkan fyrir raskanir á einhverfurófi í stað þriggja þátta (Frazier o.fl., 2012; Mandy, Charman, Gilmour og Skuse, 2011).

### 1.9.2.1 Frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum

Ástæðan fyrir því að einkennasviðin frávik í félagslegu samspili og mál og tjáskipti í DSM-IV voru sameinuð, var sú að erfitt getur verið að ákvarða hvort hegðun eigi við um félagslegt samspil eða tjáskipti eða hvoru tveggja (Gotham o.fl., 2007; Lord og Jones, 2012). Til að mynda getur óyrt hegðun eins og augnsamband og andlitssvipbrigði bæði fallið undir tjáskipti og viðeigandi félagslega hegðun (Gotham o.fl., 2007). Niðurstöður rannsókna á þáttabyggingu ADOS og ADI-R hjá börnum með röskun á einhverfurófi hafa ítrekað leitt í ljós einn sameiginlegan þátt (Gotham o.fl., 2007; Gotham, Risi, Dawson, Tager-Flusberg, Joseph, Carter o.fl., 2008; Lord o.fl., 2000; Lord og Jones, 2012; Van Lang, Boomsma, Sytema, de Bildt, Kraijer, Ketelaars o.fl., 2005).

Einkenni sem áður féllu undir frávik í félagslegu samspili og mál og tjáskipti í DSM-IV tilheyra nú sameinaða sviðinu fyrir utan endurtekningar í tali (eins og seinkað bergmálstal, endurteknar spurningar, nýyrði og fleira) og frávik í málþroska. Endurtekningar í tali færast yfir á sérkennilega og árátukennda hegðun en seinkaður málþroski er ekki hafður sem hluti af greiningarviðmiðum vegna þess að það er ekki talið einkennandi fyrir raskanir á einhverfurófi (Bishop og Norbury, 2002; Lord og Jones, 2012). Aftur á móti eru margir með frávik í málþroska sem síðan hefur áhrif á klínísku einkennin og þar með birtingarmynd röskunarinnar (Kjellmer, Hedvall, Fernell, Gillberg og Norrelgen, 2012; Lord og Jones, 2012). Viðbót frá því í DSM-IV er að tilgreina sérstaklega „skilning“ (e. *understanding*) eða „notkun“ (e. *use*) í greiningarviðmiðum (Lord og Jones, 2012).

Til að ná greiningarmörkum fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum þurfa að vera til staðar einkenni innan allra þriggja einkennaflokka en undir hvern flokk fellur vítt svið einkenna. Í yfirlitsgrein þar sem farið er yfir fyrirhugaðar breytingar kemur fram að þessir þrjú einkennaflokkar eru ekki byggðir á þáttagreiningu (Lord og Jones, 2012) en niðurstöður rannsókna á þáttagreiningu atriða á mikilvægum greiningartækjum eins og ADI-R og ADOS hafa ekki skilað stöðugum undirþáttum (Gotham o.fl., 2007; Kim og Lord, 2012). Flokkarnir eru lýsingar á þeim sviðum þar sem erfiðleikar koma venjulega fram (Lord og Jones, 2012).

Einkenni sem falla undir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum verða að koma fram við mismunandi aðstæður og mega ekki skýrast af almennri þroskaseinkun. Í þessum viðmiðum er verið að fjalla um **núverandi hegðun** (APA, 2012a; Lord og Jones, 2012). Ýtarleg greiningarskilmerki eru í töflu 5 og 6.

#### 1.9.2.2 Sérkennileg og árátukennd hegðun

Síðara einkennasviðið er sérkennileg og árátukennd hegðun en undir þetta svið fellur fjölbreytt hegðun eins og ritúalbundin hegðunarmynstur, endurtekin hegðun, þörf fyrir að fylgja föstum venjum, yfirþyrmandi eða sérstök áhugamál og óvenjuleg viðbrögð við skynáreitum (APA, 2012a; Lord og Jones, 2012). Þáttagreining atriða á veigamiklum greiningartækjum eins og ADI-R og ADOS gefa einn sameiginlegan þátt (Gotham o.fl., 2007; Gotham o.fl., 2008; Lecavalier o.fl., 2006). Út frá þessum sameiginlega þætti hafa síðan verið myndaðir fjórir einkennaflokkar sem virðast að hluta til byggðir á þáttagreiningu en niðurstöður rannsókna sýna að þáttagreining atriða á mælitækjunum gefa að minnsta kosti tvo og stundum þrjá aðskilda undirþætti (Bishop, Richler og Lord,

2006; Cuccaro, Shao, Grubber, Slifer, Wolpert, Donnelly o.fl., 2003; Lam, Bodfish og Piven, 2008; Richler, Huerta, Bishop og Lord, 2010). Undirþættirnir hafa síðan mismunandi þróun yfir tíma og tengsl við greind, málþroskastig og kyn (Barber, Wetherby og Chambers, 2012; Bishop, Richler og Lord, 2006; Esbensen, Seltzer, Lam og Bodfish, 2009; Kim og Lord, 2010).

Fyrsti undirþátturinn er endurtekin hegðun og óvenjuleg viðbrögð við skynáreitum (Bishop o.fl., 2006). Samkvæmt nýju viðmiðunum voru tveir einkennaflokkar myndaðir út frá þessum sameiginlega undirþætti en þeir eru steglt eða endurtekið tal, hreyfing eða notkun hluta og sterk eða lítil viðbrögð við skynáreitum eða óvenjulegur áhugi á skynrænum þáttum í umhverfinu. Síðari einkennaflokkurinn er viðbót frá því í DSM-IV (Lord og Jones, 2012). Annar undirþátturinn er þörf fyrir að fylgja föstum venjum og ritúalbundin hegðunarmynstur (Bishop o.fl., 2006; Richler o.fl., 2010) og þriðji undirþátturinn yfirþyrmandi eða sérstök áhugamál (Lam, Bodfish og Piven, 2008). Þessir undirþættir mynda síðan tvo einkennaflokka í nýju viðmiðunum (Lord og Jones, 2012).

Til að ná greiningarmörkum í DSM-5 þurfa að koma fram einkenni innan tveggja einkennaflokka af fjórum (APA, 2012a). Samkvæmt DSM-IV þurfti að hafa einkenni innan eins einkennaflokks af fjórum til að uppfylla viðmið um einhverfu eða Aspergers heilkenni (APA, 2000). Í nýju greiningarviðmiðunum er því ekki einungis gerð ríkari krafa um sérkennilega og áráttukennda hegðun heldur er slík hegðun orðin forsenda greiningar. Nóg er að hegðunin hafi **einhvern tímann** verið til staðar til að uppfylla viðmiðin (Lord og Jones, 2012). Niðurstöður rannsóknar Kim og Lord (2010) sýndu að samanborið við börn með eðlilegan þroska og börn með þroskafrávik var algengara að börn með einhverfurófsröskun sýndu sérkennilega og áráttukennda hegðun sem og að einkennin væru alvarlegri. Svipaðar niðurstöður fengust í rannsókn Barber, Wetherby og Chambers (2012) en þá voru börn með röskun á einhverfurófi borin saman við börn með eðlilegan þroska. Með auknum kröfum um sérkennilega og áráttukennda hegðun í DSM-5 er markmiðið að fá fram betri aðgreiningu frá öðrum röskunum (Kim og Lord, 2012; Lord og Jones, 2012). Ýtarleg greiningarskilmerki eru í töflu 5 og 6.

### 1.9.3 Viðmið um upphaf einkenna

Samkvæmt DSM-IV þurfa að koma fram frávik í þroska á að minnsta kosti einu af þremur einkennasviðum fyrir 36 mánaða aldur (APA, 2000). Í DSM-5 verður viðmiði um upphaf einkenna breytt. Í stað þess að tilgreina sérstaklega ákveðinn aldur þá verða einkennin að koma fram í barnæsku þó þau komi oft ekki fyllilega í ljós fyrir en

félagslegar kröfur fara fram úr takmarkaðri getu barnsins (Lord og Jones, 2012). Jafnvel þó einkenni einhverfurófs birtist alla jafna á fyrstu æviárunum þá er samt sem áður hluti barna með góðan vitsmunapróska og væg einkenni einhverfu sem getur orðið til þess að erfiðleikar þeirra koma ekki bersýnilega í ljós fyrr en síðar á lífsleiðinni (Chawarska, Klin og Volkmar, 2008; Landa, 2008; Sigríður Lóa Jónsdóttir, Evald Sæmundsen, Ingibjörg Sif Antonsdóttir, Sólveig Sigurðardóttir og Daníel Ólason, 2011). Þessi nýja nálgun gerir ráð fyrir því að aldur barna við greiningu og sá aldur þegar áhyggjur foreldra af þroska eða hegðun vakna er ekki það sama og upphaf einkenna (Lord og Jones, 2012). Einnig sýna rannsóknir að tiltölulega langur tími getur liðið frá því að fyrstu áhyggjur foreldra vakna og þangað til greining liggur fyrir (Fombonne, 2009b; Shattuck, Durkin, Maenner, Newschaffer, Mandell, Wiggins o.fl., 2009). Ýtarleg greiningarskilmerki eru í töflu 5 og 6.

## Tafla 5 Greiningarskilmerki fyrir röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-5.

---

Uppfylla verður viðmið A, B, C og D:

- A.** Viðvarandi frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum við mismunandi aðstæður sem ekki er hægt að skýra með almennri þroskaseinkun og kemur fram á þrenns konar hátt:
1. Frávik í félagsstílfínningalegri gagnkvæmni, allt frá því að gefa sig að fólki á óvenjulegan hátt, að geta ekki haldið uppi samræðum, að eiga bággt með að deila áhuga, tilfinningum, líðan og svörun, yfir í algjöran skort á frumkvæði að félagslegu samspili.
  2. Frávik í óyrtri hegðun í félagslegu samspili, allt frá því að samhæfa illa tal og óyrtr boðskipti, að hafa óvenjulegt augnsamband og líkamstjáningu eða skert geta til að skilja eða nota óyrtr boðskipti, yfir í algjöran skort á svipbrigðum eða notkun látbragðs.
  3. Frávik í að mynda og viðhalda tengslum við aðra sem eru viðeigandi út frá þroska (umfram þá sem annast viðkomandi), allt frá erfiðleikum við að aðlaga hegðun sem hæfir mismunandi félagslegum aðstæðum, erfiðleikum við að taka þátt í ímyndunarleik og eignast vini, yfir í augljóst áhugaleysi á fólki.
- B.** Afmörkuð, endurtekin hegðunarmynstur, áhuga- eða viðfangsefni, sem birtast að minnsta kosti á tvennan hátt:
1. Steglt eða endurtekið tal, hreyfingar eða notkun hluta (svo sem einföld stegld hreyfimynd, bergmálstal, endurtekin notkun hluta eða sérkennilegir frasar).
  2. Óhófleg þörf fyrir að fylgja föstum venjum, ritúalbundin yrt eða óyrtr hegðunarmynstur, eða óhóflegur mótþrói gagnvart breytingum (svo sem hreyfiritúöl, krafa um að fara sömu leiðina eða borða sömu fæðuna, endurteknar spurningar eða verulegt uppnám vegna smávægilegra breytinga).
  3. Afar afmörkuð, þröng áhugamál sem eru óvenjuleg hvað varðar ákafa eða efni (svo sem sterk tengsl við eða vera gagntekin(n) af óvenjulegum hlutum, sérlega afmörkuð eða endurtekningasöm áhugamál).
  4. Sterk eða lítil viðbrögð við skynáreitum eða óvenjulegur áhugi á skynrænum þáttum í umhverfinu (svo sem augljóst viðbragðaleysi við sársauka/hita/kulda, afar sterk neikvæð viðbrögð við ákveðnum hljóðum eða áferð hluta, að lykta af eða snerta hluti óhóflega, að vera heilluð/heillaður af ljósum eða hlutum sem snúast).
- C.** Einkennin verða að koma fram snemma í barnæsku (þótt þau komi oft ekki í ljós að fullu fyrir en félagslegar kröfur fara fram úr takmarkaðri getu barnsins).
- D.** Einkennin verða að valda hömlun og skerða daglega virkni.
- 

(APA, 2012a)

**Tafla 6 Diagnostic criteria for Autism Spectrum Disorder according to DSM-5.**

---

Must meet criteria A, B, C and D:

- A.** Persistent deficits in social communication and social interaction across contexts, not accounted for by general developmental delays, and manifest by all three of the following:
1. Deficits in social-emotional reciprocity; ranging from abnormal social approach and failure of normal back and forth conversation through reduced sharing of interests, emotions, and affect and response to total lack of initiation of social interaction.
  2. Deficits in nonverbal communicative behaviors used for social interaction; ranging from poorly integrated verbal and nonverbal communication, through abnormalities in eye contact and body-language, or deficits in understanding and use of nonverbal communication, to total lack of facial expression or gestures.
  3. Deficits in developing and maintaining relationships, appropriate to developmental level (beyond those with caregivers); ranging from difficulties adjusting behavior to suit different social contexts through difficulties in sharing imaginative play and in making friends to an apparent absence of interest in people.
- B.** Restricted, repetitive patterns of behavior, interests, or activities as manifested by at least two of the following:
1. Stereotyped or repetitive speech, motor movements, or use of objects; (such as simple motor stereotypies, echolalia, repetitive use of objects, or idiosyncratic phrases).
  2. Excessive adherence to routines, ritualized patterns of verbal or nonverbal behavior, or excessive resistance to change; (such as motoric rituals, insistence on same route or food, repetitive questioning or extreme distress at small changes).
  3. Highly restricted, fixated interests that are abnormal in intensity or focus; (such as strong attachment to or preoccupation with unusual objects, excessively circumscribed or perseverative interests).
  4. Hyper- or hypo-reactivity to sensory input or unusual interest in sensory aspects of environment; (such as apparent indifference to pain/heat/cold, adverse response to specific sounds or textures, excessive smelling or touching of objects, fascination with lights or spinning objects).
- C.** Symptoms must be present in early childhood (but may not become fully manifest until social demands exceed limited capacities).
- D.** Symptoms together limit and impair everyday functioning.
- 

(APA, 2012a)

#### 1.9.4 Social Communication Disorder

Ætlunin er að bæta við nýjum greiningarflokki í DSM-5 sem kallast *Social Communication Disorder* og fellur utan einhverfurófsins. Breytingin verður til þess að þeir sem eiga í erfiðleikum með félagslegt samspil og tjáskipti án sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar muni falla undir þennan flokk (American Psychiatric Association (APA), 2012b; Lord og Jones, 2012). Flokkurinn samræmist að einhverju leyti því sem var lýst fyrir mörgum árum sem *semantic-pragmatic disorder*. Í grein Bishop frá árinu 1989 veltir hún því fyrir sér hvort einhver munur sé á milli einhverfu og *semantic-pragmatic disorder*. Þónokkur ágreiningur er um þennan flokk en eins og staðan er núna eru ekki til upplýsingar um áreiðanleika og réttmæti né hversu margir muni mögulega falla undir þessa „nýju“ röskun (Lord og Jones, 2012).

#### 1.9.5 Samantekt á fyrirhuguðum breytingum

Samkvæmt drögum að greiningarviðmiðum fyrir DSM-5 er ljóst að umtalsverð breyting verður á skilgreiningu, flokkun og greiningu einhverfu og skyldra raskana. Í fyrsta lagi verða undirflokkar röskunarinnar frá því í DSM-IV sameinaðir í einn flokk sem nefnist röskun á einhverfurofi. Í stað þess að flokka í aðgreindar raskanir verður hegðunareinkennum raðað á vídd sem segir til um alvarleika röskunarinnar. Með því að raða einkennum á vídd er tekið tillit til þess að einkenni eru breytileg að samsetningu, fjölda og styrkleika milli einstaklinga. Í öðru lagi þá verður einkennasviðunum þremur frá því í DSM-IV fækkað í tvö. Einkenni sem áður féllu undir frávík í félagslegu samspili og mál og tjáskipti verða sameinuð en rannsóknir sýna að þessi tvö einkennasvið eru nátengd. Í þriðja lagi er gerð ríkari krafa um að sérkennileg og áráttukennd hegðun sé til staðar. Markmiðið er að ná fá fram betri aðgreiningu frá öðrum röskunum án þess þó að draga úr næmi. Í fjórða lagi verður ekki lengur krafa um það að einkenni séu komin fram fyrir 36 mánaða aldur þó þau verði að koma fram í barnæsku. Oft koma einkennin ekki í ljós fyrr en félagslegar kröfur aukast og fara fram úr takmarkaðri getu barnsins. Í fimmta lagi munu erfiðleikar með félagslegt samspil og tjáskipti án sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar teljast til samskiptavanda og kallast *Social Communication Disorder* sem fellur utan einhverfurófsins. Markmiðið með þessum breytingum er að auka næmi og sértæki greiningar.

## 1.10 Áskoranir sem fylgja breytingum

Breytingar á greiningarviðmiðum fyrir raskanir á einhverfurófi eru líklega þær umfangsmestu og umdeildustu hingað til (Ozonoff, 2012). Margir sérfræðingar á sviðinu hafa áhyggjur af því að breytingarnar verði til þess að færri greinist með röskun á einhverfurófi þrátt fyrir að sýna markverð einkenni röskunarinnar. Nú þegar liggja fyrir nokkrar rannsóknarniðurstöður sem gefa einmitt slíkt til kynna (Gibbs, Aldridge, Chandler, Witzlsperger og Smith, 2012; Mandy o.fl., 2012; McPartland, Reichow og Volkmar, 2012; Matson, Belva, Horovitz, Kozlowski og Bamburg, 2012c; Matson, Hattier og Williams, 2012b; Matson, Kozlowski, Hattier, Horovitz og Sipes, 2012c; Taheri og Perry, 2012; Worley og Matson, 2012). Vert er að halda því til haga að í þeim rannsóknum sem fjallað verður um er verið að skoða drög að greiningarviðmiðum og því ekki hægt að gera ráð fyrir að þetta verði endanleg niðurstaða.

McPartland o.fl. (2012) gerðu athugun á næmi og sértæki DSM-5 greiningarviðmiðanna og möguleg áhrif breytinganna á algengi raskana á einhverfurófi. Gögn 933 einstaklinga frá vettvangsathugun DSM-IV voru notuð í rannsókninni og þau skoðuð með tilliti til nýju greiningarviðmiðanna. Þátttakendur voru á aldrinum 12 mánaða til 43,5 ára. Höfundar settu saman reiknirit fyrir DSM-5 greiningarviðmiðin en til þess var notaður 61 atriða gátlisti frá því í fyrri athugun og var atriðum á þeim lista fundinn viðeigandi staður samkvæmt nýju viðmiðunum. Til að ná greiningarmörkum þurfti hver þátttakandi að hafa að minnsta kosti eitt einkenni í öllum þremur einkennaflokkum í A viðmiðum (frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum) og tveimur einkennaflokkum af fjórum í B viðmiðum (sérkennileg og árátukennd hegðun). Niðurstöðurnar leiddu í ljós að 398 þátttakendur af 675, sem höfðu fengið greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV, uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 (eða 60,6%). Alls voru því 259 þátttakendur (eða 39,4%) undir greiningarmörkum. Hvað varðar sértæki viðmiðanna þá voru 262 þátttakendur af 276 réttilega útilokaðir frá greiningu (eða 94,9%). Gögnin voru skoðuð nánar og kom í ljós að þau tilfelli sem náðu eða náðu ekki greiningarmörkum DSM-5 voru sambærileg hvað varðar aldur og kyn en ólík hvað varðar vitsmunapróska og undirflokk DSM-IV. Hærra hlutfall þátttakenda með greind undir 70 stigum (eða 69,7%) uppfyllti greiningarviðmið DSM-5 á meðan hlutfall þátttakenda með greind yfir 70 var töluvert minna (eða 46,0%). Auk þess var mikill breytileiki eftir undirflokkum DSM-IV en mun hærra hlutfall þátttakenda (75,8%) hafði áður greinst með einhverfu samanborið við Aspergers heilkenni (25%) og PDD-NOS (28,3%). Niðurstöður rannsóknarinnar gefa



til kynna að einstaklingar sem eru vitsmunalega sterkir og á vægari enda rófsins eigi hættu á að fá ekki greiningu samkvæmt nýju greiningarviðmiðunum (McPartland o.fl., 2012).

Rannsóknin hefur verið gagnrýnd fyrir það að nota gögn frá athugun á DSM-IV greiningarkerfinu en ekki er víst að gögnin hafi að geyma allar þær upplýsingar sem þarf fyrir DSM-5 (Swedo, Baird, Cook, Happé, Harris, Kaufmann o.fl., 2012). Sú greining sem þátttakendum var gefin í fyrri athugun var látin standa og því mögulegt að sumar séu að hluta til byggðar á DSM-III-R sem var þáverandi greiningarkerfi og sumar á DSM-IV. Mikilvægt er að gera aðra athugun þar sem þátttakendum er gefin greining samkvæmt viðmiðum DSM-IV og niðurstaðan borin saman við DSM-5. Þátttakendum í rannsókninni var vísað í þjónustu vegna gruns um röskun á einhverfurófi og niðurstöður því skekktar en mikilvægt er að gera athugun á næmi og sértæki á úrtaki sem er tekið úr þýði ákveðins samfélagshóps (e. *community-based samples*). Mögulegt er að hluti þátttakenda sem fékk ekki greiningu samkvæmt nýju viðmiðunum myndi falla undir *Social Communication Disorder* (McPartland o.fl., 2012). Rannsakendur breyttu ekki viðmiði um upphaf einkenna frá því í DSM-IV og því líklegt að einhverjir hafi ekki uppfyllt greiningarviðmiðin vegna þessa. Í greiningarviðmiðum DSM-5 er tilgreint sérstaklega að einkenni röskunarinnar koma oft ekki í ljós fyrr en félagslegar kröfur fara fram úr takmarkaðri getu barnsins. Styrkleikar rannsóknarinnar voru að úrtakið var stórt og áði yfir breitt aldursbil. Þrátt fyrir ýmsa vankanta gefa niðurstöður rannsóknarinnar mikilvægar vísbendingar.

Í rannsókn Mandy o.fl. (2011) var markmiðið að skoða sérstaklega þá sem fengu greininguna PDD-NOS (n=66) samkvæmt DSM-IV og bera saman við Aspergers heilkenni (n=97) og einhverfu (n=97). Þátttakendum var vísað í mat vegna gruns um röskun á einhverfurófi á árunum 2000-2009. Meðalaldur var 9,1 ár og voru allir þátttakendur vitsmunalega sterkir og á vægari enda rófsins. Notað var *The Developmental, Dimensional and Diagnostic Interview (3Di)*, sem er hálfstaðlað viðtal á tölvutæku formi sem foreldrar svara, til að greina hvaða undirflokk hver og einn þátttakandi tilheyrði samkvæmt DSM-IV. 3Di samanstendur af 122 atriðum sem síðan eru kóðuð og færð inn í greinireiknirit sem er sambærilegt ADI-R greiningarviðtalinu. Greiningarmörk fyrir félagslegt samspil eru 10 stig, átta stig fyrir mál og tjáskipti og þrjú fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun. Að auki var myndbandsupptaka af ADOS fyrirlögn frá því í upphaflega matinu sem rannsakendur horfðu á og kóðuðu. Í ADOS eru gefin greiningarmörk fyrir einhverfu og einhverfurófsraskanir en þau eru mismunandi

eftir einingum. Rannsakendur skiptu PDD-NOS hópnunum í tvennt, það er þátttakendur sem uppfylltu greiningarmörk fyrir félagslegt samspil og mál og tjáskipti og þátttakendur sem uppfylltu greiningarmörk fyrir félagslegt samspil og sérkennilega og árátukennda hegðun á 3Di. Flestir í hópnunum eða 97% höfðu svipað hegðunarmynstur sem var frávik í félagslegu samspili og máli og tjáskiptum án markverðra einkenna sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar. Samkvæmt niðurstöðum 3Di var meðaltal fyrir alla hópana í heild töluvert yfir greiningarmörkum í félagslegu samspili og máli og tjáskiptum en það sem aðskildi þá var meðaltal fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun. Meðaltal fyrir PDD-NOS hópin var undir greiningarmörkum á 3Di fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun á meðan meðaltal fyrir hina tvo hópana var yfir greiningarmörkum. Samkvæmt niðurstöðum ADOS var marktækur munur á meðaltölum hópanna PDD-NOS og einhverfu hvað varðar sérkennilega og árátukennda hegðun en ekki varðandi félagslegt samspil og tjáskipti. Ekki var marktækur munur milli hópanna PDD-NOS og Aspergers heilkenni hvað varðar sérkennilega og árátukennda hegðun og sömuleiðis milli hópanna einhverfu og Aspergers heilkenni. Niðurstöður rannsóknarinnar benda til að PDD-NOS hópurinn hafi almennt frávik í félagslegu samspili og máli og tjáskiptum án þess að hafa veruleg einkenni sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar. Vegna þessa er líklegt að hluti barna með PDD-NOS uppfylli ekki greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi (Mandy o.fl., 2012). Veikleikar rannsóknarinnar voru að stuðst var afturvirkir við upplýsingar úr skýrslum. Flestir þátttakendur voru með eðlilega greind og því ekki hægt að alhæfa niðurstöður yfir á alla einstaklinga með PDD-NOS. Úrtakið samanstóð af börnum sem vísað var í greiningu vegna gruns um röskun á einhverfurófi og því mikilvægt að gera samskonar athugun í almennu þýði, það er ekki einungis á börnum þar sem grunur er um röskun á einhverfurófi. Styrkleikar rannsóknarinnar eru að matið fól bæði í sér upplýsingar frá foreldrum og beina athugun á hegðun.

Markmið með rannsókn Taheri og Perry (2012) var að bera saman greiningarviðmið DSM-IV og DSM-5. Þátttakendur voru alls 131 og á aldrinum tveggja ára og 10 mánaða til 12 ára og sjö mánaða. Samtals 93 þátttakendur voru greindir með einhverfu og 36 með PDD-NOS samkvæmt DSM-IV. Vitsmunafroski var á nokkuð víðu bili og því voru þátttakendur flokkaðir í þrjá hópa eftir greind, það er þeir sem voru með eðlilega greind, væga til miðlungs þröskahömlun og svo alvarlega til mjög alvarlega þröskahömlun. Höfundar settu saman DSM-5 gátlista sem samanstóð af atriðum úr nýju greiningarviðmiðunum. Hver þátttakandi var svo metinn með tilliti til DSM-5 gátlistans og notuðu höfundar til þess upplýsingar úr fyrri athugun. Upphaflega matið fól í sér

klínískar athuganir, þroskamat og viðtal við foreldra. Einnig voru notaðar upplýsingar um greind og aðlögunarfærni, niðurstöður CARS og DSM-IV gátlista og stundum aðrar mælingar. Niðurstöður rannsóknarinnar voru að samtals 82 (63%) af þeim 131 sem náðu greiningarmörkum fyrir einhverfu eða PDD-NOS, samkvæmt DSM-IV, náðu einnig greiningarmörkum DSM-5. Mun hærra hlutfall eða 81% var með einhverfu en einungis 17% með PDD-NOS samkvæmt greiningarniðurstöðum DSM-IV. Hvað varðar vitsmunapróska þá voru flest börn með alvarlega til mjög alvarlega þroskahömlun sem uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 (90%) en hlutfallið lækkaði töluvert hjá börnum væga til miðlungs þroskahömlun (56%) og enn frekar hjá börnum með eðlilega greind (22%). Athugað var hvort lækkaður þröskuldur fyrir B viðmið (það er krafa um einkenni innan eins einkennaflokks af fjórum) myndi verða til þess að fleiri næðu greiningarmörkum og leiddi það til lítilsháttar hækkunar (73% uppfylltu viðmið DSM-5). Að auki var athugað hversu margir af þeim sem fengu ekki greiningu samkvæmt DSM-5 uppfylltu viðmið *Social Communication Disorder* og kom í ljós að einungis tvö börn uppfylltu greiningarviðmiðin (Taheri og Perry, 2012).

Veikleikar rannsóknar Taheri og Perry (2012) voru að stuðst var afturvirk við upplýsingar úr skýrslum og því vantar hugsanlega upplýsingar fyrir greiningarviðmið DSM-5. Úrtakið var lítið og að einhverjum hluta skekkt en frekar stórt hlutfall barna var með alvarlega þroskahömlun. Matsaðili var ekki blindur á fyrri greiningu og að auki vantaði viðmiðunarhóp. Styrkleikar rannsóknarinnar voru að fyrri mat var víðfemt og matsaðili gat þar af leiðandi stuðst við fjölbreyttar upplýsingar. Athugað var með áreiðanleika milli matsaðila hvað varðar greiningarviðmið DSM-5 og reyndist hann vera mjög góður. Að auki var athugað hversu margir náðu greiningarmörkum *Social Communication Disorder* en það hafði ekki verið gert í fyrri rannsóknum.

Í rannsókn Gibbs o.fl. (2012) var ADI-R og ADOS ásamt óformlegu hegðunarmati notað til að meta 132 börn á aldrinum tveggja til 16 ára. Klínískir sálfræðingar með langa starfsreynslu í faginu framkvæmdu matið. Ákvörðun um greiningu var byggð á ítarlegum upplýsingum, það er klínísku mati, niðurstöðum ADI-R og ADOS ásamt ýmsu öðru eins og upplýsingum frá kennara eða öðrum sérfræðingi. Börnin voru í fyrstu metin samkvæmt DSM-IV og síðan DSM-5 en matsaðilar voru ekki blindir á fyrri greiningu. Greiningarniðurstöður DSM-IV og DSM-5 voru bornar saman og kom í ljós að 26 börn af 111 (eða 23%) sem uppfylltu greiningarviðmið samkvæmt núverandi greiningarkerfi gerðu það ekki samkvæmt DSM-5. Meirihlutinn hafði áður fengið greininguna PDD-NOS samkvæmt DSM-IV. Ástæðurnar fyrir misræminu milli

DSM-IV og DSM-5 voru skoðaðar og kom í ljós að 46% barna uppfylltu ekki öll þrjú skilyrðin um frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum og 54% uppfylltu einungis eitt viðmið á sviðinu sérkennileg og árátukennd hegðun. Höfundar greinarinnar koma fram með þá tillögu að viðmiðum um sérkennilega og árátukennda hegðun í DSM-5 verði breytt eða að minnsta kosti endurskoðuð. Í stað þess að gera kröfu um einkenni innan tveggja einkennaflokka í B viðmiðum væri hægt að fjölga þeim sem uppfylla greiningarviðmiðin með því að krefjast einkenna innan eins einkennaflokks. Annar möguleiki væri að bæta við einum einkennaflokki með því að aðgreina hegðun sem hefur verið hópuð saman (til dæmis aðgreina endurtekna notkun hluta frá stegldu tali) (Gibbs o.fl., 2012).

Veikleikar rannsóknar Gibbs o.fl. (2012) var að úrtakið var lítið. Þátttakendum var vísað í þjónustu vegna gruns um einverfu og því gæti það verið skekkt en mikilvægt er að gera sambærilega rannsókn á úrtaki sem byggir á breiðari samfélagshópi. Eins og í fyrri rannsóknum er hugsanlegt að það vanti upplýsingar sem skipta máli fyrir greiningarviðmið DSM-5 vegna þess að mælitækin miða við greiningarviðmið DSM-IV. Rannsakendur voru ekki blindir á fyrri greiningu. Styrkleikar rannsóknarinnar voru að ekki voru notaðar afturvirkar upplýsingar eins og í fyrri rannsóknum heldur var metið samtímis hvort þátttakendur uppfylltu viðmið DSM-IV og DSM-5. Einnig var notað ADI-R og ADOS en þau eru tvö af algengustu mælitækjunum í greiningu á einhverfurófsröskunum. Atriði á ADI-R og ADOS meta bæði núverandi hegðun og hegðun við fjögurra til fimm ára aldurs en í A viðmiðum er gerð krafa um núverandi hegðun en í B viðmiðum er nóg að hegðunin hafi einhvern tímann verið til staðar.

Matson og samstarfsaðilar hans hafa birt fjórar rannsóknir þar sem borin eru saman greiningarviðmið DSM-IV og DSM-5 fyrir raskanir á einhverfurófi hjá mjög ungum börnum, börnum og unglíngum og fullorðnum með frávík í þroska (Worley og Matson, 2012; Matson o.fl., 2012a; Matson o.fl., 2012c). Í rannsókn Matson o.fl. (2012c) var gerð athugun á mjög ungum börnum (N=2721) sem voru í áhættu á að þróa með sér frávík í þroska. Öll börnin voru hluti af snemmtækri íhlutun sem nefnist *Early Steps* og er fyrir börn frá fæðingu til 36 mánaða og fjölskyldur þeirra. Þátttakendur voru foreldrar barna á aldrinum 17-36 mánaða. Notað var *Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT)*, *Battelle Developmental Inventory, second edition (BDI-2)* og *Baby and Infant Screen for Children with Autism Traits-Part 1 (BISCUIT-Part 1)* við matið. M-CHAT er ætlaður foreldrum/umsjónaraðilum ungra barna þegar grunur er um röskun á einhverfurófi. Listinn samanstendur af 23 atriðum sem ýmist er svarað játandi eða

neitandi. BISCUIT-Part 1 er ítarlegt spyrjendamiðað mat þar sem lagt er mat á einkenni raskana á einhverfurófi og annan tilheyrandi vanda. Samkvæmt höfundum greinarinnar inniheldur listinn öll þau atriði sem þarf fyrir greiningarviðmið DSM-5 en hann samanstendur af 62 atriðum sem svarað er á þriggja punkta kvarða. Á BDI-2 eru 450 atriði sem ná yfir fimm mismunandi þroskasvið: Félagslegt samspil, aðlögunarfærni, hreyfifærni, tjáskipti og vitsmunafroska. Svarað er á þriggja punkta kvarða. Reyndir klínískir sálfræðingar unnu úr gögnunum og tóku ákvörðun um það hvort börnin uppfylltu viðmið DSM-IV og DSM-5. Greining samkvæmt DSM-IV og DSM-5 var gerð með nokkurra mánaða millibili og voru matsaðilar blindir á fyrri greiningu. Þátttakendum í rannsókninni var skipt í þrjá hópa. Í fyrsta hópnum voru börn sem uppfylltu viðmið DSM-5 (n=415) um röskun á einhverfurófi (öll börnin uppfylltu líka viðmið DSM-IV), í öðrum hópnum voru börn sem uppfylltu viðmið DSM-IV um röskun á einhverfurófi en ekki DSM-5 (n=380) og í þriðja hópnum voru börn sem uppfylltu hvorki viðmið DSM-IV né DSM-5 um röskun á einhverfurófi (n=1926). Niðurstöður voru á þá vegu að 48% barna með einverfu eða PDD-NOS samkvæmt DSM-IV uppfylltu ekki viðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Af þeim 453 börnum með einverfu samkvæmt DSM-IV uppfylltu 343 (76%) greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Mun færri börn eða 72 af 324 (21%) sem greindust með PDD-NOS samkvæmt DSM-IV náðu greiningarmörkum DSM-5. Ekki var tilgreint hvaða einkenni vantaði upp á til að uppfylla viðmiðin, það er hvort það var frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum eða sérkennileg og áráttukennd hegðun eða hvoru tveggja. Niðurstaða rannsóknarinnar gefur vísbendingu um að ef breytingarnar, eins og þær liggja fyrir núna, verða innleiddar getur það haft veruleg áhrif á algengi raskana á einhverfurófi hjá mjög ungum börnum og þá sérstaklega börnum með vægari einkenni. Getur það orðið til þess að börn sem hafa töluverð einkenni röskunarinnar en ná ekki greiningarviðmiðum DSM-5 verði af snemmtækri íhlutun (Matson o.fl., 2012c). Veikleikar rannsóknarinnar voru að úrtakið var að einhverju leyti skekkt en þátttakendum var vísað í þjónustu vegna gruns um frávik í þroska. Mikilvægt er að gera aðra rannsókn í almennu þýði. Styrkleikar rannsóknarinnar voru að matið var yfirgripsmikið og fól ekki í sér afturvirkar upplýsingar og að auki voru matsaðilar blindir á fyrri greiningu. Úrtakið var stórt og með fyrstu rannsóknnum á ungum börnum.

Í annari rannsókn eftir Matson, Hattier og Williams (2012b) var notað sama úrtak og í fyrrgreindri rannsókn en viðmiðum DSM-5 breytt á tvo vegu og þau borin saman við DSM-IV og óbreytt DSM-5 viðmið. Samkvæmt breytingu eitt þurfti að uppfylla tvo einkennaflokka af þremur fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) og

óbreytt viðmið fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun (B viðmið). Samkvæmt breytingu tvö þurfti að uppfylla tvo einkennaflokka af þremur fyrir A viðmið og einn einkennaflokk af fjórum fyrir B viðmið. Niðurstaða rannsóknarinnar var sú að breyting eitt varð til þess að 34% barna, greind með röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV, uppfylltu ekki breytt greiningarviðmið DSM-5. Í breytingu tvö lækkaði hlutfall þeirra sem uppfylltu ekki greiningarviðmiðin töluvert eða niður í 18%. Höfundar leggja til að greiningarviðmiðum DSM-5 verði breytt svo fleiri börn verði réttilega greind með röskun á einhverfurófi (Matson, Hattier og Williams, 2012b).

Í rannsókn Worley og Matson (2012) var notað *Autism Spectrum Disorder-Diagnosis for Children* (ASD-DC) sem er spyrjendamiðað viðtal til að meta einkenni raskana á einhverfurófi hjá 208 þátttakendum frá þriggja til 16 ára aldurs. ASD-DC inniheldur 40 atriði á þriggja punkta kvarða. Listanum er skipt í fjögur svið, það er óyrt hegðun í félagslegu samspili, tjáskipti, félagsleg tengsl og krafa um stöðugleika í umhverfinu/afmörkuð áhugamál. Byrjað var á því að meta hvort þátttakendur uppfylltu viðmið DSM-IV um röskun á einhverfurófi og var til þess notaður DSM-IV/ICD-10 gátlisti. Listinn var lagður fyrir foreldra eða umönnunaraðila og samanstóð af 19 spurningum sem svarað var neitandi eða játandi. Lagt var mat á félagslegt samspil, mál og tjáskipti og sérkennilega og áráttukennda hegðun. Til að ná greiningarmörkum fyrir röskun á einhverfurófi samkvæmt greiningarskilmerkjum DSM-IV þurfti hver þátttakandi að hafa minnst þrjú „já“, þar af tvö í félagslegu samspili og eitt í annað hvort máli og tjáskiptum eða sérkennilegri og áráttukenndri hegðun en það eru lágmarkskröfur fyrir greininguna PDD-NOS. Til að uppfylla viðmið DSM-5 þurfti hver þátttakandi að hafa minnst fimm „já“, þar af minnst þrjú í félagslegu samspili og tjáskiptum og tvö í sérkennilegri og áráttukenndri hegðun. Niðurstöðurnar voru að 32% barna sem fengu greiningu samkvæmt DSM-IV um röskun á einhverfurófi uppfylltu ekki greiningarviðmið DSM-5. Einnig var lagt mat á alvarleika einkenna með því að skoða niðurstöður ASD-DC og kom í ljós að börn sem fengu greiningu samkvæmt DSM-IV (en ekki DSM-5) og þau börn sem fengu greiningu samkvæmt DSM-5 höfðu svipaða skerðingu og voru markvert öðruvísi en samanburðarhópurinn. Niðurstaðan bendir til þess að þrátt fyrir að vera með hamlandi einkenni rökunnarinnar þá mun hluti barna ekki uppfylla greiningarviðmið DSM-5. Veikleikar rannsóknarinnar voru að það var ekkert hegðunarmat heldur var greining eingöngu byggð á frásögn foreldra. DSM-IV/ICD-10 gátlistinn metur ekki einkenni sem falla undir óvenjulegan skynrænan áhuga sem er viðbót frá því í DSM-IV og því líklegt að einhverjir hafi misst af greiningu samkvæmt DSM-5 vegna þessa

(Worley og Matson, 2012). Alla jafna er greiningarferlið mun ítarlegra en gert var í rannsókninni og því hugsanlegt að fleiri myndu uppfylla viðmið DSM-5 ef upplýsingum hefði verið aflað víðar. Einnig er möguleiki á því að þeir sem uppfylltu ekki viðmið um sérkennilega og áráttukennda hegðun myndu falla undir *Social Communication Disorder*. Styrkleikar rannsóknarinnar voru að matið fól ekki í sér afturvirkar upplýsingar um þátttakendur.

Matson o.fl. (2012a) gerðu rannsókn á 330 fullorðnum einstaklingum með þroskahömlun. Meðalaldur var 51,6 ár. Notaður var DSM-IV/ICD-10 gátlisti til að greina röskun á einhverfurófi og voru sömu viðmið og í rannsókn Worley og Matson (2012). Alls uppfylltu 197 þátttakendur viðmið um röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV gátlistanum. Lagt var mat á það hvort þessir sömu þátttakendur uppfylltu viðmið DSM-5. Niðurstöður voru að einungis 100 þátttakendur af 330 uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Þátttakendum var svo skipt í þrjá hópa; DSM-5 hóp (n=85), DSM-IV hóp (n=57) og samanburðarhóp en það voru þeir sem uppfylltu ekki viðmið um raskanir á einhverfurófi (n=85). Dreginir voru af handahófi 14 þátttakendur úr DSM-5 hópnum og 48 úr samanburðarhópnum til að minnka muninn milli fjölda þátttakenda í hverjum hópi. Niðurstöður sýndu að samkvæmt DSM-IV uppfylltu 54% af úrtakinu viðmið um röskun á einhverfurófi en einungis 34% samkvæmt DSM-5. Að auki var lagt mat á það hvort munur væri á heildarfjölda einkenna hjá þessum þremur hópum en til þess var notað viðtalið *Autism Spectrum Disorders-Diagnosis for Adults (ASD-DA)*. Viðtalið samanstendur af 31 atriði sem svarað er neitandi eða játandi og er ætlað fullorðnum einstaklingum með þroskahömlun. Að jafnaði hafði DSM-5 hópurinn hærri heildarfjölda einkenna samanborið við DSM-IV hópinn og samanburðarhópinn. DSM-IV hópurinn hafði einnig hærri heildarfjölda einkenna en samanburðarhópur. Munurinn var minnstur hvað varðar heildarfjölda einkenna í félagslegu samspili og tjáskiptum hjá DSM-IV og DSM-5 hópunum en þónokkur hvað varðar sérkennilega og áráttukennda hegðun. Niðurstöður rannsóknarinnar benda til þess að ákveðinn hópur fullorðinna einstaklinga muni ekki ná greiningarviðmiðum DSM-5 um röskun á einhverfurófi þrátt fyrir að vera með hamlandi einkenni röskunarinnar (Matson o.fl., 2012a). Veikleikar rannsóknarinnar voru að úrtakið var ekki nægilega lýsandi en meirihluti þátttakenda var með alvarlega þroskahömlun. Oftast nær er greiningarferlið mun ítarlegra en gert var í rannsókninni og því er hugsanlegt að fleiri myndu uppfylla viðmið DSM-5 ef upplýsingum hefði verið aflað víðar. Einnig er möguleiki á því að þeir sem uppfylltu ekki viðmið um sérkennilega og áráttukennda hegðun myndu falla undir *Social*

*Communication Disorder*. Styrkleikar rannsóknarinnar voru að matið fól ekki í sér afturvirkar upplýsingar um þátttakendur og þetta er fyrsta rannsóknin á fullorðnum einstaklingum.

Ef marka má niðurstöður af fyrrgreindum rannsóknum er nokkuð ljóst að ákveðinn hópur sem uppfyllti viðmið DSM-IV um röskun á einhverfurófi mun ekki gera það samkvæmt DSM-5. Áhyggjur sérfræðinga beinast aðallega að þeim sem fengu áður greininguna PDD-NOS, af þeim sem eru vitsmunalega sterkir og á vægari enda rófsins og að mjög ungum börnum. Annað áhyggjuefni er að þessi hópur heldur áfram að sýna markverð einkenni röskunarinnar þrátt fyrir að ná ekki greiningarmörkum. Eitt af markmiðum DSM-5 rannsóknarhópsins var að auka næmi og sértæki greiningar en svo virðist sem aukið sértæki verði á kostnað næmis, að minnsta kosti samkvæmt þeim niðurstöðum sem liggja fyrir að svo stöddu.

Þó eru ekki allir sérfræðingar á sama máli en nýlega komu út tvær rannsóknir sem sýnt hafa fram á allt aðrar niðurstöður og að ekki þurfi að hafa áhyggjur af því að fólk sem raunverulega sé með röskunina fái ekki greiningu (Huerta, Bishop, Duncan, Hus og Lord, 2012; Mazefsky, McPartland, Gastgeb og Minshew, 2012). Einnig hafa margar af ofangreindum rannsóknum verið gagnrýndar og þá einna helst fyrir að nota lítil úrtök og þær aðferðir sem notaðar eru við greiningu takmarki túlkunargildi niðurstaðna. Að auki vilja fylgjendur breytinganna benda á að DSM-IV hefur þurft að sæta þeirri gagnrýni að skilgreiningar á einhverfu og skyldum röskunum séu of víðar sem hafi mögulega orðið til þess að börn með málþroskafrávik eða þroskahömlun hafi fengið greiningu um röskun á einhverfurófi (Mahjouri og Lord, 2012)

Í rannsókn Mazefsky o.fl. (2012) var markmiðið að athuga hversu stórt hlutfall af úrtaki sem uppfyllir viðmið um röskun á einhverfurófi samkvæmt núverandi greiningarkerfi myndi uppfylla viðmið DSM-5 þar sem einungis var stuðst við upplýsingar úr ADI-R og ADOS. Þátttakendur voru alls 498 og á aldrinum fimm til 61 árs, meðalaldur var 21,8 ár. Úrtakið samanstóð af einstaklingum sem voru vitsmunalega sterkir en heildartala greindar samkvæmt greindarprófi Wechslers var á bilinu 69-141. Skilyrði um þátttöku fólst í fyrirlögn á ADOS einingu þrjú eða fjögur og ADI-R. Greiningarmörk fyrir einkennaflokka sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar og fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskipti var tvö stig (sem gat bæði átt við tvö stig á einu atriði eða tvisvar sinnum eitt stig). Niðurstöður rannsóknarinnar sýndu að misræmi er á milli þessara tveggja mælitækja með tilliti til greiningarviðmiða DSM-5. Samkvæmt ADOS fyrirlögn uppfylltu einungis 33% þátttakenda greiningarviðmið DSM-5 en 83%



með upplýsingum úr ADI-R greiningarviðtali. Hinsvegar ef þessi tvö mælitæki voru notuð saman uppfylltu 93% þátttakenda viðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Þátttakendur í rannsókninni uppfylltu því að mestum hluta þau viðmið sem krafist er í DSM-5 og rennir niðurstaðan stöðum undir þá ályktun að DSM-5 viðmiðin nái til breiðs hóps fólks með greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV (Mazefsky o.fl., 2012). Veikleikar rannsóknarinnar voru að ekki var athugað með sértæki DSM-5 greiningarviðmiðanna. Einungis var lagt mat á það hvort einkenni voru til staðar eða ekki en klínískt mat er umfangsmeira og tekur tillit til fleirri þátta. Úrtakið samanstóð af einstaklingum sem voru á vægari enda rófsins og því ekki hægt að alhæfa niðurstöður yfir á alla með röskun á einhverfurófi. Styrkleikar rannsóknarinnar voru að úrtakið var stórt og náði yfir breitt aldursbil. Mælitækin ADI-R og ADOS voru notuð en þau eru tvö af mest rannsökuðu greiningartækjunum fyrir einhverfu.

Rannsókn Huerta o.fl. (2012) er ein nýjasta rannsóknin á þessu sviði og jafnframt sú stærsta. Í henni voru notuð gögn frá 4453 börnum á aldrinum tveggja til 17 ára sem höfðu fengið greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV og 690 börnum sem voru ekki með röskun á einhverfurófi. Ákveðið var út frá ADI-R og ADOS hvort þátttakendur uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 en greiningarmörk fyrir einkenaflökka í A viðmiðum og B viðmiðum voru að lágmarki eitt stig á öðru hvoru mælitækinu. Niðurstöður rannsóknarinnar sýndu að 91% barna, með greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV, uppfyllti viðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi miðað við niðurstöður ADI-R og ADOS. Alls uppfylltu 75 þátttakendur af 5143 viðmið fyrir frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum en ekki fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun. Meirihluti þeirra, eða 320 þátttakendur af 5143, sem uppfyllti ekki greiningarviðmið DSM-5 gerði það vegna þess að þeir fullnægðu ekki skilyrðum fyrir frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum. Höfundar færa einnig rök fyrir því að næmi greiningarviðmiðanna sé viðunandi fyrir þá sem eru vitsmunalega sterkir og á vægari enda rófsins, mjög ung börn og þá sem hafa greinst með PDD-NOS eða Aspergers heilkenni samkvæmt DSM-IV (Huerta o.fl., 2012). Veikleikar rannsóknarinnar voru að stuðst var afturvirktt við upplýsingar. Í greiningarferli raskana á einhverfurófi er notuð þverfagleg nálgun þar sem horft er til fleiri þátta en niðurstaðna úr ADI-R, ADOS og greindarprófi en talning á einkennum er ekki það sama og að fara í gegnum yfirgripsmikið mat. Að auki var lítill hluti barna undir fjögurra ára aldri en þetta er sá aldurshópur sem margir sérfræðingar hafa hvað mestar áhyggur af. Styrkleikar

rannsóknarinnar voru að úrtakið var stórt. Matið samanstóð af ADI-R og ADOS en það eru þau próf sem eru mest notuð í greiningu einhverfurófsraskana.

Í mars 2013 kom út rannsókn Barton, Robins, Jashar, Brennan og Fein en markmiðið var að meta næmi og sértæki greiningar samkvæmt DSM-5. Úrtakið samanstóð af 422 börnum á aldrinum 16-40 mánaða. Þátttakendur voru hluti af annarri rannsókn þar sem skimað var fyrir börnum sem voru í áhættuhópi og átti það við um börn sem voru talin í lítilli áhættu og börn sem voru talin í mikilli áhættu. Öll börnin höfðu farið í gegnum yfirgripsmikið þroskamat ásamt því að búið var að leggja fyrir ADI-R og ADOS og greining samkvæmt DSM-IV lá fyrir. Byrjað var á því að finna atriði á ADI-R og ADOS sem talin voru samsvara greiningarviðmiðum DSM-5. Á meðan á rannsókninni stóð kom út grein Huerta o.fl. (2012) en þeir höfðu einnig fundið atriði á ADI-R og ADOS viðeigandi stað samkvæmt nýju viðmiðunum. Kortlagning atriðanna var eilítið frábrugðin og ákváðu höfundar því að athuga næmi og sértæki beggja viðmiða (Barton, Robins, Jashar, Brennan og Fein, 2013).

Í rannsókn Barton o.fl. (2013) var framkvæmd *ROC* greining (e. *Receiver Operating Characteristic Analysis*) til að finna greiningarmörk með því að skoða summu atriða sem talin voru tilheyrja ákveðnum viðmiðum á ADI-R og ADOS. Markmiðið var að finna greiningarmörk sem hámrökuðu næmi og sértæki. Greiningarmörk fyrir frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) voru valin þegar næmi var um og yfir 0,90. Markmiðið með þessum háa þröskuldi var að sem flestir sem áður höfðu fengið greiningu um röskun á einhverfurófi næðu því einnig samkvæmt greiningarviðmiðum DSM-5. Mun erfiðara var að finna greiningarmörk með svo háu næmi fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun (B viðmið) en mun færri atriði voru að baki hverjum einkennaflokki. Höfundar ákváðu því að miða við sértæki sem væri um og yfir 0,50 (Barton o.fl., 2013).

Niðurstaða *ROC* greiningarinnar fyrir ADI-R og ADOS var á þá vegu að fyrir A viðmiðin voru greiningarmörk fyrir A1 (gagnkvæmni) níu stig, átta stig fyrir A2 (óyrt hegðunarmynstur) og eitt stig fyrir A3 (tengsl). Greiningarmörk samkvæmt kortlagningu atriða á ADI-R og ADOS í Huerta o.fl. (2012) skilaði eilítið hærri greiningarmörkum í A viðmiðum eða 12 stigum fyrir A1 (gagnkvæmni), 12 stigum fyrir A2 (óyrt hegðunarmynstur) og þremur stigum fyrir A3 (tengsl). Í B viðmiðum voru greiningarmörkin þau sömu eða tvö stig fyrir B1 (endurtekin hegðun) og B4 (skynjun) og eitt stig fyrir B2 (venjur/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál). Þátttakendur í rannsókninni voru flokkaðir eftir því hvort þeir náðu greiningarmörkum um röskun á einhverfurófi

samkvæmt útreikningum *ROC* kúrfunnar og einnig hvort þeir uppfylltu A eða B viðmiðin. Að auki var gerður samanburður á þeim greiningarmörkum sem notuð voru í rannsókn Huerta o.fl. (það var lágmarkskrafa um eitt stig á ADI-R eða ADOS). Ef greiningarmörk Huerta og félaga voru notuð var næmi mjög gott en á kostnað sértækis sem var verulega lágt. Flestir sem höfðu áður fengið greiningu um röskun á einhverfurófi uppfylltu einnig greiningarviðmið DSM-5 en rúmlega helmingur þátttakenda sem hafði ekki greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV uppfyllti einnig viðmið DSM-5. Höfundar greinarinnar telja að þessi „ofgreining“ sé vegna þess að þröskuldurinn var of lágur en eitt stig á ADI-R eða ADOS þarf ekki endilega að merkja að hegðunin sé klínískt marktæk (Barton o.fl., 2013).

Auk þess að athuga hversu margir þátttakendur uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 samkvæmt niðurstöðum *ROC* greiningarinnar var athugað hversu margir myndu uppfylla viðmiðin ef kröfurnar í A og/eða B viðmiðum yrðu minnkaðar. Markmiðið var að hámarka næmi greiningar fyrir þennan aldurshóp án þess að draga verulega úr sértæki. Niðurstaðan var að til að næmi og sértæki þætti viðunandi þyrfti að lækka þröskuldinn fyrir A og B viðmiðin. Í stað þess að gera kröfu um einkenni innan allra einkennaflokka fyrir frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) yrði gerð krafa um einkenni innan tveggja einkennaflokka af þremur og fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun (B viðmið) yrði gerð krafa um einkenni innan eins einkennaflokks af fjórum. Talið var að niðurstöður *ROC* greiningar fyrir B viðmiðin væru ekki viðunandi vegna þess að fá atriði á ADI-R og ADOS eiga við þessa einkennaflokka og til að mynda er ekkert atriði á ADOS sem fellur undir viðmið B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál). Vegna þessa voru viðmið Huerta og samstarfsaðila talin viðeigandi í B hlutanum, það er krafa um að minnsta kosti eitt stig á ADI-R eða ADOS fyrir tvo einkennaflokka af fjórum. Höfundar greinarinnar færðu rök fyrir því að ekki eru öll börn á þessum aldri farin að sýna skýr einkenni sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar og því verði að lækka þröskuldinn í B viðmiðum og þá sérstaklega fyrir börn yngri en þriggja ára (Barton o.fl., 2013). Aðrir rannsakendur hafa einnig komið með þá tillögu að lækka eigi þröskuldinn fyrir svona ung börn (Gibbs o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012b; Matson o.fl., 2012c). Að auki eru engin atriði í ADOS einingu eitt sem tilheyra viðmiðum B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál) sem ýtir enn frekar undir það sjónarmið að svona ung börn eru ekki alltaf komin með skýr einkenni um slíka hegðun. Höfundar færðu einnig rök fyrir því að lækka þurfi þröskuldinn fyrir A viðmiðin sem meðal annars má rekja til þess að erfitt geti verið að meta viðmið A3 (tengsl) hjá ungum börnum og þá sérstaklega þeim sem eru með

frávik í þroska. Einnig er það eftirtektarvert að ekkert atriði á ADOS einingu eitt tilheyrir þessu viðmiði og fyrir vikið getur verið erfitt fyrir svona ung börn að ná greiningarmörkum. Vegna þessa er mikilvægt að lækka þröskuldinn fyrir börn á þessum aldri (Barton o.fl., 2012).

Veikleikar rannsóknar Barton og samstarfsaðila voru að hluti af úrtakinu var byrjaður í snemmtækri íhlutun og því líklegt að þau börn hafi verið í meiri áhættu á að þróa með sér röskunina sem getur hafa aukið næmið. Rannsóknin var afturvirk og því hugsanlegt að gögnin hafi ekki að geyma allar þær upplýsingar sem þarf fyrir nýju greiningarviðmiðin. Vegna þessa er mikilvægt að gera vettvangsrannsókn á svona ungum börnum (Barton o.fl., 2013). Styrkleikar rannsóknarinnar voru að úrtakið var stórt. Matið samanstóð af ADI-R og ADOS en það eru þau próf sem eru mest notuð í greiningum á einhverfurófsröskunum. Þrátt fyrir ýmsa vankanta á rannsókninni þá gefa niðurstöður sterkar vísbendingar um að DSM-5 greiningarviðmiðin séu of ströng fyrir mjög ung börn.

### **1.10.1 Sérkennileg og áráttukennd hegðun**

Nú þegar liggja fyrir nokkrar rannsóknarniðurstöður sem benda til að ríkari krafa um sérkennilega og áráttukennda hegðun fækki þeim sem greinast með röskun á einhverfurófi (Gibbs o.fl., 2012; Mandy o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012c; Taheri og Perry, 2012). Eitt helsta einkenni einhverfurófsröskunar er talin vera sérkennileg og áráttukennd hegðun. Slík hegðun er einnig algeng hjá ungum börnum með eðlilegan þroska sem og einstaklingum með ýmis þroskafrávik (Kim og Lord, 2010; Richler, Bishop, Kleinke og Lord, 2007). Breytingarnar á DSM-5 geta orðið til þess að erfitt verður að greina mjög ung börn með röskunina þar sem hugsanlegt er að einkenni sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar séu ekki orðin nægilega skýr sem leiðir til þess að þau uppfylla ekki greiningarviðmiðin (Matson o.fl. 2012c; Wing, Gould og Gillberg, 2011; Worley og Matson, 2012). Hjá hluta þessara barna er hugsanlegt að sérkennileg og áráttukennd hegðun þróist eða aukist með aldrinum (Esbensen, o.fl., 2009; Militerni, Bravaccio, Falco, Fico og Palermo, 2002; Richler o.fl., 2007). Að auki hafa ýmsir þættir áhrif á sérkennilega og áráttukennda hegðun svo sem greind, málþroskastig og jafnvel kyn (Bishop o.fl., 2006; Hattier, Matson, Tureck og Horovitz, 2011; Kim og Lord, 2010).

Um 12 mánaða aldur er algengt að börn sýni endurteknar hreyfingar og notkun hluta. Strax um 18 mánaða aldur fara stegldar og endurteknar hreyfingar að verða algengari hjá börnum sem greinast með röskun á einhverfurófi síðar meir þó að hegðunin sé samt sem áður ennþá til staðar hjá börnum með eðlilegan þroska (Loh, Soman, Brian,

Bryson, Roberts, Szatmari o.fl., 2007). Endurteknar hreyfingar og stegld notkun hluta er algeng meðal ungra barna með röskun á einhverfurófi en síðan dregur úr hegðuninni á grunnskólaaldri eða snemma á unglingsárum (Bishop o.fl., 2006; Richler, Huerta, Bishop og Lord, 2010). Í rannsókn MacDonald o.fl. (2007) var lagt mat á steglda og endurtekna hegðun hjá tveggja, þriggja og fjögurra ára börnum með einhverfu, PDD-NOS og eðlilegan þroska. Rannsóknarniðurstöður voru að um tveggja ára aldur er lítill munur á hópunum þó stegld og endurtekin hegðun hafi verið algengari hjá börnum með einhverfu og PDD-NOS. En frá og með tveggja ára aldri eykst stegld og endurtekin hegðun hjá börnum með einhverfu og PDD-NOS en stendur í stað eða minnkar eilítið hjá börnum með eðlilegan þroska (MacDonald o.fl., 2007). Um fjögurra ára aldur er munurinn á hópunum tveimur orðinn töluverður (MacDonald, Green, Mansfield, Geckeler, Gardenier, Anderson, 2007).

Hegðun eins og mikil þörf fyrir stöðugleika í umhverfinu og ritúalbundin hegðunarmynstur er ekki algeng hjá ungum börnum með raskanir á einhverfurófi og kemur oft ekki fram fyrr en á skólaaldri eða snemma á unglingsárum. Aftur á móti ef slík hegðun kemur fram verður hún oft nokkuð stöðug og þá sérstaklega hjá börnum sem eru vitsmunalega sterk (Richler o.fl., 2010; Bishop o.fl., 2006). Mikil þörf fyrir stöðugleika hefur þó ekki eins sterk tengsl við aldur og greind eins og ýmis önnur hegðun sem fellur undir sérkennilega og áráttukennda hegðun (Richler o.fl., 2010).

Afmörkuð og þröng áhugamál hafa ekki verið rannsökuð eins mikið og önnur sérkennileg og áráttukennd hegðun (Klin, Danovitch, Merz og Volkmar, 2007; Turner-Brown, Lam, Holtzclaw, Dichter og Bodfish, 2011). Í rannsókn Turner-Brown o.fl. (2011) kom fram að borið saman við börn með eðlilegan þroska þá er eðli og innihald hugðarefna hjá börnum með röskun á einhverfurófi öðruvísi og að auki verður hömlunin af völdum þeirra meiri. Þó virðist sem fjöldi hugðarefna sé svipaður hjá þessum tveimur hópum. Rannsóknir sýna að afmörkuð og þröng áhugamál eru algeng hjá börnum með raskanir á einhverfurófi og þá sérstaklega hjá börnum á vægari enda rófsins. Svo virðist sem afmörkuð áhugamál hafi ekki sérstök tengsl við aldur (Klin o.fl., 2007; Turner-Brown o.fl., 2011).

Óvenjuleg svörun við skynrænum áreitum og óvanalegur skynrænn áhugi er algengur meðal ungra barna með röskun á einhverfurófi og barna með eðlilegan þroska (Richler o.fl., 2010; Bishop o.fl., 2006). Aftur á móti sýna börn sem síðar fá greiningu um röskun á einhverfurófi oft alvarlegri einkenni og þau er tíðari, sérstaklega hjá börnum sem greinast með einhverfu. Eftir því sem börnin eldast því meira breiðkar bilið á milli barna

sem eru með röskun á einhverfurófi og þeirra sem eru með eðlilegan þroska (Kim og Lord, 2012; Richler o.fl., 2010; Bishop o.fl., 2006). Á unglingsárum fer að draga úr einkennum, sérstaklega hjá þeim börnum sem eru með eðlilega greind (Richler o.fl., 2010).

Rannsóknir á sérkennilegri og árátukenndri hegðun hjá mjög ungum börnum með einhverfu sýna að sum börn eru komin með skýr einkenni slíkrar hegðunar á öðru aldursári en við fjögurra ára aldur er meirihluti barna með einhverfu komin með skýr einkenni (Volkmar o.fl. 2008). Sérkennileg og árátukennd hegðun getur því tekið miklum breytingum á þessu þroskastigi og því ekki víst að öll börn sem vísað er í þjónustu vegna gruns um röskun á einhverfurófi séu komin með nægilega skýr einkenni til að ná greiningarmörkum DSM-5 (Volkmar o.fl., 2008; Corsello, 2005).

### **1.11 Samantekt og markmið rannsóknarinnar**

Samkvæmt drögum að greiningarviðmiðum fyrir DSM-5 er ljóst að umtalsverð breyting verður á skilgreiningu, flokkun og greiningu einhverfu og skyldra raskana. Markmiðið með breytingunum er að auka næmi og sértæki greiningar (APA, 2012a; Lord og Jones, 2012). Aftur á móti eru vísbendingar um að breytingin verði til þess að ákveðinn hópur sem uppfyllti viðmið DSM-IV um röskun á einhverfurófi muni ekki gera það samkvæmt DSM-5. Áhyggjur sérfræðinga beinast aðallega að þeim sem eru annars vegar vitsmunalega sterkir og á vægari enda rófsins og hins vegar að mjög ungum börnum (Mandy o.fl., 2012; McPartland o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012b; Matson o.fl., 2012c; Worley og Matson, 2012). Nú þegar liggja fyrir nokkrar rannsóknarniðurstöður sem benda til að ríkari krafa um sérkennilega og árátukennda hegðun muni fækka þeim sem greinast með röskun á einhverfurófi sem aftur hefur víðtæka skírskotun til rannsókna og þjónustu (Gibbs o.fl., 2012; Mandy o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012c; Taheri og Perry, 2012).

Í framhaldi af þessari samantekt og greiningu er markmið höfundar að gera rannsókn á börnum sem komu til athugunar á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins vegna gruns um röskun á einhverfurófi við 16-47 mánaða aldur og þar sem ADI greiningarviðtalið var notað. Markmið rannsóknarinnar er að athuga hvort hegðun og þroskasaga barna, sem hafa greinst með röskun á einhverfurófi með hliðsjón af greiningarmörkum ICD-10, uppfylli hin nýju DSM-5 greiningarviðmið við fyrstu athugun og endurmat. Vert er að minnast á að ICD-10 og DSM-IV skilgreina einhverfu og einhverfurófsraskanir á svipaðan hátt. Jafnframt er ætlunin að skoða hvort sérkennileg og

áráttukennd hegðun breytist milli athugana og þá hvernig. Rannsóknartilgátan er að börn sem koma ung í fyrstu athugun hafi ekki öll nægilega skýr einkenni sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar til að uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi þótt slík hegðunareinkenni komi skýrt fram við endurmat. Rannsóknir sýna að frá tveggja til fjögurra ára aldurs getur sérkennileg og áráttukennd hegðun tekið miklum breytingum (MacDonald o.fl., 2007). Sum börn með einhverfu eru til að mynda komin með skýr einkenni sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar á öðru aldursári á meðan hjá öðrum verða þau ekki skýr fyrr en á fjórða aldursári (Volkmar o.fl., 2008). Vegna þessa getur verið erfitt að greina mjög ung börn með röskunina þar sem hugsanlegt er að einkennin séu enn að þróast og breytast sem leiðir til þess að þau uppfylla ekki greiningarviðmiðin (Matson o.fl. 2012c; Wing, Gould og Gillberg, 2011). Vonast er til þess að niðurstöður rannsóknarinnar muni veita innsýn í það hvort ríkari krafa um sérkennilega og áráttukennda hegðun muni verða til þess að færri börn greinist með einhverfurófsröskun. Samhliða því verður athugað hvort þau börn sem hafa ekki nægilega afgerandi einkenni sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar við fyrstu athugun hafi það við endurmat sem getur orðið til þess að þau verði af snemmtækri íhlutun sem er talin mikilvæg forsenda þess að ná árangri.

## 2 Aðferð

### 2.1 Þátttakendur

Þátttakendur voru öll börn sem komu til athugunar á GRR á árunum 1997-2008 vegna gruns um röskun á einhverfurófi við 16-47 mánaða aldur og þar sem ADI-R greiningarviðtalið var notað. Við skilgreiningu raskana á einhverfurófi var lagt til grundvallar ICD-10 greiningarkerfið. Heildarfjöldi þátttakenda var 41, þar af 32 drengir (78%) og 9 stúlkur (22%). Meðalaldur við fyrstu athugun (tími 1) var 39,8 mánuðir (sf=6,4). Frekari upplýsingar um þátttakendur má sjá í töflu 7.

Af þeim 35 þátttakendum sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 við fyrstu athugun komu alls 34 í endurmat (tími 2). Aldursbilið var frá 54 til 84 mánaða og meðalaldur þátttakenda var 68,9 mánuðir (sf=6,1). Frekari upplýsingar um þátttakendur má sjá í töflu 8.

**Tafla 7 Grunnupplýsingar um þátttakendur (n=41) við fyrstu athugun.**

	M (sf) eða n (%)	Spönn
Aldur (mánuðir)	39,8 (6,4)	
Greiningarflokkar ICD-10 (n=41)		
Einhverfa (F84.0)	16 (39%)	
Ódæmigerð einhverfa (F84.1)	8 (19,5%)	
Aspergers heilkenni (F84.5)	1 (2,4%)	
Aðrar gagntækar þroskaraskanir (F84.8)	1 (2,4%)	
Gagntæk þroskaröskun ótilgreind (F84.9)	9 (22%)	
Ekki röskun á einhverfurófi	6 (14,6%)	
Vitsmunapróska (n=38)		
Heildartala greindar WPPSI-R (n=9)	88,4 (9,4),	75-100
Greind <40	0 (0%)	
Greind 40-69	0 (0%)	
Greind 70+	9 (100%)	
Bayley prófið (n=29)		
Þroskatala (e. <i>Developmental quotient</i> )	58,8 (15,5)	34-107
Þroskatala <40	2 (6,9%)	
Þroskatala 40-69	22 (75,9%)	
Þroskatala 70+	5 (17,2%)	
Aðlögunarfærni VABS-II (n=35)		
Boðskipti	70,5 (14,0)	50-104
Athafnir daglegs lífs	72,4 (11,98)	48-101
Félagsleg aðlögun	68,9 (10,7)	51-94
Hreyfiathafnir	79,6 (14,8)	59-110



**Tafla 8 Grunnupplýsingar um þátttakendur (n=35) við endurmat.**

	M (sf) eða n (%)	Spönn
Aldur (mánuðir)	68,9 (6,1).	54-84
Greiningarflokkar ICD-10 (n=34)		
Einhverfa (F84.0)	20 (58,8%)	
Ódæmigerð einhverfa (F84.1)	5 (14,7%)	
Aspergers heilkenni (F84.5)	4 (11,8%)	
Aðrar gagntækar þroskaraskanir (F84.8)	3 (8,8%)	
Gagntæk þroskaröskun ótilgreind (F84.9)	0 (0%)	
Ekki röskun á einhverfurófi	2 (5,9%)	
Vitsmunapróska (n=20)		
Heildartala greindar WPPSI-R (n=15)	78,5 (23,7)	44-118
Greind <40	0 (0%)	
Greind 40-69	5 (33,3%)	
Greind 70+	10 (66,7%)	
Bayley prófið (n=5)		
Proskatala (e. <i>Developmental quotient</i> )	37,2 (14,0)	21-49
Proskatala <40	2 (40%)	
Proskatala 40-69	3 (60%)	
Proskatala 70+	0 (0%)	
Aðlögunarfærni VABS-II (n=26)		
Boðskipti	71,2 (16,1)	32-95
Athafnir daglegs lífs	70,0 (17,3)	20-95
Félagsleg aðlögun	70,7 (13,6)	47-94
Hreyfiathafnir (n=24)	77,6 (15,4)	49-107

## 2.2 Mælitæki

### 2.2.1 Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)

ADI-R er hálfstaðlað spyrjendamiðað greiningarviðtal við foreldra eða umsjónaraðila þegar grunur er um röskun á einhverfurófi. Í viðtalinu er kerfisbundið safnað upplýsingum um núverandi hegðun og þroska einstaklingsins í samræmi við greiningarviðmið DSM-IV og ICD-10. Viðtalið samanstendur af 93 atriðum og er hvert atriði kóðað eftir ákveðnum matsreglum. Flest atriði eru metin á fjögurra punkta kvarða þar sem núll merkir að engin frávik eða skerðing er til staðar en þrjú að um verulega skerðingu er að ræða. Kóðanir eru færðar inn í greinireiknirit sem gefur greiningarniðurstöður. Í ADI-R eru einungis gefin greiningarmörk fyrir einhverfu en þá þarf skjólstæðingurinn að fara yfir þau á öllum þremur einkennasviðum. Greiningarmörk fyrir félagslegt samspil er 10 stig, átta stig fyrir mál og tjáskipti (sjö stig fyrir þá sem eru án tals) og þrjú fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun (Rutter o.fl., 2008). ADI-R var þýtt á íslensku af tveimur sálfræðingum og barnageðlækni og hófst formleg notkun á Íslandi árið 1992 (Evald Sæmundsen, 2008a). Niðurstöður rannsóknar Evalds

Sæmundsen o.fl. (2003) á íslenskri þýðingu mælitækisins gefur vísbendingar um að hægt sé að nota viðtalið í klínískri vinnu hér á landi. Samtímaréttmæti reyndist gott en fylgni milli heildarskora á ADI-R og CARS var hátt. Hvað varðar áreiðanleika prófsins þá sýndu niðurstöður að innri áreiðanleiki var frá 0,79-0,85 fyrir félagslegt samspil, 0,80-0,83 fyrir mál og tjáskipti og frá 0,35-0,61 fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun (Evald Sæmundsen o.fl., 2003).

### **2.2.2 Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)**

ADOS er hálfstaðlað hegðunarmat þar sem fylgst er með tjáskiptum, félagslegum samskiptum og hegðun í leik eða skapandi notkun hluta. ADOS skiptist í fjórar einingar en aðeins ein eining er lögð fyrir hvern skjólstaðing og fer valið eftir þroskastigi og aldri þess sem á að prófa (Lord o.fl., 2001). Öll atriði eru kóðuð eftir ákveðnum matsreglum og eru kóðanirnar færðar inn í greinireiknirit sem gefur niðurstöður (Gotham o.fl., 2007). Öll hegðunareinkenni í ADOS eru metin á fjögurra punkta kvarða og er gefinn kóðinn núll þegar það eru engin merki um afbrigðileika í hegðun á viðkomandi atriði á meðan kóðinn þrjú gefur til kynna töluverð eða mikil frávik í hegðun á viðkomandi atriði (Gotham o.fl., 2009). Í ADOS eru gefin greiningarmörk fyrir einhverfu og einhverfurófsraskanir en þau er mismunandi eftir einingum (Gotham o.fl., 2007; Lord o.fl., 2001). Búið er að þýða ADOS á íslensku af viðurkenndum þýðanda og tveimur sálfræðingum (Evald Sæmundsen, 2008a). Próffræðilegir eiginleikar ADOS hafa ekki verið rannsakaðir á Íslandi en erlendar rannsóknir sýna að áreiðanleiki milli matsmanna hefur reynst góður eða frá 0,82-0,93 og endurprófunaráreiðanleiki viðunandi eða frá 0,59-0,82. Innri áreiðanleiki listans er viðunandi en niðurstöður reyndust vera frá 0,91-0,94 fyrir félagslegt samspil og tjáskipti og frá 0,47-0,65 fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun (Lord o.fl., 2000).

### **2.2.3 Childhood Autism Rating Scale (CARS)**

CARS er atferlismat þar sem matsaðili fylgist með félagshæfni, samskiptafærni, tilfinningalegri svörun og skynnæmi. Listinn samanstendur af 15 atriðum og er hvert atriði metið á sjö punkta kvarða. Klínísk mörk eru um og yfir 30 stigum og segir heildarskorið til um alvarleika einkenna (Evald Sæmundsen o.fl., 2003; Ozonoff o.fl., 2007; Ventola o.fl., 2006). Búið er að þýða listann á íslensku og hefur hann verið notaður í klínískri vinnu hérlendis frá árinu 1989 (Evald Sæmundsen o.fl., 2003). Innra samkvæmni listans er hátt sem og endurprófunaráreiðanleiki og áreiðanleiki milli matsmanna. Hvað varðar réttmæti listans þá hefur hann reynst hafa gott aðgreiningar- og viðmiðsbundið réttmæti (Evald Sæmundsen o.fl., 2003).

#### **2.2.4 Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence-Revised (WPPSI-R)**

WPPSI-R er notað til að meta greind barna á aldrinum þriggja til sjö ára. Í WPPSI-R eru 12 undirpróf sem skiptast í tvo prófhluta þar af eru 10 kjarnapróf og tvö valpróf. WPPSI-R gefur mat á verklega og munnlega greind auk heildartölu greindar (Wechsler, 1989). Meðaltal fyrir hvern aldursflokk er 100 og liggur frammistaða flestra á bilinu 85 til 115 (Sattler, 2008). WPPSI-R<sup>IS</sup> prófið var þýtt og staðlað árið 2003 og sýna niðurstöður rannsókna hérlendis að almennt er áreiðanleiki og réttmæti prófsins viðunandi (Einar Guðmundsson og Hólmfríður Ólafsdóttir, 2003).

#### **2.2.5 Bayley Scales of Infant Development (Bayley)**

Með Bayley prófinu er lagt mat á ákveðna þætti í málþroska og verklega færni hjá börnum frá eins til 42 mánaða (Bayley, 1993; Ozonoff o.fl., 2007). Prófið hentar sérstaklega vel fyrir börn sem eru án tals (Ozonoff o.fl., 2007). Fyrir frammistöðu á hverjum prófhluta, hver um sig nær yfir ákveðið þroskasvið, er reiknuð mælitala. Meðaltal mælitölu er 100 en frammistaða flestra mælist á bilinu 85 til 115 (Klin o.fl., 2005b; Sattler, 2008). Ef barnið sem verið er að prófa er eldra en það sem prófið er staðlað fyrir er oft reiknuð þroskavísitala (e. *Developmental quotient*) úr niðurstöðum prófsins en þá er þroskaaldri barnsins deilt með lífaldri. Erlendar rannsóknir hafa sýnt að próffræðilegir eiginleikar eru góðir (Klin o.fl., 2005b). Hérlendis hefur verið framkvæmd frumathugun á þroskaþrófi Bayley og sýndu niðurstöður að íslensk börn eru að mælast hærri á vitsmunakvarða prófsins samanborið við bandaríska stöðlunarúrtakið. Þörf er á frekari rannsóknum á próffræðilegum eiginleikum Bayley hér á landi (Evald Sæmundsen o.fl., 1990). Við úrvinnslu er miðað við bandaríska stöðlun.

#### **2.2.6 Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS)**

VABS er notað til að meta aðlögunarfærni barna og unglunga út frá viðtali við foreldra eða umsjónaraðila. Viðtalið skiptist í fjögur svið: Boðskipti, athafnir daglegs lífs, félagslega aðlögun og hreyfiathafnir. Hreyfiathafnir eru aðeins metnar hjá börnum yngri en sjö ára. Meðaltal fyrir hvern aldursflokk er 100 en frammistaða flestra liggur á bilinu 85 til 115 (Klin o.fl. 2005b; Ozonoff o.fl., 2007). Erlendar rannsóknir sýna að próffræðilegir eiginleikar listans er góðir (Sparrow o.fl., 2005). VABS-II hefur ekki verið rannsakað á Íslandi og því er miðað við bandaríska stöðlun við úrvinnslu (Sigríður Lóa Jónsdóttir o.fl., 2007).

### 2.3 Rannsóknarsnið

Rannsóknin felur meðal annars í sér að niðurstöður eru bornar saman við erlendar rannsóknir á greiningarviðmiðum DSM-5 (millihópa samanburður). Að auki verða greiningarniðurstöður þátttakenda við fyrstu athugun bornar saman við greiningarniðurstöður við endurmat (innan hópa samanburður).

### 2.4 Framkvæmd

Þátttakendum í rannsókninni var vísað í mat á GRR vegna gruns um röskun á einhverfurófi. Á GRR sér þverfaglegt teymi um mat og greiningu en teymið samanstendur af barnalækni, klínískum barnasálfræðingi, félagsráðgjafa, talmeinafræðingi, iðjuþjálfara og sérhæfðum kennara. Mismunandi er hversu margar fagstéttir koma við sögu í hverju tilfalli fyrir sig en þó er alltaf barnalæknir, klínískur barnasálfræðingur og félagsráðgjafi í teyminu (Sigríður Lóa Jónsdóttir o.fl., 2007).

Í rannsókninni var stuðst afturvirktt við upplýsingar úr sjúkraskrá. Allir þátttakendur í rannsókninni fóru í líkamlega- og taugalæknisfræðilega skoðun hjá barnalækni. Aflað var upplýsinga frá foreldrum allra barna með því að leggja fyrir ADI-R greiningarviðtalið. Þátttakendur frá árunum 1997-2005 fengu fyrri útgáfu af ADI-R en flestum atriðum á gömlu útgáfunni var fundinn viðeigandi staður á nýju útgáfunni. Hegðun var skoðuð beint með því að leggja fyrir ADOS eða CARS hjá öllum þátttakendum en einungis var hægt að nota gögn frá 35 þátttakendum. Byrjað var að nota ADOS frá og með árinu 1999 en fyrir þann tíma var lagt fyrir CARS. Lagt var mat á vitsmunapróska hjá 38 þátttakendum með því að leggja fyrir stöðluð greindar- eða þroskapróf sem samræmdust aldri og getu barnsins og í 35 tilfellum var aðlögunarfærni metin. Við skilgreiningu einhverfurófsraskana var lagt til grundvallar ICD-10 en greining byggir á gögnum frá lækni, greiningartækjum, greindar- eða þroskaprófum, klínísku hegðunarmati, upplýsingum frá skóla og tilvísunargögnum.

Misjafnt var milli þátttakenda hvaða upplýsingum var aflað í endurmati. Aflað var upplýsinga frá foreldrum fimm barna með því að leggja fyrir ADI-R greiningarviðtalið. Hjá 17 börnum var hegðun skoðuð beint með því að leggja fyrir ADOS en hjá átta börnum með því að leggja fyrir CARS. Lagt var mat á vitsmunapróska hjá 20 börnum og aðlögunarfærni hjá 26 börnum.

Auk þeirra upplýsinga sem á undan hefur verið fjallað um las höfundur einnig allar skýrslur sem fylgdu barninu og skráði á kerfisbundinn hátt bæði frá fyrstu athugun og endurmati. Í því fólst skoðun barnalæknis, þroskaathuganir, skriflegar upplýsingar frá leikskóla, tilvísunargögn og önnur gögn sem sjúkraskrá innihélt um barnið. Tveir klínískir sálfræðingar á vegum GRR með mikla starfsreynslu í greiningum á einhverfurófsröskun

voru höfundur til halds og trausts. Unnið var í sameiningu með fyrstu tvö málin en eftir það gat höfundur leitað til þeirra ef upp komu vafamál. Settur var saman DSM-5 gátlisti og ef vísbendingar voru um sérkennilega og áráttukennda hegðun eða frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum í gögnunum var merkt við í viðeigandi dálk. Ef aðeins var merkt einu sinni við ákveðinn einkennaflokk bar höfundur það undir báða sálfræðingana og þeir tóku lokaákvörðun um það hvort viðkomandi atriði var talið nægilega skýrt til að uppfylla greiningarviðmiðið. Ef sama hegðun kom að minnsta kosti tvisvar sinnum fyrir hjá mismunandi fagaðilum var gefinn kóðinn einn sem gaf til kynna að viðkomandi væri búinn að uppfylla það greiningarviðmið en núll merkti að hegðunin var ekki talin vera til staðar (dæmi um skráningu má sjá á mynd 1).

Tími 1 - 1999						
DSM-5 gátlisti						
Læknir	Leikskóli	Félagsr.	sálfr.	Talmeinafr.	Skor	
<b>A Viðvarandi frávik í félagslegum boðskiptum og samspili við mismunandi</b>						
A1 Frávik í félagsstillingalegri gagnkvæmni			I		1	
A2 Frávik í óyrtri hegðun í félagslegu samspili				I	1	
A3 Frávik í að mynda og viðhalda tengslum við aðra				I	1	
<b>B Afmörkuð, endurtekin hegðunarmynstur, áhuga- eða viðfangsefni</b>						
B1 Steglt eða endurtekið tal, hreyfingar eða notkun hluta			I		1	
B2 Fylgja föstum venjum/rituálbundin hegðunarmynstur/mótþrói gagnvart breytingum					0	
B3 Afar afmörkuð, þröng áhugamál með óvenjulegan ákafa eða afmarkað sjónarhorn					0	
B4 Sterk eða lítil viðbrögð við skynáreitum eða óvenjulegur áhugi á skynrænum þáttum					0	

Tími 2 - 2002						
DSM-5 gátlisti						
Læknir	Leikskóli	Félagsr.	sálfr.	Talmeinafr.	Skor	
<b>A Viðvarandi frávik í félagslegum boðskiptum og samspili við mismunandi</b>						
A1 Frávik í félagsstillingalegri gagnkvæmni					1	
A2 Frávik í óyrtri hegðun í félagslegu samspili			I		1	
A3 Frávik í að mynda og viðhalda tengslum við aðra			II		1	
<b>B Afmörkuð, endurtekin hegðunarmynstur, áhuga- eða viðfangsefni</b>						
B1 Steglt eða endurtekið tal, hreyfingar eða notkun hluta				I	1	
B2 Fylgja föstum venjum/rituálbundin hegðunarmynstur/mótþrói gagnvart breytingum					0	
B3 Afar afmörkuð, þröng áhugamál með óvenjulegan ákafa eða afmarkað sjónarhorn			I	I	1	
B4 Sterk eða lítil viðbrögð við skynáreitum eða óvenjulegur áhugi á skynrænum þáttum					0	

### Mynd 1 Dæmi um skráningu úr sjúkraskrá.

Til að meta það hvort þátttakendur sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 myndu uppfylla greingarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi var bæði notast við formlegt og óformlegt mat. Umfangsmestu upplýsingarnar fengust með því að skoða ADI-R og ADOS/CARS. Stuðst var við rannsókn Huerta o.fl. (2012) við að finna atriðum á ADI-R og ADOS viðeigandi stað samkvæmt greiningarviðmiðum DSM-5 (sjá töflu 9).

**Tafla 9 Atriði á ADI-R og ADOS sem talin eru samsvara greiningarviðmiðum DSM-5 (tekið frá Huerta o.fl., 2012).**

DSM-5	ADI-R	ADOS Eining 1	ADOS Eining 2	ADOS Eining 3
<b>A1</b>	31. Notkun á líkama annarra til tjáskipta 34. Félagslegt mál/spjall 35. Gagnkvæm samtöl 46. Rödd annarra veitt athygli 51. Félagslegt bros 52. Að sýna hluti og stýra athygli 54. Leitast við að deila ánægju sinni með öðrum 55. Bjóða huggun 61. Félagslegur eftirhermuleikur	A2. Frequency of vocalization directed to others A6. Use other's body to communicate B2. Social Smile B5. Shared enjoyment in interaction B6. Response to name B8. Giving objects B9. Showing B10. Initiating joint attention B12. Quality of social overture	A2. Amount of social overtures A6. Conversation B3. Shared enjoyment B4. Response to name B5. Showing B6. Initiation of joint attention B8. Quality of social overtures B10. Amount of reciprocal social communication	A5. Offers Information A6. Asks for Information A8. Conversation B4. Shared Enjoyment in Interaction B7. Quality of Social Overtures B9. Quality of Social Responses
<b>A2</b>	42. Benda til að tjá áhuga 43. Kinka kolli 44. Hrista höfuð 45. Hefðbundið látbragð/merkislátbragð 50. Beint augnatillit (<4 ára) 56. Gæði félagshegðunar þegar viðfang opnar samskipti 57. Fjölbreytni svipbrigða sem notuð eru til tjáskipta	A7. Pointing A8. Gestures B1. Eye contact B3. Facial Expression B4. Integration of gaze and other behaviors B7. Requesting B11. Response to joint attention	A7. Pointing A8. Gestures B1. Eye contact B2. Responsive social smile B7. Requesting	A9. Descriptive, Conventional, Instrumental or Informational Gestures B1. Unusual Eye Contact B2. Facial Expressions Directed to Examiner B3. Language Production and Linked Nonverbal Communication
<b>A3</b>	35. Gagnkvæm samtöl (>4 ára) 36. Óviðeigandi spurningar eða fullyrðingar 49. Ímyndunarleikur með jafnöldrum (>4 ára) 53. Býðst til að deila með öðrum 58. Óviðeigandi svipbrigði 59. Viðeigandi félagslegar svaranir 62. Áhugi á börnum 63. Svörun við nálgun annarra barna 64. Hópleikur með jafnöldrum (>4 ára) 66. Félagslegt hömluleysi (>4 ára)		B9. Quality of social response B11. Quality of rapport	B8. Amount of Social Overtures/ Maintenance of Attention B10. Amount of Reciprocal Social Communication

<b>B1</b>	33. Steglt og seinkað bergmálstal 37. Ruglingur í notkun persónufornafna 38. Nýyrði/sérviskulegt mál 69. Endurtekninga-notkun hluta eða áhugi á pörtum hluta 77. óvenjulegur og/eða endurtekna hreyfingar með höndum og fingrum 78. Aðrir flóknir kækir eða stegldar líkamshreyfingar	A4. Immediate echolalia A5. Stereotyped idiosyncratic words or phrases D2. Mannerisms D4. Excessive interest in or references to unusual or highly specific topics or objects or repetitive behaviors	A4. Immediate echolalia A5. Stereotyped idiosyncratic words or phrases D2. Mannerisms D4. Excessive interest in or references to unusual or highly specific topics or objects or repetitive behaviors	A3. Immediate Echolalia A4. Stereotyped/Idiosyncratic use of words or phrases D2. Hand and Finger and other Complex Mannerisms
<b>B2</b>	39. Ritúöl í tali 70. Áráttur/Ritúöl 74. Erfiðleikar við smávægilegar breytingar á eigin venjum eða í persónulegu umhverfi 75. Mótþrói gegn smávægilegum breytingum á umhverfi			D5. Compulsions or rituals
<b>B3</b>	67. Upptekin(n) af óvenjulegum hugðarefnum 68. Afmörkuð áhugamál 76. Óvenjuleg tengsl við hluti			D4. Excessive interest in or references to unusual or highly specific topics or objects or repetitive behavior
<b>B4</b>	71. Óvenjulegur skynrænn áhugi 72. Óhófleg almenn næmni fyrir hávaða 73. Afbrigðileg, sérviskuleg og neikvæð viðbrögð við sértækum skynáreitum	D1. Sensory interest	D1. Sensory interest	D1. Unusual sensory interest in play material/ person

Stuðst var við rannsókn Taheri og Perry (2012) við að finna atriðum á CARS viðeigandi stað samkvæmt greiningarviðmiðum DSM-5 (sjá töflu 10).

**Tafla 10 Atriði á CARS sem talin eru samsvara greiningarviðmiðum DSM-5 (tekið frá Taheri og Perry, 2012).**

DSM-5	CARS
A1	I (Relating to people) XI (Verbal Communication) III (Emotional responses)
A2	XII (Nonverbal Communication) I (Relating to people)
A3	I (Relating to people) V (Object Use)
B1	IV (Body Use) V (Object Use) XI (Verbal Communication)
B2	VI (Adaption to change) III (Emotional Response)
B3	V (Object Use)
B4	VII (Visual Response) VIII (Listening Response) IX (Taste, Smell and Touch)

Rannsóknin var samþykkt af Persónuvernd, Rannsóknarnefnd Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins og Vísindasiðanefnd Heilbrigðisráðuneytisins (13-020).

## 2.5 Tölfræðileg úrvinnsla

Til að auðvelda samanburð við drög að greiningarviðmiðum DSM-5 verður stuðst við þrjá greiningarflokka í úrvinnslu. Þeir eru einhverfa og Aspergers heilkenni úr ICD-10 greiningarkerfinu en þriðji flokkurinn mun fá heitið „væg ASD greining“. ASD er skammstöfun fyrir *Autism Spectrum Disorder* eða röskun á einhverfurófi. Væg ASD greining mun fela í sér ódæmigerða einhverfu, aðrar gagntækar þroskaraskanir og gagntæka þroskaröskun ótilgreinda samkvæmt ICD-10.

Við úrvinnslu gagna var notuð 20. útgáfa af SPSS tölfræðiforritinu. Byrjað var á því að skoða lýsandi tölfræði fyrir þátttakendur. Lagt var mat á það hversu hátt hlutfall barna með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 uppfyllti að auki greiningarviðmið DSM-5 um slíka röskun. Samkvæmt drögum að greiningarviðmiðum er gerð krafa um viðvarandi frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum og verða frávikin að koma fram á þrenns konar hátt (A viðmið). Að auki er gerð krafa um sérkennilega og áráttukennda hegðun og verður slík hegðun að birtast að minnsta kosti á tvennan hátt (B viðmið). Ekki er ljóst hvaða greiningarmörk á að miða við á algengum mælitækjum og því verður stuðst við þrjár rannsóknir sem nota ólík greiningarmörk á ADI-R og ADOS.

Í rannsókn Huerta o.fl. (2012) var ákveðið út frá ADI-R og/eða ADOS hvort þátttakendur uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 en greiningarmörk fyrir alla þrjá einkennaflokka í A viðmiðum og minnst tvo einkennaflokka af fjórum í B viðmiðum voru að lágmarki eitt stig. Viðmiðin verða hér eftir skilgreind sem lágmarksþröskuldur.

Í rannsókn Mazefsky o.fl. (2012) voru greiningarmörk fyrir einkennaflokka í A viðmiðum og B viðmiðum tvö stig (sem gat bæði átt við tvö stig á einu atriði eða tvisvar sinnum eitt stig á tveimur atriðum). Þröskuldurinn er þar af leiðandi hærri en áður.

Í rannsókn Barton og féлага (2013) voru reiknuð greiningarmörk út frá *ROC* greiningu í samræmi við kortlagningu atriða á ADI-R og ADOS bæði samkvæmt þeirra röðun og röðun atriða samkvæmt rannsókn Huerta o.fl. Niðurstaða *ROC* greiningar var á þá vegu að fyrir A viðmiðin voru greiningarmörk fyrir A1 (gagnkvæmni) níu stig, fyrir A2 (óyrt hegðunarmynstur) átta stig og fyrir A3 (tengsl) eitt stig (*ROC* 1). Greiningarmörk samkvæmt kortlagningu atriða á ADI-R og ADOS í Huerta o.fl. (2012) skilaði eilítið hærri greiningarmörkum í A viðmiðum eða 12 stigum fyrir A1 (gagnkvæmni), 12 stigum fyrir A2 (óyrt hegðunarmynstur) og þremur stigum fyrir A3 (tengsl) (*ROC* 2). Í B viðmiðum voru greiningarmörkin þau sömu eða tvö stig fyrir B1 (endurtekin hegðun) og B4 (skynjun) og eitt stig fyrir B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál) (Barton o.fl., 2013). Þrátt fyrir að röðun atriða á ADI-R og ADOS fyrir greiningarviðmið DSM-5 hafi verið eilítið frábrugðin í rannsókn Barton o.fl. (2013) og Huerta o.fl. (2012) verður eingöngu stuðst við röðun atriða eins og fram kemur í töflu 9.



Talið var að niðurstöður *ROC* greiningar bæði fyrir A og B viðmið væru ekki viðunandi fyrir mjög ung börn og þá sérstaklega B viðmiðin þar sem fá atriði á ADI-R og ADOS eiga við þessa einkennaflokka. Til að mynda er ekkert atriði á ADOS sem fellur undir viðmið B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál). Af þeim sökum voru viðmið Huerta og félaga (2012) talin viðeigandi í B hlutanum, það er krafa um að minnsta kosti eitt stig á ADI-R eða ADOS (Barton o.fl., 2013). Þröskuldurinn er því sá sami fyrir A viðmið en lægri hvað varðar B viðmið. Úr rannsókn Barton og félaga (2013) er því um að ræða þrjá ólíka þröskulda en ítrustu kröfur eru samkvæmt niðurstöðum *ROC* 2 greiningar.

Allir ofantaldir þröskuldar verða skoðaðir í rannsókninni og fjallað verður um kröfurnar á þann hátt að sú minnsta verður tekin fyrir fyrst og svo koll af kolli þar til komið er að ítrustu kröfunni. Uppröðunina má sjá í fyrstu fimm dálkunum í töflu 11.

Ákveðið var að greiningarmörk fyrir CARS yrði þrjú stig, það er að segja til að hegðun sé talin til staðar í A eða B viðmiðum verður viðkomandi að fá að minnsta kosti þrjú stig á viðeigandi atriði. Greiningarmörk fyrir einkennaflokkana sjö í DSM-5 samkvæmt upplýsingum úr sjúkraskýrslu var eitt stig (sjá nánari útlistun á bls. 69-70). Mat á því hvort þátttakendur uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 fól í sér allar þær upplýsingar sem til voru um viðkomandi þátttakenda (sjá samantekt á greiningarmörkum í töflu 11).

**Tafla 11 Samantekt á greiningarmörkum sem verða notuð í úrvinnslu.**

	Huerta o.fl.	Mazefsky o.fl.	A viðmið <i>ROC</i> 1* B viðmið $\geq 1$	<i>ROC</i> 1* viðmið	<i>ROC</i> 2* viðmið	CARS	Sjúkrask.
Félagslegt samspil og tjáskipti:							
A1 (gagnkvæmni)	1	2	9	9	12	3	1
A2 (óyrt hegðun)	1	2	8	8	12	3	1
A3 (tengsl)	1	2	1	1	3	3	1
Sérkennileg og áráttukennd hegðun:							
B1 (endurtekin hegðun)	1	2	1	2	2	3	1
B2 (hefðir/ritúöl)	1	2	1	1	1	3	1
B3 (afmörkuð áhugamál)	1	2	1	1	1	3	1
B4 (skynjun)	1	2	1	2	2	3	1

\*Tekið úr grein Barton o.fl. (2013)

### 3 Niðurstöður

Þátttakendur í rannsókninni voru 41 talsins, þar af 32 drengir (78%) og 9 stúlkur (22%). Alls uppfylltu 35 (85,4%) þátttakendur greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi við fyrstu athugun en 6 (14,6%) gerðu það ekki (sjá töflu 12). Frekari upplýsingar um þátttakendur má finna í töflu 7.

**Tafla 12 Lýsandi tölfræði fyrir undirflokkum ICD-10 við fyrstu athugun (n=41).**

	Tími 1
Einhverfa	(16) 39%
Aspergers heilkenni	(1) 2,4%
Væg ASD greining <sup>1</sup>	(18) 44%
Ekki á einhverfurófi	(6) 14,6%

Samkvæmt drögum að greiningarviðmiðum DSM-5 er gerð krafa um viðvarandi frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum við mismunandi aðstæður og verða frávikin að koma fram á þrenns konar hátt (A viðmið). Að auki er gerð krafa um afmörkuð, endurtekin hegðunarmynstur, áhuga- eða viðfangsefni sem birtast að minnsta kosti á tvennan hátt (B viðmið). Ákveðið var út frá ADI-R, ADOS, CARS og/eða upplýsingum úr sjúkraskráum hvort þátttakendur sem höfðu uppfyllt greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi myndu að auki uppfylla greiningarviðmið DSM-5. Var það gert með því að finna stökum atriðum á ADI-R, ADOS og CARS viðeigandi stað samkvæmt greiningarviðmiðum DSM-5. Við mat á upplýsingum úr sjúkraskráum var settur saman DSM-5 gátlisti og gögnin skráð á kerfisbundinn hátt. Var meðal annars stuðst við upplýsingar frá lækni, sálfræðingi, klínísku hegðunarmati og skóla (sjá nánari útlistun í undirkafla 2.4). Að svo stöddu er ekki ljóst hvaða greiningarmörk á að miða við og því verður stuðst við þrjár rannsóknir í úrvinnslu sem nota ólík greiningarmörk á ADI-R og ADOS. Í rannsókn Huerta o.fl. (2012) voru greiningarmörk fyrir félagslegt samspil og tjáskipti (A viðmið) til dæmis þrjú stig en gerð var krafa um að minnsta kosti eitt stig fyrir hvern einkennaflokk DSM-5. Fjallað verður um mismunandi greiningarmörk á þann hátt að lágmarksþröskuldur verður tekinn fyrir fyrst og svo koll af kolli þar til komið er að þeim ítrasta. Greiningarmörk fyrir CARS og upplýsingar úr sjúkraskráum voru ávallt þau sömu (sjá samantekt í töflu 11).

<sup>1</sup> Væg ASD greining felur í sér ódæmigerða einhverfu, aðrar gagntækar þroskaraskanir og gagntæka þroskaröskun ótilgreinda samkvæmt ICD-10.

### 3.1 Fyrsta athugun

Á grundvelli upplýsinga frá foreldrum og beinum athugunum á hegðun var munur á því hversu hátt hlutfall þátttakenda, sem hafði greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10, uppfyllti greiningarviðmið DSM-5 en niðurstaðan var að mörgu leyti háð því hvaða greiningarmörk var stuðst við hverju sinni. Lágmarksþröskuldur, það er krafa um að minnsta kosti eitt stig á einhverjum af þeim atriðum sem talin voru samsvara öllum þremur einkenaflökkum fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) og minnst tveimur einkenaflökkum sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar (B viðmið), sýndi að 88,6% þeirra sem höfðu fengið greiningu samkvæmt ICD-10 myndu að auki uppfylla greiningarviðmið DSM-5. Ef þröskuldurinn var hækkaður í tvö stig fyrir alla þrjá einkenaflökka í A viðmiðum og minnst tvo flokka í B viðmiðum náðu mun færri greiningarmörkum eða 68,6% þeirra sem höfðu fullnægt skilyrðum um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10.

Greiningarmörk samkvæmt niðurstöðum  $ROC$  1<sup>2</sup> greiningar fyrir A viðmið í rannsókn Barton og féлага (2013) en lækkaðan þröskuldur í B viðmiðum, það er krafa um að minnsta kosti eitt stig í tveimur einkenaflökkum af fjórum, sýndi að 77,1% barna sem uppfylltu viðmið ICD-10 myndu einnig uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Ef þröskuldurinn fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun (B viðmið) var hækkaður í samræmi við niðurstöður  $ROC$  1 greiningar, það er krafa um tvö stig fyrir B1 (endurtekin hegðun) og B4 (skynjun) en eitt stig fyrir B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál), lækkaði hlutfall þeirra sem náði greiningarmörkum í 71,4%. Niðurstaða úr  $ROC$  2<sup>3</sup> greiningu Barton og féлага (2013) skilaði hærri greiningarmörkum fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) sem varð til þess að hlutfall þátttakenda sem uppfyllti greiningarviðmið DSM-5 og höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 lækkaði í 54,3% (sjá töflu 13).

---

<sup>2</sup> Reiknuð voru greiningarmörk út frá  $ROC$  greiningu í rannsókn Barton og féлага (2013) í samræmi við röðun atriða á ADI-R og ADOS fyrir greiningarviðmið DSM-5. Niðurstöður voru eftirfarandi; níu stig fyrir A1 (gagnkvæmni), átta stig fyrir A2 (óyrting hegðunarmynstur), eitt stig fyrir A3 (tengsl), tvö stig fyrir B1 (endurtekin hegðun), eitt stig fyrir B2 (hefðir/ritúöl), eitt stig fyrir B3 (afmörkuð áhugamál) og tvö stig fyrir B4 (skynjun) ( $ROC$  1). Sjá nánari útlistun í tölfræði úrvinnslu bls. 59-61.

<sup>3</sup> Reiknuð voru greiningarmörk út frá niðurstöðum  $ROC$  greiningu í rannsókn Barton og féлага (2013) í samræmi við röðun atriða á ADI-R og ADOS hjá Huerta og félagum fyrir greiningarviðmið DSM-5. Niðurstöður voru eftirfarandi; 12 stig fyrir A1 (gagnkvæmni), 12 stig fyrir A2 (óyrting hegðunarmynstur), þrjú stig fyrir A3 (tengsl), tvö stig fyrir B1 (endurtekin hegðun), eitt stig fyrir B2 (hefðir/ritúöl), eitt stig fyrir B3 (afmörkuð áhugamál) og tvö stig fyrir B4 (skynjun) ( $ROC$  2). Sjá nánari útlistun í tölfræði úrvinnslu bls. 59-61.

**Tafla 13 Fjöldi og hlutfall þátttakenda sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 og myndi einnig uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi við fyrstu athugun samkvæmt ólíkum greiningarmörkum (n=35).**

	A og B viðmið $\geq$ 1 stig n (%)	A og B viðmið $\geq$ 2 stig % (n)	A viðmið <i>ROC</i> 1* B viðmið $\geq$ 1 stig % (n)	<i>ROC</i> 1* viðmið % (n)	<i>ROC</i> 2* viðmið % (n)
Uppfyllir greiningarmörk					
Nei	11,4% (4)	31,4% (11)	22,9% (8)	28,6% (10)	45,7% (16)
Já	88,6% (31)	68,6% (24)	77,1% (27)	71,4% (25)	54,3% (19)

\*Tekið úr grein Barton o.fl. (2013)

Lágmarksþröskuldur eða krafa um eitt stig á öllum þremur einkennaflokkum fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) og minnst tveimur flokkum af fjórum fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun (B viðmið), varð til þess að fjórir þátttakendur uppfylltu ekki greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi en samkvæmt niðurstöðum ICD-10 voru þeir allir með væga ASD greiningu (sjá töflu 14).

Af þeim 11 þátttakendum sem náðu ekki greiningarmörkum ef þröskuldurinn var hækkaður í tvö stig fyrir alla þrjá einkennaflokka í A viðmiðum og minnst tvo einkennaflokka af fjórum í B viðmiðum voru sex með einhverfu og fimm með væga ASD greiningu samkvæmt ICD-10.

Greiningarmörk í samræmi við niðurstöður *ROC* 1 greiningu Barton og féлага (2013) fyrir A viðmið og kröfu um minnst eitt stig í tveimur af fjórum einkennaflokkum í B viðmiðum, varð til þess að átta þátttakendur uppfylltu ekki greiningarviðmið DSM-5. Af þeim voru sjö með væga ASD greiningu og einn með einhverfu samkvæmt ICD-10.

Greiningarmörk í samræmi við niðurstöður *ROC* 1 greiningu í rannsókn Barton o.fl. (2013) fyrir A og B viðmið sýndi að 10 þátttakendur myndu ekki uppfylla greiningarviðmið DSM-5, þar af voru átta með væga ASD greiningu og tveir með einhverfu samkvæmt greiningarniðurstöðum ICD-10.

Niðurstaða úr *ROC* 2 greiningu Barton og samstarfsaðila (2013) skilaði flestum þátttakendum sem ekki náðu greiningarviðmiðum DSM-5 eða alls 16 og voru 10 með væga ASD greiningu og sex með einhverfu samkvæmt ICD-10.

**Tafla 14 Fjöldi og hlutfall þátttakenda sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 við fyrstu athugun en ekki greiningarviðmið DSM-5 samkvæmt ólíkum greiningarmörkum.**

ICD-10	A og B viðmið $\geq$ 1 stig	A og B viðmið $\geq$ 2 stig	A viðmið <i>ROC</i> 1* B viðmið $\geq$ 1 stig	<i>ROC</i> 1* viðmið	<i>ROC</i> 2* viðmið
	n (%)	% (n)	% (n)	% (n)	% (n)
Einhverfa	0 (0%)	6 (54,5%)	1 (12,5%)	2 (20%)	6 (37,5%)
Aspergers heilkenni	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Væg ASD greining	4 (100%)	5 (45,5%)	7 (87,5%)	8 (80%)	10 (62,5%)

\*Tekið úr grein Barton o.fl. (2013)

Í töflu 15 má sjá upplýsingar um fjölda og hlutfall þátttakenda sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 og mismunandi greiningarmörk DSM-5 eftir rannsóknum. Að auki eru upplýsingar um fjölda og hlutfall þátttakenda sem myndi uppfylla ólík greiningarmörk fyrir alla sjö einkennaflokka DSM-5.

Lágmarksþröskuldur fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið), krafa um minnst eitt stig í öllum þremur einkennaflokkum, leiddi til þess að 97,1% þeirra sem höfðu verið greind með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 uppfylltu öll þrjú viðmið í A hlutanum. Ef þröskuldurinn var hækkaður í tvö stig fyrir alla þrjá einkennaflokka í A viðmiðum urðu ekki miklar breytingar á fjölda þátttakenda sem náði greiningarmörkum eða 94,3%. Hins vegar varð breyting á fjölda þeirra sem náði greiningarmörkum fyrir A viðmið ef miðað var við niðurstöður úr *ROC* greiningum Barton og samstarfsaðila (2013). Alls uppfylltu 77,1% þeirra sem höfðu greinst samkvæmt ICD-10 kröfu um fjölda stiga í öllum þremur einkennaflokkum ef notuð voru viðmið úr *ROC* 1 en hlutfallið lækkaði niður í 60% ef notuð voru viðmið úr *ROC* 2 greiningu Barton og félaga (2013).

Krafa um minnst eitt stig í tveimur einkennaflokkum af fjórum fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun (B viðmið) leiddi til þess að 91,4% þeirra sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 uppfylltu viðmið DSM-5. Ef einkennaflokkar sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar eru skoðaðir nánar sést að ef miðað er við lágmarksþröskuld voru flestir þátttakendur að ná greiningarmörkum fyrir B1 (endurtekin hegðun) (97,1%) og B4 (skynjun) (88,6%) en fæstir fyrir B2 (hefðir/ritúöl) (62,9%) og B3 (afmörkuð áhugamál) (51,4%).

Ef þröskuldurinn var hækkaður í tvö stig fyrir minnst tvo einkennaflokka í B viðmiðum var töluvert lægra hlutfall sem náði greiningarmörkum fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun eða 60%. Fæstir þeirra sem höfðu áður greinst með röskun á einhverfurófi voru að ná kröfu um fjölda stiga í B3 (afmörkuð áhugamál) (22,9%) en

flestir í B1 (endurtekin hegðun) (94,3%). Tæplega helmingur uppfyllti lágmarkskröfu í B2 (hefðir/ritúöl) (45,7%) og B4 (skynjun) (48,5%).

Hvað varðar niðurstöður ROC greininga hjá Barton og félögum (2013) fyrir B viðmið þá náðu fæstir greiningarmörkum fyrir B4 (skynjun) (48,5%) en flestir fyrir B1 (endurtekin hegðun) (94,3%). Samtals uppfylltu 85,7% þeirra sem höfðu greinst samkvæmt ICD-10 minnst tvö viðmið í B hlutanum ef miðað var við niðurstöður úr ROC greiningum Barton o.fl. (2013).

Almennt myndu nánast allir þátttakendur sem fengu greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt fyrri greiningarniðurstöðum að auki uppfylla greiningarviðmið DSM-5 fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) ef þröskuldurinn væri eitt eða tvö stig. Hinsvegar ef kröfurnar yrðu auknar í samræmi við niðurstöður úr ROC greiningum Barton og samstarfsaðila (2013) yrði umtalsverð breyting og hlutfall þátttakenda sem myndi ná greiningarmörkum fyrir alla þrjá einkennaflokka í A viðmiðum lækka. Breytingin yrði hlutfallslega mest í A1 (gagnkvæmni) og A2 (óyrting hegðunarmynstur) en lítil hvað varðar A3 (tengsl). Óháð kröfu um fjölda stiga þá myndu fæstir sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 uppfylla viðmið B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál) fyrir einkennasviðið sérkennileg og árátukennd hegðun (sjá töflu 15).

**Tafla 15 Fjöldi og hlutfall þátttakenda sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 og myndi að auki uppfylla greiningarviðmið DSM-5 samkvæmt ólíkum greiningarmörkum. Einnig eru upplýsingar um fjölda og hlutfall þátttakenda sem myndi uppfylla ólík greiningarmörk fyrir alla sjö einkennaflokka DSM-5 (n=35).**

DSM-5	≥ 1 stig % (n)	≥ 2 stig % (n)	ROC 1* % (n)	ROC 2* % (n)
A. Félaglegt samspil og tjáskipti:				
A1 (gagnkvæmni)	100% (35)	100% (35)	82,9% (29)	65,7% (23)
A2 (óyrting hegðunarmynstur)	97,1% (34)	97,1% (34)	80,0% (28)	68,6% (24)
A3 (tengsl)	100% (35)	97,1% (34)	100% (35)	97,1% (34)
Uppfyllir öll 3 viðmiðin í A	97,1% (34)	94,3% (33)	77,1% (27)	60,0% (21)
B. Sérkennileg og árátukennd hegðun:				
B1 (endurtekin hegðun)	97,1% (34)	94,3% (33)	94,3% (33)	94,3% (33)
B2 (hefðir/ritúöl)	62,9% (22)	45,7% (16)	62,9% (22)	62,9% (22)
B3 (afmörkuð áhugamál)	51,4% (18)	22,9% (8)	51,4% (18)	51,4% (18)
B4 (skynjun)	88,6% (31)	48,5% (17)	48,5% (17)	48,5% (17)
Uppfyllir að minnsta kosti 2 viðmið í B	91,4% (32)	60,0% (21)	85,7% (30)	85,7% (30)

\*Tekið úr grein Barton o.fl. (2013)

### 3.2 Endurmat

Af þeim 35 þátttakendum sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 við fyrstu athugun komu alls 34 í endurmat (tími 2). Samtals uppfylltu 32 (94,1%) þátttakendur greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi við endurmat en tveir gerðu það ekki (5,9%) (sjá töflu 16). Frekari upplýsingar um þátttakendur má sjá í töflu 8.

**Tafla 16 Lýsandi tölfræði fyrir undirflokkum ICD-10 við endurmat (n=34).**

	Tími 2
Einhverfa	(20) 58,8%
Aspergers heilkenni	(4) 11,8%
Væg ASD greining	(8) 23,5%
Ekki á einhverfurófi	(2) 5,9%

Í töflu 17 má sjá hversu stórt hlutfall þeirra sem greindust með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 myndu að auki uppfylla skilyrði DSM-5 fyrir röskun á einhverfurófi við fyrstu athugun og endurmat samkvæmt ólíkum greiningarmörkum. Lágmarksþröskuldur, krafa um eitt stig fyrir alla þrjá einkennaflokka í A viðmiðum og minnst tvo flokka í B viðmiðum varð til þess að alls uppfylltu fjórir þátttakendur sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10, ekki greiningarviðmið DSM-5 við fyrstu athugun. Af þeim fékk einn þátttakandi ekki greiningu um röskun á einhverfurófi við endurmat samkvæmt ICD-10 og var því ekki hafður með í úrvinnslu. Við endurmat fækkaði þeim sem fengu greiningu samkvæmt ICD-10 en ekki DSM-5 en alls uppfylltu tveir af þremur þátttakendum nýju greiningarviðmiðin við endurmat. Upphaflega náði annar þeirra ekki greiningarmörkum fyrir frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) en hinn á sviði sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar (B viðmið). Við endurmat uppfylltu því alls 97% þátttakenda, sem höfðu uppfyllt skilyrði ICD-10, greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi ef miðað var við lágmarksþröskuld.

Ef þröskuldurinn var hækkaður í tvö stig fyrir alla þrjá einkennaflokka í A viðmiðum og minnst tvo í B viðmiðum náðu mun færri þátttakendur með greiningu samkvæmt ICD-10 greiningarmörkum DSM-5 við fyrstu athugun. Alls myndu 11 þátttakendur ekki uppfylla greiningarviðmið DSM-5. Af þeim fékk einn ekki greiningu um röskun á einhverfurófi við endurmat samkvæmt ICD-10 og því ekki hafður með í úrvinnslu. Við endurmat fækkaði þeim sem uppfylltu ekki greiningarviðmið DSM-5 en fengu greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10. Alls uppfylltu sex af 10

þátttakendum greiningarviðmið DSM-5 við endurmat. Fimm þátttakendur höfðu við fyrstu athugun ekki nægilegan fjölda einkenna í B viðmiðum og sá sjötti hvorki í A né B viðmiðum. Við endurmat uppfylltu alls 88% þeirra sem höfðu fengið greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 að auki greiningarviðmið DSM-5 samanborið við 69% við fyrstu athugun.

Greiningarmörk í samræmi við niðurstöður *ROC 1* greiningu hjá Barton og félögum (2013) fyrir A viðmið og kröfu um minnst eitt stig í tveimur af fjórum einkennaflokkum fyrir B viðmið sýndi að alls náðu átta þátttakendur ekki greiningarmörkum DSM-5 við fyrstu athugun. Tveir af þeim náðu ekki greiningarviðmiðum ICD-10 við endurmat og voru ekki hafðir með í úrvinnslu. Af þeim sex sem uppfylltu greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi náðu þrír að uppfylla greiningarviðmið DSM-5 við endurmat. Einn þátttakandi hafði í fyrra mati ekki uppfyllt greiningarviðmið í A hluta og einn í B hluta og sá þriðji hvorki í A né B hluta. Samtals uppfylltu því 91% þátttakenda, sem höfðu áður greinst með röskun á einhverfurófi, greiningarviðmið DSM-5 við endurmat.

Greiningarmörk í samræmi við niðurstöður *ROC 1* greiningu Barton og félag (2013) fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) og sérkennilega og áráttukennda hegðun (B viðmið), sýndi að 10 þátttakendur sem höfðu greinst með einhverfurófsröskun samkvæmt fyrri greiningarniðurstöðum náðu ekki greiningarviðmiðum DSM-5 við fyrstu athugun. Af þeim fengu tveir ekki greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 við endurmat og því ekki hafðir með í úrvinnslu. Þrír af átta þátttakendum sem uppfylltu ekki greiningarviðmið DSM-5 við fyrstu athugun uppfylltu skilyrðin við endurmat. Í tveimur tilfellum höfðu þátttakendur ekki nægilega mörg einkenni í A viðmiðum og í einu tilfelli í B viðmiðum. Samtals uppfylltu því 84% þeirra, sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10, greiningarviðmið DSM-5 við endurmat.

Greiningarmörk í samræmi við niðurstöður úr *ROC 2* greiningu Barton og samstarfsaðila (2013) urðu til þess að 16 þátttakendur sem höfðu uppfyllt greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi gerðu það ekki fyrir DSM-5 við fyrstu athugun. Tveir af þeim fengu ekki greiningu samkvæmt ICD-10 um röskun á einhverfurófi við endurmat og því ekki hafðir með í úrvinnslu. Af þeim þátttakendum sem uppfylltu greiningarviðmið ICD-10 við endurmat uppfyllti einungis einn þátttakandi greiningarviðmið DSM-5 við endurmat. Í upphaflega matinu vantaði einkenni fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) og sérkennilega og áráttukennda hegðun (B viðmið).



**Tafla 17 Hlutfall þeirra sem greindust með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 og myndu uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi við fyrstu athugun og endurmat samkvæmt ólíkum greiningarmörkum.**

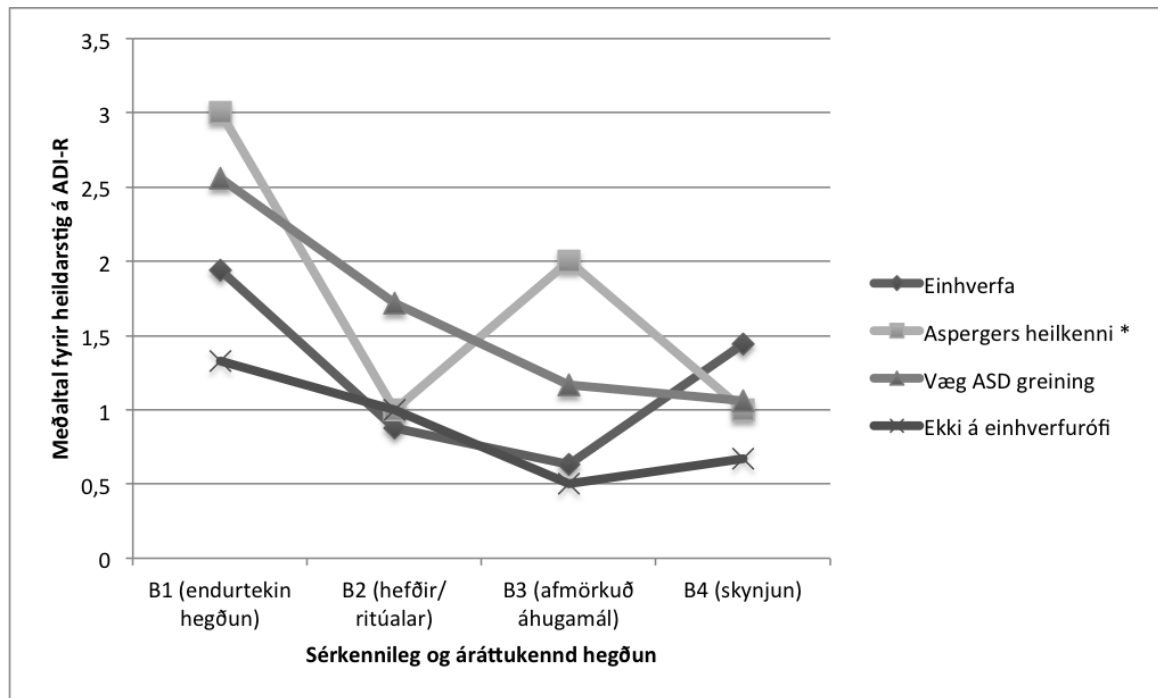
	Tími 1 (n=35)		Tími 2 (n=32)	
	ASD	Ekki-ASD	ASD	Ekki-ASD
A og B viðmið $\geq 1$ stig %	88,6%	11,4%	96,9%	3,1%
A og B viðmið $\geq 2$ stig %	68,6%	31,4%	87,5%	12,5%
A viðmið <i>ROC</i> 1* og B viðmið $\geq 1$ stig %	77,1%	22,9%	90,6%	9,4%
A og B viðmið <i>ROC</i> 1* %	71,4%	28,6%	84,4%	15,6%
A og B viðmið <i>ROC</i> 2* %	54,3%	45,7%	59,4%	40,6%

\*Tekið úr grein Barton o.fl. (2013)

### 3.3 Sérkennileg og áráttukennd hegðun við fyrstu athugun

Munur var á meðaltali fyrir heildarstig atriða á ADI-R sem talin voru samsvara einkennasviði sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar í DSM-5 ef öllu úrtakinu var skipt í hópa eftir greiningarniðurstöðum ICD-10. Niðurstöður voru að börn með einhverfu voru að meðaltali með 4,9 stig (sf=3,3), börn með væga ASD greiningu 6,5 stig (sf=4,2) og börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi 3,5 stig (sf=3,7) á ADI-R. Aðeins eitt barn fékk greininguna Aspergers heilkenni og var með samtals 7 stig. Vegna þess hversu ójafn fjöldi var í hópunum var ekki talið viðeigandi að framkvæma dreifigreiningu en þess í stað var athugað hvort marktækur munur væri á heildar meðaltali á ADI-R fyrir þá þátttakendur sem greindust með einhverfu og væga ASD greiningu samkvæmt ICD-10. Niðurstaða t-prófs var ómarktæk  $t(14)=1,24$ ,  $p=0,34$ .

Mynd 2 sýnir meðaltal fyrir heildarstig á atriðum sem talin voru samsvara einkennaflokkum sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar (B viðmið) eftir greiningarhópum ICD-10. Eins og sést á myndinni þá var hópurinn með væga ASD greiningu að jafnaði með hærra meðaltal á ADI-R en hinir hóparnir fyrir utan viðmið B4 (skynjun) en þar var hópurinn með einhverfu með hærra meðaltal. Að öðru leyti var einhverfu hópurinn með lægra meðaltal en hópurinn með væga ASD greiningu en hærra meðaltal en þau börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi fyrir utan viðmið B2 (hefðir/ritúöl) sem var eilítið lægra. Þau börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi voru jafnan með lægsta meðaltalið samanborið við hina hópana. Aðeins einn þátttakandi er á bak við línuna fyrir Aspergers heilkenni og því verður að hafa þann fyrirvara við túlkun. Sá þátttakandi var að fá flestu stigin á ADI-R fyrir B1 (endurtekin hegðun) og B3 (afmörkuð áhugamál) en svipaðan fjölda stiga og aðrir hópar hvað varðar B2 (hefðir/ritúöl) fyrir utan hópinn með væga ASD greiningu sem var með hæsta meðaltalið. Varðandi viðmið B4 (skynjun) þá var fjöldi stiga svipaður og fyrir hópinn með væga ASD greiningu.

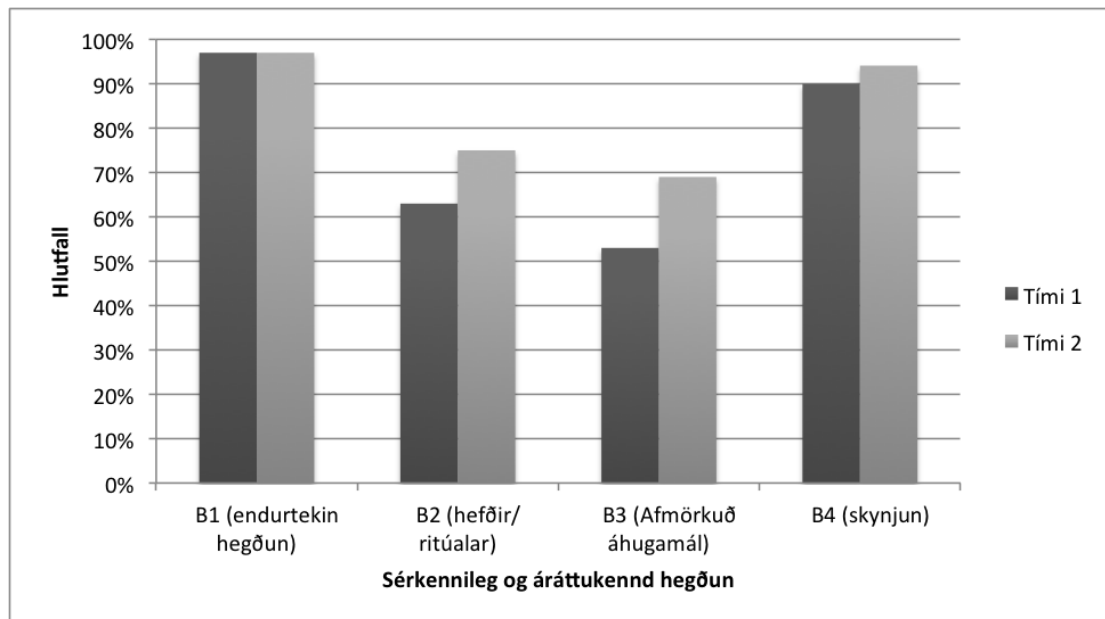


\*Aðeins einn þátttakandi var með Aspergers heilkenni samkvæmt ICD-10 og því ber að taka þeim niðurstöðum með fyrirvara.

**Mynd 2 Meðaltal fyrir heildarstig atriða á ADI-R sem talin voru samsvara einkenaflökum sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar í DSM-5 eftir undirflokkum ICD-10 (n=41).**

### 3.4 Samanburður á sérkennilegri og árátukenndri hegðun við fyrstu athugun og endurmat

Eins og sést á mynd 3 eykst sérkennileg og árátukennd hegðun nokkuð milli athugana hjá þeim þátttakendum sem greindust með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10. Þátttakendur voru alla jafna að uppfylla viðmið B1 (endurtekin hegðun) og B4 (skynjun) við fyrstu athugun og endurmat. Rúmlega helmingur þátttakenda var með sérkennilega og árátukennda hegðun sem samsvarar viðmiðum B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál) við fyrstu athugun en við endurmat var tæplega þriðjungur þátttakenda sem fékk greiningu samkvæmt ICD-10 að uppfylla viðmiðin.



**Mynd 3 Samanburður á einkennaflokkum sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar við fyrstu athugun og endurmat hjá þátttakendum sem uppfylltu greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi í báðum athugunum (n=32).**

Ólíkt var milli þátttakenda, sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10, hversu mörg viðmið á einkennasviðinu sérkennileg og áráttukennd hegðun þeir uppfylltu. Eins og sést í töflu 18 þá uppfylltu allir þátttakendur að minnsta kosti eitt viðmið í B hluta bæði við fyrstu athugun og endurmat. Flestir voru að uppfylla viðmið fyrir alla fjóra einkennaflokkana bæði við fyrstu athugun og endurmat. Hlutfallið jókst þó á milli athugana en við fyrstu athugun var það um 41% en við endurmat rúmlega 63%. Svipað hlutfall þátttakenda uppfyllti tvö viðmið í B hluta við fyrstu athugun og endurmat eða um einn fjórði (sjá töflu 18).

**Tafla 18 Upplýsingar um fjölda og hlutfall þátttakenda, með greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10, sem myndi uppfylla ólíkan fjölda greiningarviðmiða fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun við fyrstu athugun og endurmat (n=32).**

	Tími 1	Tími 2
Fjöldi viðmiða í B með $\geq 1$ stig % (n)		
0	0% (0)	0% (0)
1	6,3% (2)	3,1% (1)
2	25,0% (8)	21,9% (7)
3	28,1% (9)	12,5% (4)
4	40,6% (13)	62,5% (20)

## 4 Umræða

Endurskoðun stendur yfir á DSM-IV greiningarkerfinu og samkvæmt drögum að greiningarviðmiðum er ljóst að umtalsverð breyting verður á skilgreiningu, flokkun og greiningu einhverfu og skyldra raskana í DSM-5 (APA, 2012a). Markmið rannsóknarinnar var að athuga hvort hegðun og þroskasaga ungra barna, sem hafa greinst með röskun á einhverfurófi með hliðsjón af greiningarmörkum ICD-10, uppfylli hin nýju DSM-5 greiningarviðmið við fyrstu athugun og endurmat.

Nú þegar liggja fyrir nokkrar rannsóknarniðurstöður sem benda til að ríkari krafa um sérkennilega og áráttukennda hegðun í greiningarviðmiðum DSM-5 muni fækka þeim sem greinast með röskun á einhverfurófi (Gibbs o.fl., 2012; Mandy o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012c; Taheri og Perry, 2012). Vegna þessa var búist við því að hluti þeirra barna sem hafa greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 myndu ekki uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um slíka röskun þar sem sérkennileg og áráttukennd hegðun væri annað hvort ekki til staðar við greiningu eða þá ekki í nægilega ríkum mæli. Hjá hluta þessara barna er hugsanlegt að slík hegðun þróist eða aukist með aldrinum sem verði til þess að skilyrðum DSM-5 er fullnægt við endurmat. Á þetta sérstaklega við um ung börn en rannsóknir sýna að einkenni sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar eru oft ekki nógu afgerandi á þessu þroskastigi (MacDonald o.fl., 2007; Volkmar o.fl., 2008; Wing o.fl., 2011). Ætlunin var því einnig að skoða sérkennilega og áráttukennda hegðun og hvort slík hegðun myndi breytast milli athugana og þá hvernig. Tilgáta rannsóknarinnar var að börn sem koma ung til athugunar vegna gruns um röskun á einhverfurófi hafi ekki öll nægilega skýr einkenni sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar til að uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi þótt slík hegðunareinkenni komi skýrt fram við endurmat.

Eins og áður hefur verið greint frá er ICD-10 það kerfi sem er hvað mest notað á Íslandi (Landlæknisembættið, 2010). Í grundvallaratriðum er skilgreining á einhverfu sú sama í ICD-10 og DSM-IV en skilgreiningar á öðrum röskunum á einhverfurófi samkvæmt þessum kerfum eru eilítið frábrugðnar. Ekki er gert ráð fyrir því að ICD-11 komi út fyrr en árið 2015 (WHO, 2013) en búast má við að væntanlegar breytingar á DSM-IV greiningarkerfinu skili sér að fullu eða að hluta í ICD-11 (Lord og Jones, 2012). Vegna þessa er mikilvægt að skoða breytingar á DSM greiningarkerfinu en eins og staðan er í dag er lítið hægt að segja til um þær breytingar sem framundan eru í ICD-11.

## 4.1 Greiningarviðmið DSM-5

Við úrvinnslu var byrjað á því að meta hversu stórt hlutfall barna með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 myndi að auki uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um slíka röskun. Hins vegar er ekki búið að staðfesta formlega greiningarviðmið DSM-5 og því ekki ljóst hvaða greiningarmörk á algengum mælitækjum á að styðjast við. Af þeim sökum var stuðst við þrjár rannsóknir sem nota ólík greiningarmörk á ADI-R og ADOS.

### 4.1.1 Fyrsta athugun

Alls uppfylltu 35 þátttakendur greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi við fyrstu athugun (sjá töflu 12). Á grundvelli upplýsinga frá foreldrum sem og beinum athugunum á hegðun var munur á því hversu hátt hlutfall barna, sem hafði greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10, uppfyllti að auki greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Eins og við mátti búast var niðurstaðan að mörgu leyti háð því hvaða greiningarmörk stuðst var við hverju sinni. Hæsta hlutfall barna sem uppfyllti greiningarviðmið DSM-5 eftir ólíkum greiningarmörkum var 89% á meðan lægsta hlutfallið var 54% (sjá töflu 13).

Lágmarksþröskuldur, það er krafa um minnst eitt stig í öllum þremur einkennaflokkum fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) og minnst tveimur flokkum af fjórum fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun (B viðmið), varð til þess að flestir þátttakendur sem höfðu fengið greiningu samkvæmt ICD-10 uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 um einhverfurófsröskun. Aftur á móti varð töluverð breyting þegar kröfurnar fyrir A viðmið og B viðmið voru auknar í tvö stig fyrir hvern einkennaflokk en þá lækkaði hlutfall þeirra sem uppfyllti greiningarviðmið DSM-5 í 69% (sjá töflu 13).

Í rannsókn Barton og samstarfsaðila (2013) voru reiknuð tvenns konar greiningarmörk út frá *ROC* greiningu í samræmi við röðun atriða á ADI-R og ADOS. Atriðum var þá fundinn viðeigandi staður samkvæmt greiningarviðmiðum DSM-5. Greiningarmörk í samræmi við niðurstöður *ROC* 1 greiningu voru níu stig fyrir A1 (gagnkvæmni), átta stig fyrir A2 (óyrta hegðunarmynstur) og eitt stig fyrir A3 (tengsl). Niðurstaða samkvæmt *ROC* 2 greiningu skilaði hærri greiningarmörkum í A viðmiðum eða 12 stigum fyrir A1 (gagnkvæmni), 12 stigum fyrir A2 (óyrta hegðunarmynstur) og þremur stigum fyrir A3 (tengsl). Í B viðmiðum voru greiningarmörkin þau sömu eða tvö stig fyrir B1 (endurtekin hegðun) og B4 (skynjun) og eitt stig fyrir B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál). Í þessari sömu rannsókn kom fram að krafan fyrir B viðmið

þætti of ströng fyrir mjög ung börn en fá atriði á ADI-R og ADOS eiga við um sérkennilega og árátukennda hegðun hjá þessum aldurshópi. Vegna þessa var talið við hæfi að lækka þröskuldinn í eitt stig fyrir B viðmið. Niðurstöður voru á þá vegu að ef notuð voru viðmið úr *ROC* 1 greiningu í A viðmiðum og lágmarkskröfu um eitt stig í B viðmiðum fyrir tvo einkennaflokka af fjórum leiddi það til þess að 77% barna sem uppfylltu greiningarviðmið ICD-10 um einhverfurófsröskun uppfylltu einnig greiningarviðmið DSM-5. Ef kröfur fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun (B viðmið) voru auknar í samræmi við niðurstöður *ROC* 1 greiningar lækkaði hlutfall þátttakenda sem náði greiningarmörkum í 71%. Ef notuð voru viðmið úr *ROC* 2 greiningu Barton og féлага (2013) voru niðurstöður á þá vegu að hlutfall þátttakenda sem náði greiningarviðmiðum ICD-10 og DSM-5 lækkaði töluvert eða í 54% sem verður að teljast fremur lágt (sjá töflu 13).

Niðurstöður rannsóknarinnar samræmast að vissu leyti öðrum rannsóknum á greiningarviðmiðum DSM-5 en þær hafa margar hverjar skilað ólíkum niðurstöðum. Vert er þó að geta að samanburð við ICD-10 greiningarkerfið vantar og ekki er vitað til þess að slíkar rannsóknir hafi verið framkvæmdar. Ef litið er á rannsóknir sem eru einskorðaðar við börn og unglinga kemur í ljós að frá 52% til 91% barna og unglinga með greiningu samkvæmt DSM-IV uppfylla að auki greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi (Gibbs o.fl., 2012; Huerta o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012c; Taheri og Perry, 2012; Worley og Matson, 2012). Fjöldi barna sem uppfyllir greiningarviðmið DSM-5 og hefur auk þess fengið greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt fyrri greiningarniðurstöðum er því á nokkuð breiðu bili.

Flest þeirra barna sem uppfylltu ekki skilyrði DSM-5 um röskun á einhverfurófi við fyrstu athugun voru með væga ASD greiningu<sup>4</sup> samkvæmt niðurstöðum ICD-10. Ekki virtist skipta máli hvort þröskuldurinn væri eitt stig fyrir einkennaflokka DSM-5 eða hvort notuð voru viðmið úr *ROC* greiningu Barton og samstarfsaðila (2013) (sjá töflu 14). Hins vegar ef greiningarmörkum var breytt í tvö stig fyrir einkennaflokka DSM-5 var nánast jafnt hlutfall barna með einhverfu og væga ASD greiningu samkvæmt ICD-10, sem ekki uppfyllti skilyrði DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Flestar erlendar rannsóknir leiða líkum að því að hluti barna með PDD-NOS samkvæmt DSM-IV (væg ASD greining

---

<sup>4</sup> Væg ASD greining felur í sér ódæmigerða einhverfu, aðrar gagntækar þroskaraskanir og gagntæka þroskaröskun ótilgreinda samkvæmt ICD-10.

er sambærileg PDD-NOS í DSM-IV) muni að öllum líkindum ekki uppfylla greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Sérfræðingar á sviðinu hafa því töluverðar áhyggjur af þessum hópi (Gibbs o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012c; McPortland o.fl., 2012; Taheri og Perry, 2012). Aðrar rannsóknir sýna þó fram á að næmi nýju greiningarviðmiðanna sé viðunandi fyrir börn með PDD-NOS og að ekki sé sérstök ástæða til að hafa áhyggjur af þessum hópi (Huerta o.fl., 2012; Frazier o.fl., 2012). Niðurstaða rannsóknar Huerta og samstarfsaðila (2012) sýndi að samkvæmt upplýsingum frá foreldrum var næmi nýju greiningarviðmiðanna fyrir undirflokkana Aspergers heilkenni eða PDD-NOS samkvæmt DSM-IV á bilinu 0,76 til 0,94 en næmi fyrir börn með einhverfu á bilinu 0,93 til 0,95. Ef krafist var frávika í samræmi við DSM-5 greiningarviðmiðin samkvæmt upplýsingum frá foreldrum og beinum athugunum lækkaði næmi viðmiðanna fyrir alla hópa og þá sérstaklega PDD-NOS hópin. Aftur á móti jókst sértæki viðmiðanna (Huerta o.fl., 2012). Skilgreining á PDD-NOS, eins og hún er í DSM-IV, felur í sér kröfu um frávik í gagnkvæmu félagslegu samspili og máli og tjáskiptum og/eða sérkennilega og árátukennda hegðun. Einnig er þessi greining oft gefin ef einkenni röskunarinnar eru ekki orðin nægilega skýr eða viðmiðum um fjölda eða alvarleika einkenna ekki fullnægt (APA, 2000). Skilgreining á vægri ASD greiningu samkvæmt ICD-10 er áþekk og fyrir PDD-NOS en þau börn sem fá þessa greiningu uppfylla einungis að hluta til þau skilyrði sem gilda um einhverfu (WHO, 1993). Í ljósi breytinga á DSM greiningarkerfinu má búast við því að sum börn sem fullnægja skilyrðum PDD-NOS og vægrar ASD greiningar samkvæmt núverandi greiningarkerfum geri það ekki samkvæmt greiningarviðmiðum DSM-5.

Einkennasviðin samkvæmt nýju greiningarviðmiðunum eru tvö en til að uppfylla skilyrði DSM-5 verða frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum að koma fram á þrenns konar hátt og sérkennileg og árátukennd hegðun á minnst tvenns konar hátt. Niðurstöður rannsóknarinnar fólu það í sér að nánast allir þátttakendur sem fengu greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt fyrri greiningarniðurstöðum, voru að auki að uppfylla greiningarviðmið DSM-5 fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið) ef þröskuldurinn var eitt eða tvö stig (sjá töflu 15). Töluverð breyting varð þegar notuð voru viðmið úr *ROC* greiningum Barton og samstarfsaðila (2013). Ef notuð voru viðmið úr *ROC* 1 greiningu sýndu niðurstöður að mun færri börn með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 uppfylltu öll þrjú viðmiðin í A hlutanum eða 77%. Umtalsverð breyting átti sér stað ef notuð voru viðmið úr *ROC* 2 greiningu en niðurstöður voru að um 60% barna með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 uppfylltu öll þrjú viðmiðin.

Breytingin var hlutfallslega mest í A1 (gagnkvæmni) og A2 (óyrð hegðunarmynstur) en lítil í A3 (tengsl). Í rannsókn Taheri og Perry (2012) uppfylltu rúmlega 85% úrtaksins viðmið A1 (gagnkvæmni) og 81% A2 (óyrð hegðunarmynstu) en rúmlega 95% A3 (tengsl). Niðurstöðurnar eru því ekki ósvipaðar hvað varðar A viðmiðin. Aftur á móti voru greiningarmörk fyrir hvern einkennaflokk í þeirri rannsókn ekki eins ströng.

Ef einkennasviðið sérkennileg og árátukennd hegðun er skoðað kemur í ljós að nánast öll börn með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 voru að ná greiningarmörkum fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun ef miðað var við lágmarksþröskuld fyrir minnst tvo einkennaflokka DSM-5 af fjórum eða alls 91%. Flest þeirra uppfylltu viðmið B1 (endurtekin hegðun) og B4 (skynjun) en fæstir viðmið B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál). Svipaðar niðurstöður komu fram í rannsókn Taheri og Perry (2012) þar sem flestir þátttakendur sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV uppfylltu viðmið B1 (endurtekin hegðun) og B4 (skynjun) en fæstir B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál) þó að almennt hafi færri þátttakendur uppfyllt öll viðmiðin í þeirri rannsókn samanborið við niðurstöður þessarar rannsóknar. Til dæmis var rúmlega helmingur barna með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 að uppfylla viðmið B2 (hefðir/ritúlara) og B3 (afmörkuð áhugamál) en samkvæmt rannsókn Taheri og Perry (2012) var rúmlega 20% úrtaksins að uppfylla viðmiðin. Þátttakendur í þeirri rannsókn höfðu allir fengið greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV.

Ef fjöldi stiga í rannsókninni var breytt úr einu í tvö varð mikil breyting á fjölda barna sem uppfyllti B viðmið fyrir DSM-5 og lækkaði hlutfallið úr 91% í 60% (sjá töflu 15). Breytinganna varð einna helst vart í viðmiði B4 (skynjun) en ef kröfu um fjölda stiga var breytt úr einu í tvö lækkaði hlutfall þeirra sem náði greiningarmörkum úr 89% í rúmlega 50% sem verður að teljast umtalsverð breyting.

#### **4.1.2 Endurmat**

Alls komu 34 þátttakendur í endurmat. Af þeim uppfylltu 32 greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi. Við túlkun á niðurstöðum er mikilvægt að hafa í huga að ekki er vitað um afdrif þátttakenda á milli athugana eða hvort þeir hafi fengið inngríp. Hugsanlegt er að sumir þátttakendur hafi verið með væg einkenni röskunarinnar við fyrstu athugun og þar af leiðandi ekki fullnægt skilyrðum DSM-5 við endurmat. Einnig er mögulegt að þeir hafi fengið snemmtæka íhlutun sem hafi leitt til þess að þeir uppfylli ekki greiningarviðmið DSM-5 við endurmat.



Af þeim börnum sem uppfylltu greiningarviðmið ICD-10 en ekki DSM-5 við fyrstu athugun voru tilfelli þar sem greiningarviðmiðum ICD-10 og DSM-5 var fullnægt við endurmat (sjá töflu 17). Hlutfallslega var mesta aukningin milli athugana þegar gerð var krafa um að minnsta kosti tvö stig í öllum þremur einkennaflokkum í A viðmiðum DSM-5 og minnst tveimur einkennaflokkum af fjórum í B viðmiðum. Við fyrstu athugun uppfylltu 69% þátttakenda, sem höfðu greinst með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10, greiningarviðmið DSM-5 en við endurmat hækkaði hlutfallið í 88%. Flestir þeirra fullnægðu ekki skilyrðum DSM-5 við fyrstu athugun vegna þess að fjöldi stiga var ekki nægur til að ná greiningarmörkum fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun (B viðmið) en við endurmat var þessum skilyrðum fullnægt.

Mögulegt er að fleiri þátttakendur sem uppfylltu greiningarviðmið ICD-10 við fyrstu athugun en ekki greiningarviðmið DSM-5 hefðu fullnægt skilyrðum DSM-5 við endurmat ef upplýsingar á tíma tvö hefðu verið umfangsmeiri. Fáir þátttakendur voru til að mynda með ADI-R og CARS við endurmat og einungis rúmlega helmingur með ADOS. Í flestum tilvikum var því einungis hægt að reiða á upplýsingar úr sjúkraskrár sem stundum voru takmarkaðar. Að auki er ekki vitað um möguleg áhrif inngrípa milli athugana og þá einnig hugsanleg áhrif þeirra á niðurstöður við endurmat.

Niðurstöður rannsóknarinnar eru samt sem áður mikilvægar í ljósi þess að óháð kröfu um fjölda stiga þá voru tilfelli þar sem börn með greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 fullnægðu ekki skilyrðum DSM-5 við fyrstu athugun en við endurmat var skilyrðum fullnægt bæði fyrir greiningarviðmið ICD-10 og DSM-5. Niðurstaðan styður að hluta til tilgátu rannsóknarinnar um að ekki séu öll börn komin með nægilega skýr einkenni röskunarinnar við fyrstu athugun þótt slík hegðunareinkenni komi fram við endurmat. Hins vegar virðist það ekki einungis vera vegna þess að börnin hafi ekki nægilega skýr einkenni sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar heldur einnig vegna þess að þau fullnægja ekki heildarfjölda einkenna fyrir frávík í félagslegu samspili og tjáskiptum.

Í rannsókn Matson og samstarfsaðila (2012c) var gerð athugun á börnum á aldrinum 17-36 mánaða og sýndu niðurstöður að einungis 52% barna með greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt DSM-IV uppfylltu greiningarviðmið DSM-5 um röskun á einhverfurófi. Í ljósi niðurstaðna þessarar rannsóknar eru líkur á því að hluti barna sem ekki ná að fullnægja skilyrðum DSM-5 á aldrinum 17-36 mánaða geri það með auknum aldri. Rannsóknir á stöðugleika greininga hjá ungum börnum sýna að hægt er að greina einhverfu á áreiðanlegan hátt um tveggja til þriggja ára aldur en stöðugleiki

annarra raskana á einhverfurófi er ekki eins góður og geta einhverjar tilfærslur átt sér stað innan rófsins (Cox o.fl., 1999; Lord, Risi, DiLavore, Shulman, Thurm og Pickles, 2006; Stone o.fl., 1999). Tilfærslurnar eru að öllum líkindum vegna þess að einkennin breytast og taka á sig aðra mynd.

Með hliðsjón af ofangreindri umfjöllun er mikilvægt að hafa í huga að þó að ung börn uppfylli ekki greiningarviðmið DSM-5 við fyrstu athugun þá er hugsanlegt að einkennin þróist og breytist með tímanum sem verði til þess að þau uppfylla greiningarviðmiðin við endurmat. Vegna þessa er mikilvægt að röskun á einhverfurófi sé ekki endanlega útilokuð hjá ungum börnum sem sýna einkenni röskunarinnar án þess að uppfylla greiningarviðmiðin á þeim tíma, heldur sé því haldið opnu að greining geti átt við síðar. Eftirfylgd og endurmat er því augljóslega mikilvægur þáttur hvað varðar skipulag á þjónustu.

## **4.2 Sérkennileg og árátukennd hegðun**

Markmið með rannsókninni var einnig að skoða sérkennilega og árátukennda hegðun og hvort slík hegðun myndi breytast milli athugana og þá hvernig. Lagt var mat á það hversu hátt hlutfall barna í úrtakinu myndi uppfylla skilyrði DSM-5 fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun við fyrstu athugun og endurmat. Fyrri rannsóknir á greiningarviðmiðum DSM-5 hafa gefið vísbendingar um að aukin krafa um sérkennilega og árátukennda hegðun muni verða til þess að færri greinast með röskun á einhverfurófi (Gibbs o.fl., 2012; Mandy o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012c; Taheri og Perry, 2012).

### **4.2.1 Sérkennileg og árátukennd hegðun við fyrstu athugun**

Ef úrtakinu var skipt í hópa samkvæmt greiningarflokkum ICD-10 kom fram munur á meðaltali fyrir heildarstig atriða á ADI-R sem talin voru samsvara einkennasviðinu sérkennileg og árátukennd hegðun í DSM-5. Niðurstöður komu nokkuð á óvart en börn með væga ASD greiningu samkvæmt ICD-10 voru með hæsta meðaltalið samanborið við börn með einhverfu og börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi. Börn með einhverfu voru með hærra meðaltal en hópurinn sem fékk ekki greiningu samkvæmt ICD-10 en eins og áður kom fram lægra en hópurinn með væga ASD greiningu. Marktektarpróf leiddi í ljós að ekki var marktækur munur á meðaltali fyrir heildarstig á ADI-R fyrir þá þátttakendur sem greindust með einhverfu og væga ASD greiningu. Börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi voru með lægsta meðaltalið. Aðeins eitt barn fékk greininguna Aspergers heilkenni samkvæmt ICD-10 og var það með

samtals sjö stig sem er töluvert hærra en hinir hóparnir. Aftur á móti verður að taka þeim niðurstöðum með fyrirvara. Niðurstöður rannsóknarinnar eru ekki sambærilegar niðurstöðum rannsóknar Mandy o.fl. (2012) en þeir gerðu athugun á börnum með PDD-NOS samkvæmt DSM-IV og báru saman við börn með einhverfu og Aspergers heilkenni. Rannsóknin leiddi í ljós að samanborið við börn með einhverfu og Aspergers heilkenni voru börn með PDD-NOS samkvæmt DSM-IV almennt með frávik í félagslegu samspili og máli og tjáskiptum án markverðra einkenna sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar (Mandy o.fl., 2011). Þó sýna aðrar rannsóknir á sérkennilegri og árátukenndri hegðun að börn með PDD-NOS hafi ýmis einkenni slíkrar hegðunar en að alvarleiki sé almennt meiri hjá börnum með einhverfu en PDD-NOS (Kim og Lord, 2010; Richler o.fl., 2010).

Á mynd 2 má sjá meðaltal fyrir heildarstig atriða á ADI-R sem talin voru samsvara einkennaflokkunum fjórum í B viðmiðum í samræmi við greiningarniðurstöður ICD-10. Börn með væga ASD greiningu voru að jafnaði með hærra meðaltal en hinir hóparnir fyrir utan viðmið B4 (skynjun) en þar voru börn með einhverfu með hærra meðaltal. Að öðru leyti voru börn með einhverfu samkvæmt ICD-10 með lægra meðaltal en hópurinn með væga ASD greiningu en hærra en hópurinn sem fékk ekki greiningu um röskun á einhverfurófi fyrir utan einkennaflokkinn B2 (hefðir/ritúöl) sem var eilítið lægra. Börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi voru jafnan með lægsta meðaltalið samanborið við hina hópana. Aðeins einn þátttakandi var með Aspergers heilkenni en hann var með flest stig fyrir einkennaflokkinn B1 (endurtekin hegðun) og B3 (afmörkuð áhugamál) en svipaðan fjölda stiga og aðrir hópar hvað varðar B2 (hefðir/ritúöl) fyrir utan hópinn með væga ASD greiningu sem var með hæsta meðaltalið. Varðandi viðmið B4 (skynjun) þá var fjöldi stiga svipaður og fyrir hópinn með væga ASD greiningu.

Rannsóknir á sérkennilegri og árátukenndri hegðun sýna að um eins árs aldur er algengt að börn sýni endurteknar hreyfingar og steglda notkun hluta. Strax um 18 mánaða aldur fer slík hegðun að verða algengari hjá börnum sem greinast með röskun á einhverfurófi síðar meir þó að hegðunin sé samt sem áður ennþá til staðar hjá börnum með eðlilegan þroska (Bishop o.fl., 2006; Loh o.fl., 2007). Samræmist þetta niðurstöðum rannsóknarinnar en nánast öll börn í úrtakinu uppfylltu viðmið B1 (endurtekin hegðun) og á það einnig við um börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 þó að alvarleiki einkenna hafi verið minni en fyrir hina hópana.

Viðmið B2 samkvæmt DSM-5 felur meðal annars í sér ritúalbundin hegðunarmynstur og mikla þörf fyrir stöðugleika. Slík hegðun er ekki talin algeng hjá ungum börnum með einhverfurófsröskun og kemur oft ekki fram fyrir en á skólaaldri eða snemma á unglingsárum (Richler o.fl., 2010; Bishop o.fl., 2006). Viðmið B3 (afmörkuð áhugamál) er líkt og ofangreint viðmið ekki eins algengt og önnur sérkennileg og áráttukennd hegðun hjá ungum börnum með röskun á einhverfurófi. Rannsóknir sýna að þesskonar hegðun er algengust hjá börnum sem eru á vægari enda rófsins (Klin o.fl., 2007; Turner-Brown o.fl., 2011). Samkvæmt niðurstöðum rannsóknarinnar voru fæst börn í úrtakinu að uppfylla viðmið B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál) sem samræmist niðurstöðum rannsókna á sérkennilegri og áráttukenndri hegðun. Hins vegar var fremur hátt hlutfall þátttakenda sem uppfyllti þessi viðmið ef niðurstöður eru til dæmis bornar saman við niðurstöður rannsóknar Taheri og Perry (2012) en þar var aðeins um 20% þátttakenda að uppfylla þessi viðmið. Eins og sjá má á mynd 3 er um það bil 50% barna með röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10 að uppfylla viðmið B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál) við fyrstu athugun.

Viðmið B4 (skynjun) felur meðal annars í sér sterk eða lítil viðbrögð við skynáreitum eða óvenjulegan áhuga á skynrænum þáttum í umhverfinu eins og til dæmis að vera heilluð/heillaður af ljósum eða hlutum sem snúast. Slík hegðun er algeng meðal barna með röskun á einhverfurófi og einnig barna með eðlilegan þroska (Richler o.fl., 2010; Bishop o.fl., 2006). Aftur á móti sýna börn sem síðar fá greiningu um röskun á einhverfurófi oft alvarlegri einkenni og þau er tíðari sérstaklega hjá börnum sem greinast með einhverfu. Eftir því sem börnin eldast því meira breiðkar bilið á milli barna sem eru með röskun á einhverfurófi og þeirra sem eru með eðlilegan þroska (Kim og Lord, 2012; Richler o.fl., 2010; Bishop o.fl., 2006). Mynd 3 sýnir að börn með einhverfu voru með hæsta meðaltal samkvæmt niðurstöðum ADI-R fyrir viðmið B4 samanborið við börn með væga ASD greiningu, Aspergers heilkenni og börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10. Hópurinn með væga ASD greiningu og þátttakandinn með Aspergers heilkenni voru með lægra meðaltal en einhverfu hópurinn en herra en börn sem fengu ekki greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt ICD-10. Niðurstaðan samræmist því rannsóknum á sérkennilegri og áráttukenndri hegðun.

#### **4.2.2 Samanburður á sérkennilegri og árátukenndri hegðun við fyrstu athugun og endurmat**

Sérkennileg og árátukennd hegðun jókst milli athugana hjá þeim börnum sem uppfylltu greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi en þó aðallega hvað varðar viðmið B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál) (sjá mynd 3). Flest þeirra voru að uppfylla viðmið B1 (endurtekin hegðun) og B4 (skynjun) við fyrstu athugun og endurmat. Niðurstaðan er í takt við þær rannsóknir á sérkennilegri og árátukenndri hegðun sem fjallað var um í fyrri kafla. Rannsóknir á þessum vettvangi sýna að ung börn með einhverfu eru sum hver komin með skýr einkenni sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar á öðru aldursári en við fjögurra ára aldur er meirihluti barna með einhverfu komin með skýr einkenni (Volkmar o.fl. 2008). Sérkennileg og árátukennd hegðun getur því tekið miklum breytingum á þessu aldursbili (Volkmar o.fl., 2008; Corsello, 2005).

Í rannsókn Kim og Lord (2010) var skoðuð sérkennileg og árátukennd hegðun hjá börnum með röskun á einhverfurófi, börnum með frávik í þroska og börnum með eðlilegan þroska á aldursbilinu 12 til 56 mánaða. Niðurstöður sýndu að sérkennileg og árátukennd hegðun hjá börnum með einhverfurófsröskun og frávik í þroska var stöðug yfir tíma á meðan sérkennileg og árátukennd hegðun hjá börnum með eðlilegan þroska minnkaði jafnan með auknum aldri. Eftir því sem börnin verða eldri því aðveldara verður að greina á milli barna með röskun á einhverfurófi og barna með eðlilegan þroska (Kim og Lord, 2012). Hluti barna, sem uppfylltu ekki greiningarviðmið ICD-10 um röskun á einhverfurófi, var að öllum líkindum með einhvers konar frávik í þroska sem getur að hluta til útskýrt hvers vegna meðaltalið var svona hátt á ADI-R fyrir þennan hóp (sjá mynd 2).

#### **4.3 Tillögur að breytingum fyrir greiningarviðmið DSM-5 fyrir ung börn**

Margir sérfræðingar á sviðinu halda því fram að nýju DSM-5 greiningarviðmiðin séu of ströng og að erfitt geti verið fyrir mjög ung börn að uppfylla greiningarskilmerkin (Barton o.fl. 2013; Gibbs o.fl., 2012; Matson o.fl., 2012b; Matson o.fl., 2012c). Rannsakendur hafa komið með þá tillögu að lækka þröskuldinn fyrir þennan aldurshóp á þann hátt að börnin þurfi einungis að uppfylla eitt viðmið af fjórum fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun (B viðmið) og tvö viðmið af þremur fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum (A viðmið). Rökin fyrir því eru sú að ekki eru öll ung börn farin að sýna skýr einkenni sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar á þessum aldri (Barton o.fl., 2013; Matson o.fl., 2012b). Hjá hluta þeirra er hugsanlegt að slík hegðun þróist eða aukist með

aldrinum. Í rannsókn Gibbs o.fl. (2012) er sett fram sú tillaga að í staðinn fyrir að lækka þröskuldinn væri hægt að fjölga einkennaflokkum með því að aðskilja til dæmis endurtekna og steglda hegðun frá endurtekningum í tali en með því skapast fleiri tækifæri fyrir ung börn að ná greiningarmörkum í B viðmiðum.

Sumir rannsakendur hafa einnig lýst yfir áhyggjum hvað varðar viðmið A3 (tengsl) hjá mjög ungum börnum og fullyrða að oft sé erfitt að meta þesskonar hegðun hjá börnum sem eru yngri en fjögurra ára og sérstaklega börnum með frávik í þroska. Til að mynda er ekkert atriði á ADOS einingu eitt sem metur þetta viðmið. Færð hafa verið rök fyrir því að minnka þurfi kröfurnar í A viðmiðum fyrir svona ung börn vegna þessa. Í stað þess að krefjast þess að þau uppfylli öll þrjú viðmiðin þurfi þau að ná greiningarmörkum fyrir tvö viðmið af þremur (Barton o.fl., 2013).

#### **4.4 Áskoranir í kjölfar breytinga**

Eins og staðan er núna liggja aðeins fyrir drög að greiningarviðmiðum og því ekki búið að staðfesta formlega neinar breytingar. Eins og gefur að skilja er heldur ekki búið að ákveða nein greiningarmörk á algengum mælitækjum eins og ADI-R og ADOS og því hafa rannsóknir á drögum að nýjum greiningarviðmiðum stuðst við ólík greiningarmörk. Í rannsókn Barton og samstarfsaðila (2013) voru greiningarmörk í rannsókn Huerta o.fl. (2012) gagnrýnd. Í þeirri rannsókn var gerð krafa um minnst eitt stig á ADI-R eða ADOS fyrir alla þrjá einkennaflokka í A viðmiðum og minnst tvo af fjórum í B viðmiðum. Eins og Barton og samstarfsaðilar benda réttilega á þá merkir eitt stig á ADI-R eða ADOS einungis að um væga hömlun sé að ræða eða þá að hegðun sé talin óvenjuleg en þó ekki endilega klínískt marktæk (Barton o.fl. 2013). Samkvæmt greiningarviðmiði D í DSM-5 er gerð sú krafa að einkennin valdi hömlun og skerði daglega virkni. Eitt stig fyrir hvern einkennaflokk í A viðmiðum og minnst tvö af fjórum í B viðmiðum er að öllum líkindum ekki nægilega strangt til að ná utan um D viðmiðið. Eins og gefur að skilja eru meiri líkur á að hömlun sé til staðar eftir því sem þröskuldurinn er hærri en aftur á móti geta of ströng viðmið orðið til þess að þeir sem réttilega eru með röskunina fái ekki greiningu. Sem dæmi má nefna að krafa um minnst tvö stig fyrir tvo einkennaflokka af fjórum í B viðmiðum getur verið of strangt og þá sérstaklega fyrir mjög ung börn en fá atriði á ADI-R og ADOS eiga við um einkennaflokka sérkennilegrar og áráttukenndrar hegðunar. Til að mynda er ekkert atriði á ADOS einingu eitt og tvö sem metur einkennaflokka B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál). Sem gefur til kynna að erfitt geti verið að meta slíka hegðun hjá ungum börnum sérstaklega í ljósi þess að oft eiga foreldrar í

erfiðleikum með að greina á áreiðanlegan hátt einkenni sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar hjá ungum börnum (Chawarska, Klin, Paul og Volkmar, 2007). Mikilvægt er að hafa þessi atriði í huga við val á greiningarmörkum fyrir ung börn.

Við mat á upplýsingum úr sjúkraskráum var settur saman DSM-5 gátlisti og gögnin skráð niður á kerfisbundinn hátt. Við skráningu kom í ljós að í sumum tilvikum var erfitt að ákvarða hvort hegðun ætti heima í einkennaflokki A1 (gagnkvæmni) eða A3 (tengsl) fyrir frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum. Í yfirlitsgrein Lord og Jones (2012) kemur fram að þessir þrjú einkennaflokkar sem falla undir A viðmið eru ekki byggðir á þáttagreiningu en niðurstöður rannsókna á þáttagreiningu atriða á mikilvægum greiningartækjum eins og ADI-R og ADOS hafa ekki skilað stöðugum undirþáttum (Gotham o.fl., 2007; Kim og Lord, 2012). Flokkarnir eru þess í stað lýsingar á þeim sviðum þar sem erfiðleikar koma venjulega fram og er markmiðið með þessu að auka næmi og sértæki greiningar (Lord og Jones, 2012). Aðrir rannsakendur hafa einnig átt í erfiðleikum með að greina á milli A1 (gagnkvæmni) og A3 (tengsl) og þá sérstaklega þegar kemur að því að finna atriðum á ADI-R og ADOS viðeigandi stað samkvæmt greiningarviðmiðum í A hluta (Barton o.fl., 2013; Huerta o.fl., 2012). Til dæmis er munur á því hvaða atriði á ADI-R og ADOS eru talin samsvara einkennaflokkum DSM-5 samkvæmt röðun Barton og féлага og Huerta og féлага (Barton o.fl., 2013). Að auki kemur fram í grein Huerta o.fl. (2012) að flestir höfundar að greininni hafi tekið eftir ákveðinni skörun á viðmiðum A1 (gagnkvæmni) og A3 (tengsl). Sem dæmi nefna þeir að skortur á frumkvæði að félagslegu samspili geti verið til marks um að viðkomandi gefi sig að fólki á óvenjulegan hátt (sem fellur undir A1) en einnig að viðkomandi geti átt erfitt með að aðlaga hegðun að mismunandi félagslegum aðstæðum (sem fellur undir A3). Ef þessi skörun á greiningarviðmiðum verður ekki endurskoðuð verður í sumum tilvikum hægt að merkja við tvo einkennaflokka út frá einni hegðun eða þá að þvinga verður hegðunina í annan hvorn einkennaflokkinn sem getur haft áhrif á greiningarniðurstöður.

Eins og áður hefur komið fram er ljóst að umtalsverð breyting verður á skilgreiningu á einhverfu og skyldum röskunum samkvæmt DSM-5. Ein af þessum breytingum er aukin krafa um sérkennilega og árátukennda hegðun. Samkvæmt DSM-IV og ICD-10 þarf aðeins að uppfylla eitt einkenni af fjórum fyrir sérkennilega og árátukennda hegðun til að standast kröfur um greiningarviðmið fyrir einhverfu eða Aspergers heilkenni. Hvað varðar aðrar raskanir á einhverfurófi þá er ekki gerð krafa um sérkennilega og árátukennda hegðun í báðum þessum greiningar- og flokkunarkefum.

Eins og gefur að skilja þarf að breyta eða aðlaga mikilvæg greiningartæki að breyttum viðmiðum. Ef atriði á ADOS einingu eitt og tvö eru skoðuð kemur í ljós að ekkert atriði metur hegðun sem fellur undir viðmið B2 (hefðir/ritúöl) og B3 (afmörkuð áhugamál). Vegna þessa getur verið erfitt fyrir mjög ung börn að uppfylla greiningarviðmiðin fyrir sérkennilega og áráttukennda hegðun í DSM-5. Að auki virðast vera ýmis vandamál varðandi CARS en atriðin passa ekki inn í DSM-5 viðmiðin. Hvert atriði getur átt við nokkra einkennaflokka og því verður annað hvort að þvinga atriðin inn í ákveðna greiningarflokka, sem er vafasamt, eða merkja við fleiri en einn einkennaflokk út frá einu atriði í CARS. Í ljósi þeirra breytinga sem framundan eru er mikilvægt að bregðast við þessu.

#### **4.5 Styrkleikar og veikleikar rannsóknarinnar**

Veikleikar rannsóknarinnar voru að þátttakendur fengu greiningu samkvæmt ICD-10 greiningarkerfinu en ekki DSM-IV en þessi tvö kerfi eru ekki fyllilega sambærileg. Skilgreining á einhverfu er í grundvallaratriðum sú sama í báðum þessum greiningar- og flokkunarkerfum en skilgreiningar á öðrum röskunum sem falla undir einhverfuróf eru að einhverju leyti frábrugðnar. Stuðst var afturvirkir við upplýsingar úr sjúkraskrá barnanna en það jafnast ekki á við þverfaglegt klínískt mat. Matsaðili var ekki blindur á greiningar samkvæmt niðurstöðum ICD-10 en það gæti hugsanlega haft áhrif á niðurstöður. Úrtakið var fremur lítið og ber að hafa það í huga við túlkun niðurstaðna.

Styrkleikar rannsóknarinnar voru að þetta var fyrsta rannsóknin á Íslandi á nýju DSM-5 greiningarviðmiðunum. Þátttakendur voru öll börn sem komu fyrst til athugunar á GRR á árunum 1997-2008 vegna gruns um röskun á einhverfurófi við 16-47 mánaða aldur og þar sem ADI greiningarviðtalið var notað. Matið var umfangsmeira en í öðrum rannsóknum en flestar rannsóknir hafa að mestu stuðst við ADI-R og ADOS sem eru mikilvæg mælitæki í greiningum á einhverfurófsröskunum en þau skera ekki ein og sér úr um það hvort börn fái greiningu um röskun á einhverfurófi eða ekki. Í þessari rannsókn var stuðst við niðurstöður ADI-R og ADOS ásamt öðrum tiltækum upplýsingum úr sjúkraskrá þátttakenda.

#### **4.6 Tillögur að framtíðarrannsóknum**

Niðurstöður þessarar rannsóknar gefa tilefni til frekari athugana. Mikilvægt er að gera rannsókn þar sem þátttakendur eru metnir með tilliti til greiningarviðmiða DSM-IV og niðurstaðan borin saman við greiningarviðmið DSM-5. Áhugavert væri að skoða börn sem eru vitsmunalega sterk og á vægari enda rófsins og bera þau saman við börn með



alvarlegri einkenni röskunarinnar og sjá hversu stórt hlutfall barna uppfyllir greiningarviðmið DSM-IV og að auki greiningarviðmið DSM-5. Einnig væri áhugavert að bera saman einkenni sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar hjá þessum tveimur hópum og kanna hvort slík hegðun breytist milli athugana og þá hvernig. Við mat á einkennum sérkennilegrar og árátukenndrar hegðunar væri meðal annars hægt að leggja fyrir ADOS á tíma eitt og tíma tvö og bera saman alvarleika hjá þátttakendum við fyrstu athugun og endurmat.

#### 4.7 Samantekt

Endurskoðun á DSM greiningarkerfinu hefur leitt til umtalsverða breytinga á skilgreiningu, flokkun og greiningu einhverfu og skyldra raskana (Lord og Jones, 2012). Ekki eru allir á eitt sáttir með fyrirhugaðar breytingar og hafa þær vakið upp deilur meðal sérfræðinga á sviðinu (Ozonoff, 2012). Markmið rannsóknarinnar var tvíþætt. Annars vegar að athuga hvort hegðun og þroskasaga þátttakenda, sem hafa greinst með röskun á einhverfurófi með hliðsjón af greiningarmörkum ICD-10, myndi uppfylla greiningarviðmið DSM-5 við fyrstu athugun og endurmat og hins vegar að skoða sérkennilega og árátukennda hegðun og hvort slík hegðun myndi breytast milli athugana. Niðurstöður voru að mörgu leyti háðar því hvaða greiningarmörk var stuðst við hverju sinni. Hæsta hlutfall barna sem uppfyllti greiningarviðmið ICD-10 og DSM-5 við fyrstu athugun eftir ólíkum greiningarmörkum var 89% á meðan lægsta var 54%. Fjöldi barna sem uppfyllir greiningarviðmið DSM-5 og hefur einnig fengið greiningu um röskun á einhverfurófi samkvæmt fyrri greiningarniðurstöðum er því á nokkuð breiðu bili. Af þeim börnum sem uppfylltu greiningarviðmið ICD-10 en ekki DSM-5 við fyrstu athugun voru tilfelli þar sem greiningarviðmiðum DSM-5 var fullnægt við endurmat óháð greiningarmörkum. Hjá hluta þessara barna var það vegna þess að sérkennileg og árátukennd hegðun þróaðist eða jókst milli athugana en einnig vegna þess að við fyrstu athugun voru frávik í félagslegu samspili og tjáskiptum ekki til staðar í nægilega ríkum mæli til að skilyrðum DSM-5 yrði fullnægt en við endurmat voru viðmiðin uppfyllt. Rannsóknartilgátan hlaut því nokkurn stuðning. Niðurstöður gefa tilefni til frekari rannsókna á breyttum greiningarviðmiðum. Sérstaklega í ljósi þess að nú þegar er byrjað að endurskoða ICD-10 greiningarkerfið og ekki ólíklegt að þær breytingar sem framundan eru í DSM-5 skili sér að fullu eða hluta í ICD-11.

## Heimildaskrá

- American Psychiatric Association. (1980). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (3. útgáfa). Washington DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association. (1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (4. útgáfa). Washington DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association. (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders - Text Revision* (4. útgáfa). Washington DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association. (2012a). *Autism Spectrum Disorder*. Sótt 30. október 2012 af <http://www.psychiatry.org/autism>
- American Psychiatric Association. (2012b). *A 04 Social Communication Disorder*. Sótt 30. október 2012 af <http://www.dsm5.org/ProposedRevision/Pages/proposedrevision.aspx?rid=489>
- American Psychiatric Associations. (2012c). *DSM-5 Development*. Sótt 30. október 2012 af <http://www.dsm5.org>
- Baird, G., Simonoff, E., Pickles, A., Chandler, S., Loucas, T., Meldrum, D., o.fl. (2006). Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *The Lancet*, 368, 210-215.
- Barber, A. B., Wetherby, A. M. og Chambers, N. W. (2012). Brief Report: Repetitive Behaviors in Young children with Autism Spectrum Disorder and Developmentally Similar Peers: A follow Up to Watt et al. (2008). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 2006-2012.
- Barkley, R. A. (2006). *Attention-Deficit Hyperactivity Disorder: A handbook for diagnosis and treatment* (3.útgáfa). New York: Guilford Press.

- Baron-Cohen, S., Scahill, V. L., Izaguirre, J., Hornsey, H. og Robertson, M. M. (1999). The prevalence of Gilles de la Tourette syndrome in children and adolescents with autism: a large scale study. *Psychological Medicine*, 29(5), 1151-1159.
- Baron-Cohen, S., Scott, F. J., Allison, C., Williams, J., Bolton, P., Matthews, F. E. o.fl. (2009). Prevalence of autism-spectrum conditions: UK school-based population study. *The British Journal of Psychiatry*, 194, 500-509.
- Barton, M., Robins, D. L., Jashar, D, Brennan, L. og Fein, D. (2013). Sensitivity and Specificity of Proposed DSM-5 Criteria for Autism Spectrum Disorder in Toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(5), 1184-1195.
- Bayley, N. (1993). *Manual for the Bayley Scales of Infant Development* (2. útgáfa). New York: Psychological Corporation.
- Berument, S. K., Rutter, M., Lord, C. Pickles, A. og Bailey, A. (1999). Autism Screening Questionnaire: diagnostic validity. *British Journal of Psychiatry*, 175, 444-451.
- Bishop, D. V. (1989). Autism, Asperger's syndrome and semantic-pragmatic disorder: Where are the boundaries? *British Journal of Disorders of Communication* 24(2), 107-121.
- Bishop, S. L. og Norbury, C. F. (2002). Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairment: A study using standardised diagnostic instruments. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 43(7), 917-929.
- Bishop, S. L., Richler, J. og Lord, C. (2006). Association between restricted and repetitive behaviors and nonverbal IQ in children with Autism Spectrum Disorders. *Child Neuropsychology*, 12(4-5), 247-267.
- Bregman, J. D., Zager, D. og Gerdtz, J. (2005). Behavioral Intervention. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 897-924). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Burd, L., Fischer, W. W., Kerbeshian, J. og Arnold, M. (1987). Is Development of Tourette Syndrome a Marker for Improvement in Patients with Autism and Other

- Pervasive Developmental Disorders? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 26(2), 162-165.
- Campbell, J. M. (2005). Diagnostic Assessment of Asperger's Disorder: A Review of Five Third-Party Rating Scales. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(1), 25-35.
- Canitano, R. og Vivanti, G. (2007). Tics and Tourette syndrome in Autistic Spectrum Disorders. *Autism*, 11(1), 19-28.
- Chakrabarti, S. og Fombonne, E. (2001). Pervasive developmental disorders in preschool children. *Journal of the American Medical Association*, 285(24), 3093-3099.
- Charman, T., Baird, G., Simonoff, E., Loucas, T., Chandler, S., Meldrum, D. o.fl. (2007). Efficacy of three screening instruments in the identification of autism spectrum disorder. *British Journal of Psychiatry*, 191, 554-560.
- Charman, T., Pickles, A., Simonoff, E., Chandler, S., Loucas, T. og Baird, G. (2011). IQ in children with autism spectrum disorders: data from the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Psychological Medicine*, 41(3), 619-627.
- Charman, T. og Gotham, K. (2013). Measurement Issues: Screening and diagnostic instruments for autism spectrum disorders – lessons from research and practise. *Child and Adolescent Mental Health*, 18(1), 52-64.
- Chawarska, K. og Volkmar, F.R. (2005). Autism in Infancy and Early Childhood. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 707-729). New Jersey: John Wiley & Sons.
- Charwarska, K., Klin, A., Paul, R og Volkmar, F. (2007). Autism spectrum disorder in the second year: stability and change in syndrome expression. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48(2), 128-138.
- Chicchetti, D. V., Lord, C., Koenig, K., Klin, A. og Volkmar, F. R. (2008). Reliability of the ADI-R: Multiple Examiners Evaluate a Single Case. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 764–770.

- Constantino, J. N., Pryzbeck, T., Friesen, D. og Todd, R. D. (2000). Reciprocal social behavior in children with and without pervasive developmental disorders. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 21*, 2-11.
- Constantino, J. N., Davis, S. A., Todd, R. D., Schindler, M. K., Gross, M. M., Brophy, S. L. o.fl. (2003). Validation of a brief quantitative measure of autistic traits: comparison of the Social Responsiveness Scale with the Autism Diagnostic Interview-Revised. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 33*(4), 427-433.
- Constantino, J. og Gruber, C. (2005). *Social Responsiveness Scale*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Coonrod, E. E. og Stone, W. L. (2005). Screening for Autism in Young children. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 707-729). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Corsello, C. M. (2005). Early Intervention in Autism. *Infants and Young Children, 18*(2), 74-85.
- Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J. o.fl. (1999). Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: stability of clinical and ADI-R diagnosis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 40*(5), 719-32.
- Cuccaro, M. L., Shao, Y., Grubber, J., Slifer, M., Wolpert, C. M, Donnelly, S. L. o.fl. (2003). Factor analysis of restricted and repetitive behaviors in autism using the Autism Diagnostic Interview-R. *Child Psychiatry Human Development, 34*(1), 3-17.
- Danielsson, S., Gillberg, C., Billstedt, E., Gillberg, C., og Olsson, I. (2005). Epilepsy in young adults with autism: a prospective population-based follow-up study of 120 individuals diagnosed in childhood. *Epilepsia, 46*(6), 918–923.
- De Bildt, A., Sytema, S., Ketelaars, C., Kraijer, D., Mulder, E., Volkmar, F o.fl. (2004). Interrelationship between Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic (ADOS-G), Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), and the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV-TR) classification in children and adolescents

- with mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(2), 129-137.
- De Bildt, A., Mulder, E. J., Hoekstra, P. J., Van Lang, N. D. J., Minderaa R. B. og Hartmann, C. A. (2009). Validity of the Children's Social Behavior Questionnaire (CSBQ) in Children with Intellectual Disability: Comparing the CSBQ with ADI-R, ADOS, and clinical DSM-IV-TR Classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 1464-1470.
- DiLalla, D. L. og Rogers, S. J. (1994). Domains of the Childhood Autism Rating Scale: Relevance for Diagnosis and Treatment. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24(2), 115-128.
- Dominick, K. C., Davis, N. O., Leinhardt, J. Tager-Flusberg, H. og Folstein, S. (2007). A typical behavior in children with autism and children with a history of language impairment. *Research in Developmental Disabilities*, 28, 145-162.
- Dumont-Mathieu, T. og Fein, D. (2005). Screening for Autism in Young Children: The Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) and Other Measures. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 11, 253-262.
- Ehlers, S., Gillberg, C. og Wing, L. (1999). A Screening Questionnaire for Asperger Syndrome and Other High-Functioning Autism Spectrum Disorders in School Age Children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29(2), 129-141.
- Einar Guðmundsson. (2009). Áreiðanleiki mismunar undirprófa og prófhluta í stöðlunarúrtaki WISC-IV<sup>IS</sup>. *Sálfræðiritið*, 14, 85-91.
- Einar Guðmundsson og Hólmfríður Ólafsdóttir. (2003). *WPPSI-R<sup>IS</sup>. Greindarpróf David Wechsler handa börnum á leikskóla- og grunnskólaaldri – Endurskoðuð útgáfa. Handbók. Íslensk staðfærsla og stöðlun*. Reykjavík: Námsmatsstofnun.
- Esbensen, A. J., Seltzer, M. M., Lam, K. S. L. og Bodfish, J. W. (2009). Age-Related Differences in Restricted Repetitive Behaviors in Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39(1), 57-66.

- Evald Sæmundsen. (2008a). *Autism in Iceland – Prevalence, diagnostic instruments, development, and association of autism with seizures in infancy*. Óbirt doktorsritgerð: Háskóli Íslands.
- Evald Sæmundsen. (2008b). *Skimunar- og greiningartæki fyrir einhverfu og raskanir á einhverfurófi sem hafa verið þýdd á íslensku*. Óútgefið rit.
- Evald Sæmundsen, Jónas G. Halldórsson og Margrét Arnljótsdóttir. (1990). Skyn- og hreyfiþroski 90 íslenskra ungbarna mældur með þroskaþrófi Bayleys. *Sálfræðiritið*, 1, 7-18.
- Evald Sæmundsen, Páll Magnússon, Ingibjörg Georgsdóttir, Erlendur Egilsson og Vilhjálmur Rafnsson. (2013). *Prevalence of autism spectrum disorders in an Icelandic birth cohort*. Handrit sent til birtingar.
- Evald Sæmundsen, Páll Magnússon, Jakob Smári og Sólveig Sigurðardóttir. (2003). Autism Diagnostic Interview-Revised and the childhood Autism Rating Scale: Convergence and Discrepancy in Diagnosing Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33(3), 319-328.
- Filipek, A. P. (2005). Medical Aspects of Autism. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 534-581). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Fombonne, E. (2003). Epidemiological Surveys of Autism and Other Pervasive Developmental Disorders: An Update. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33(4), 365-380.
- Fombonne, E. (2005a). The Changing Epidemiology of Autism. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 18, 281-294.
- Fombonne, E. (2005b). Epidemiological Studies of Pervasive Developmental Disorders. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 42-69). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.

- Fombonne, E. (2009a). Epidemiology of Pervasive Developmental Disorders. *Pediatric Research*, 65(6), 591-598.
- Fombonne, E. (2009b). A wrinkle in time: From early signs to a diagnosis of autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 48(5), 463-464.
- Fombonne, E., Quirke, S. og Hagen, A. (2009). Prevalence and Interpretation of Recent Trends in Rates of Pervasive Developmental Disorders. *McGill Journal of Medicine*, 12(2), 99-107.
- Frazier, T. W., Youngstrom, E. A., Speer, L., Embacher, R., Law, P., Constantino, J. o.fl. (2012). Validation of Proposed DSM-5 Criteria for Autism Spectrum Disorder. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51(1), 28-40.
- Geschwind, D. H. (2011). Genetics of autism spectrum disorders. *Trends in Cognitive Sciences*, 15(9), 409-416.
- Gibbs, V., Aldridge, F., Chandler, F., Witzlsperger, E. og Smith, K. (2012). Brief Report: An Exploratory Study Comparing Diagnostic Outcomes for Autism Spectrum Disorders Under DSM-IV-TR with the Proposed DSM-5 Revision. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 1750-1756.
- Gillberg, C. og Wing, L. (1999). Autism: Not an extremely rare disorder. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 99, 399-406.
- Gillberg, C., Gillberg, I. C., Rasmussen, P., Kadesjö, B., Söderström, H., Råstam, M. o.fl. (2004). Co-existing disorders in ADHD—implications for diagnosis and intervention. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 13(1), 80–92.
- Goldstein, S. og Schwebach, A. (2004). The Comorbidity of Pervasive Developmental Disorder and Attention Deficit Hyperactivity Disorder: Results of a Retrospective Chart Review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(3), 329-339.



- Gotham, K., Risi, S., Pickles, A. og Lord, C. (2007). The Autism Diagnostic Observation Schedule: Revised Algorithms for Improved Diagnostic Validity. *Journal of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, 37, 613-627.
- Gotham, K., Risi, S., Dawson, G., Tager-Flusberg, H., Joseph, R., Carter, A. o.fl. (2008). A Replication of the Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) Revised Algorithms. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 47(6), 642-651.
- Gotham, K., Pickles, A. og Lord, C. (2009). Standardizing ADOS Scores for a Measure of Severity in Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 693-705.
- Guðmundur T. Magnússon. (1977). Athugun á geðveikum börnum á Íslandi. Börn fædd 1964-1973. *Læknablaðið*, 63, 237-243.
- Guðmundur Skarphéðinsson. (2008). *Skimunarlisti einhverfurófs: Autism Spectrum Screening Questionnaire*. Handbók. Reykjavík: Landsspítali.
- Guilmatre, A., Dubourg, C., Mosca, A-L., Legallic, S., Goldenberg, A., Drouin-Garrud, V. o.fl. (2009). Recurrent Rearrangements in Synaptic and Neurodevelopmental Genes and Shared Biologic Pathways in Schizophrenia, Autism, and Mental Retardation. *Archives of General Psychiatry*, 66(9), 947-956.
- Guralnick, M. J. (1998). Effectiveness of Early Intervention for Vulnerable Children: A Developmental Perspective. *American Journal on Mental Retardation*, 102(4), 319-345.
- Gureje, O. og Stein, D. J. (2012). Classification of mental disorders. The importance of inclusive decision-making. *International Review of Psychiatry*, 24(6), 606-612.
- Happé, F. (2011). Criteria, Categories, and Continua: Autism and Related Disorders in DSM-5. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 50(6), 540-542.

- Hattier, M. A., Matson, J. L., Tureck, K., og Horovitz, M. (2011). The effects of gender and age on repetitive and/or restricted behaviors and interests in adults with autism spectrum disorders and intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 32(6), 2346-2351.
- Holtman, M., Bölte, S. og Poustka, F. (2007). Attention Deficit Hyperactivity Disorder Symptoms in Pervasive Developmental Disorders: Association with Autistic Behavior Domains and Coexisting Psychopathology. *Psychopathology*, 40(3), 172-177.
- Howlin, P. (2003). Outcome in High Functioning Adults with Autism With and Without Early Language Delays. Implications for the Differentiation Between Autism and Aspergers Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33(1), 3-13.
- Hudziak, J., Achenbach, T. M., Althoff, R. R. og Pine, D. (2007). A dimensional approach to developmental psychopathology. *International Journal of Methods in Psychiatric Research*, 16(1), 16-23.
- Huerta, M., Bishop, S. L., Duncan, A., Hus, V. og Lord, C. (2012). Application of DSM-5 Criteria for Autism Spectrum Disorder to Three Samples of Children with DSM-IV Diagnoses of Pervasive Developmental Disorders. *The American Journal of Psychiatry*, 169(10), 1056-1064.
- Jordan, R. (1999). *Autistic Spectrum Disorders: An Introductory Handbook for Practitioners*. London: David Fulton Publishers.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Kim, S. H. og Lord, C. (2010). Restricted and Repetitive Behaviors in Toddlers and Preschoolers with Autism Spectrum Disorders Based on the Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS). *Autism Research*, 3(4), 162-173.
- Kim, Y. S., Leventhal, B. L., Koh, Y-U., Fombonne, E., Laska, E., Lim, E-C., o.fl. (2011). Prevalence of Autism Spectrum Disorders in a Total Population Sample. *The American Journal of Psychiatry*, 168(9), 904-912.

- Kim, S. H. og Lord, C. (2012). New Autism Diagnostic Interview-Revised Algorithms for Toddlers and Young Preschoolers from 12 to 47 Months of Age. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 82-93.
- Kjellmer, L., Hedvall, A., Fernell, E., Gillberg, C. og Norrelgen, F. (2012). Language and Communication skills in preschool children with autism spectrum disorders: Contribution of cognition, severity of autism symptoms, and adaptive functioning to the variability. *Research in Developmental Disabilities*, 33(1), 172-180.
- Kleinman, J. M., Robins, D. L., Ventola, P. E., Pandey, J., Boorstein, H. C., Esser, E.I., o.fl. (2008). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: A Follow-up Study Investigating the Early Detection of Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38(5), 827-839.
- Klin, A., McPartland, J. og Volkmar, F. R. (2005a). Asperger Syndrome. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 88-125). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Klin, A., Saulnier, C., Tsatsanis, K. og Volkmar, F. R. (2005b). Clinical Evaluation in Autism Spectrum Disorders: Psychological Assessment within a Transdisciplinary Framework. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 772-798). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Klin, A., Danovitch, J. H., Merz, A. B. og Volkmar, F. R. (2007). Circumscribed Interests in Higher Functioning Individuals With Autism Spectrum Disorders: An Exploratory Study. *Research and Practice for Persons with Severe Disabilities*, 32(2), 89-100.
- Kotagal, S. og Broomall, E. (2012). Sleep in Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatric Neurology*, 47(4), 242-251.
- Kraemer, H. C. (2007). DSM categories and dimensions in clinical and research contexts. *International Journal of Methods in Psychiatric Research*, 16(1), 8-15.

- Landlæknisembættið. (2010). *Ung- og smábarnavernd. Leiðbeiningar um heilsuvernd barna 0-5 ára*. Handbók. Reykjavík: Landlæknisembættið. Pdf.  
Sótt 14. janúar 2013 af  
<http://www.landlaeknir.is/servlet/file/store93/item2830/4138.pdf>.
- Lam, K. S. L., Bodfish, J. W. og Piven, J. (2008). Evidence for three subtypes of repetitive behavior in autism that differ in familiarity and associated with other symptoms. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 49(11), 1193-1200.
- Landa, R. J. (2008). Diagnosis of autism spectrum disorders in the first 3 years of life. *Nature Clinical Practice Neurology*, 4(3), 138-147.
- Lecavalier, L., Amen, M. G., Scahill, L., McDougle, C. J., McCracken, J. T., Vitiello, B. o.fl. (2006). Validity of the autism diagnostic interview-revised. *American Journal of Mental Retardation*, 11(3), 199-215.
- Le Couteur, A., Haden, G., Hammel, D. og McConachie, H. (2008). Diagnosing Autism Spectrum Disorders in Pre-school Children Using Two standardised Assessment Instruments: The ADI-R and the ADOS. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 362-372.
- Loh, A., Soman, T., Brian, J., Bryson, S. E., Roberts, W., Szatmari, P. o.fl. (2007). Stereotyped Motor Behaviors Associated with Autism in High-risk Infants: A pilot Videotape Analysis of a Sibling Sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 25-36.
- Lord, C., Storoschuk, S., Rutter, M. og Pickles, A. (1993). Using the ADI-R to diagnose autism in preschool children. *Infant Mental Health*, 14, 234-252.
- Lord, C., Rutter, M. og Le Couteur, A. (1994). Autism Diagnostic Interview-Revised: A Revised Version of a Diagnostic Interview for Caregivers of Individuals with Possible Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, 24(5), 659-685.

- Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook Jr. H., Leventhal, B., DiLavore, C., o.fl. (2000). The Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic: A standard Measure of Social and Communication Deficits Associated with the Spectrum of Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30(3), 205-223.
- Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P. C. og Risi, S. (2001). *Autism Diagnostic Observation Schedule*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Lord, C. og Corsello, C. (2005). Diagnostic Instruments in Autistic Spectrum Disorder. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 730-771). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Lord, C., Risi, S., DiLavore, P. S., Shulman, C., Thurm, A. og Pickles, A. (2006). Autism From 2 to 9 Years of Age. *Archives of General Psychiatry*, 63(6), 694-701.
- Lord, C. og Jones, R. M. (2012). Annual Research Review: Re-thinking the classification of autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* , 53(3), 490-509.
- Lord, C., Petkova, E., Hus, V., Gan, W., Lu, F., Martin, D. M., o.fl. (2012). A multisite Study of the Clinical Diagnosis of Different Autism Spectrum Disorders. *Archives of General Psychiatry*, 69(3), 306-313.
- Lovaas, I. O. (1987). Behavioral Treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 55, 3-9.
- MacDonald, R., Green, G., Mansfield, R., Geckeler, A., Gardenier, N., Anderson, J., o.fl. (2007). Stereotypy in young children with autism and typically developing children. *Research in Developmental Disabilities*, 28(3), 266-277.
- Macintosh, K. E. og Dissanayake, C. (2004). Annotation: The similarities and differences between autistic disorder and Asperger's disorder: a review of the empirical evidence. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 45(3), 421-434.

- Magnús F. Ólafsson. (2006). *Einhverfurófseinkenni meðal íslenskra barna: Próffræðilegir eiginleikar Social Responsiveness Scale (SRS)*. Óbirt Cand. psych. Ritgerð. Háskóli Íslands: Félagsvísindadeild.
- Mahjouri, S. Og Lord, C. (2012). What the DSM-5 Portends for Research, Diagnosis, and Treatment of Autism Spectrum Disorders. *Current Psychiatry Reports*, 14, 739-747.
- Mandy, W., Charman, T., Gilmour, J. og Skuse, D. (2011). Toward Specifying Pervasive Developmental Disorder–Not Otherwise Specified. *Autism Research*, 4, 121-131.
- Matson, J. L. og Nebel-Schwalm, M. S. (2005). Comorbid psychopathology with autism spectrum disorder in children: An overview. *Research in Developmental Disabilities*, 28(4), 341-352.
- Matson, J. L. og Shoemaker, M. (2009). Intellectual disability and its relationship to autism spectrum disorders. *Research in Developmental Disabilities*, 30(6), 1107-1114.
- Matson, J. L., Belva, B. C., Horovitz, M., Kozlowski, A. M. og Bamburg, J. W. (2012a). Comparing Symptoms of Autism Spectrum Disorders in a Developmentally Disabled Adult Population Using the Current DSM-IV-TR Diagnostic Criteria and the Proposed DSM-5 Diagnostic Criteria. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 24(4), 403-414.
- Matson, J. L., Hattier, M. A. og Williams, L. W. (2012b). How does Relaxing the Algorithm for Autism Affect DSM-V Prevalence Rates? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(8), 1549-1556.
- Matson, J. L., Kozlowski, A. M., Hattier, M. A., Horovitz, M. og Sipes, M. (2012c). DSM-IV vs DSM-5 diagnostic criteria for toddlers with Autism. *Developmental Neurorehabilitation*, 15(3), 185-190.
- Mazefsky, C. A., McPartland, J. C., Gastgeb, H. Z. og Minshew, N. J. (2012). Brief Report: Comparability of DSM-IV and DSM-5 ASD Research Samples. *Journal of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, 43(5), 1236-1242.

- Mazurek, M. O., Kanne, S. M. og Wodka, E. L. (2013). Physical aggression in children and adolescents with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 7(3), 455-465.
- McConachie, H., Le Couteur, A. og Honey, E. (2005). Can a diagnosis of Asperger Syndrome be made in very young children with suspected autism spectrum disorder? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(2), 167-176.
- McEachin, J. J., Tristram, S. og Lovaas, I. (1993). Long-Term Outcome for Children With Autism Who Received Early Intensive Behavioral Treatment. *American Journal on Mental Retardation*, 97(4), 359-372.
- McPartland, J. C., Reichow, B. og Volkmar, F. R. (2012). Sensitivity and Specificity of Proposed DSM-5 Diagnostic Criteria for Autism Spectrum Disorder. *Journal of The American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51(4), 368-383.
- Mildenberger, K., Sitter, S., Noterdaeme, M. og Amorosa, H. (2001). The use of the ADI-R as a diagnostic tool in the differential diagnosis of children with infantile autism and children with a receptive language disorder. *European Child and Adolescent Psychiatry* 10(4), 248-255.
- Militeri, R., Bravaccio, C., Falco, C., Fico, C. og Palermo, M. T. (2002). Repetitive behaviors in autistic disorder. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 11(5), 210-218.
- Minschew, N. J., Sweeney, J. A., Bauman, M. L. og Webb, S. J. (2005). Neurological Aspects of Autism. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 473-514). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Mulligan, A., Anney, R. J. L, O'Regan, M., Chen, W., Butler, L., Fitzgerald, M. o.fl. (2009). Autism Symptoms in Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: A Familial Trait Which Correlates with Conduct, Oppositional Defiant, Language and Motor Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 197-209.

- Neul, J. L., Kaufmann, W. E., Glaze, D. G., Christodoulou, J., Clarke, A. J. Bahi-Buisson, N., o.fl. (2010). Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature. *Annals of Neurology*, 68(6), 944-950.
- Newsom, C. og Hovanitz, C. (2006). Autistic Spectrum Disorders. Í E. J. Mash og R. A. Barkley (ritstjórar), *Treatment of Childhood Disorders* (bls. 455-511). New York: The Guilford Press.
- Nordin, V., Gillberg, C. og Nydén, A. (1998). The Swedish version of the Childhood Autism Rating Scale in a clinical setting. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28, 69-75.
- Ozonoff, S., Goodlin-Jones og Solomon, (2007). Autism Spectrum Disorders. Í E. J. Mash og R. A. Barkley (ritstjórar), *Assessment of Childhood Disorders* (bls. 487-525). New York: The Guilford Press.
- Ozonoff, S., Heung, K., Byrd, R., Hansen, R. og Hertz-Picciotto, I. (2008). The Onset of Autism: Patterns of Symptom Emergence in the First years of Life. *Autism Research*, 1, 320-328.
- Ozonoff, S. (2012). Editorial: DSM-5 and autism spectrum disorders – two decades of perspectives from the JCPP. *Journal of Child and Psychology and Psychiatry*, 53(9), 4-6.
- Páll Magnússon og Evald Sæmundsen (2001). Prevalence of Autism in Iceland. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(2), 153-163.
- Pétur Lúðvígsson. (1997). Einhverfa og flogaveiki. *Umsjón, 20 ára afmælisrit Umsjónarfélags einhverfra*. Kópavogur: Svansprent.
- Posserud, M-B., Lundervold, A. J. og Gillberg, C. (2009). Validation of the Autism Spectrum Screening Questionnaire in a Total Population Sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 126-134.
- Poustka, F., & Lisch, S. (1993). Autistic behaviour domains and their relation to self-injurious behaviour. *Acta Paedopsychiatrica*, 56(2), 69–73.



- Poustka, F., Lisch, S., Ruhl, D., Sacher, A., Schmötzer, G. og Werner K. (1996). The Standardized Diagnosis of Autism, Autism Diagnostic Interview-Revised. Interrater Reliability of the German Form of the Interview. *Psychopathology*, 29, 145-153.
- Reaven, J., Blakeley-Smith, A., Culhane-Shelburne, K. og Hepburn, S. (2012). Group cognitive behavior therapy for children with high-functioning autism spectrum disorders and anxiety: a randomized trial. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53 (4), 410-419.
- Reiersen, A. M., Constantino, J. N., Volk, H. E. og Todd, R. D. (2007). Autistic Traits in a population-based ADHD twin sample. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48(5), 464-472.
- Reiersen, A. M. og Todd, R. D. (2008). Co-occurrence of ADHD and autism spectrum disorders: phenomenology and treatment. *Expert Review of Neurotherapeutics*, 8(4), 657-669.
- Richler, J., Bishop, S. L., Kleinke, J.R. og Lord, C. (2007). Restricted and Repetitive Behaviors in Young Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 73-85.
- Richler, J., Huerta, M., Bishop, S. L. og Lord, C. (2010). Developmental Trajectories of Restricted and Repetitive Behaviors and Interests in Children with Autism Spectrum Disorders. *Development and Psychopathology*, 22(1), 55-69.
- Ringman, J. M. og Jankovic, J. (2000). Occurrence of Tics in Asperger's Syndrome and Autistic Disorder. *Journal of Child Neurology*, 15(6), 394-400.
- Robins, D. L., Fein, D., Barton, M.L. og Green, J. A. (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(2), 131-144.
- Robinson, S. J. (2008). Childhood Epilepsy and Autism Spectrum Disorders: Psychiatric Problems, Phenotypic Expression, and Anticonvulsants. *Neuropsychology Review*, 22(3), 271-279.

- Robinson, S. J. (2012). Childhood Epilepsy and Autism Spectrum Disorders: Psychiatric Problems, Phenotypic Expression, and Anticunvulsants. *Neuropsychology Review*, 22(3), 271-279.
- Rutter, M. (2005a). Incidence of autism spectrum disorders: Changes over time and their meaning. *Acta Pædiatrica*, 94, 2-15.
- Rutter, M. (2005b). Genetic Influences and autism. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 425-452). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Rutter, M., Le Couteur, A. L. og Lord, C. (2008). *The Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Rutter, M. (2011). Research Review. Child psychiatric diagnosis and classification: concepts, findings, challenges and potential. *Journal of child Psychology and Psychiatry*, 52(6), 647-660.
- Sarret, J. C. (2011). Trapped children: Popular Images of Children with Autism in the 1960s and 2000s. *Journal of Medical Humanities*, 32(2), 141-153.
- Sattler, J. M. (2008). *Assessment of Children: Cognitive Foundations* (5. útgáfa). San Diego: Publisher, Inc.
- Schopler, E., Reichler, E., DeVilles, R. og Daly, K. (1980). Toward Objective Classification of Childhood Autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1(10), 91-103.
- Shattuck, P. T., Durkin, M., Maenner, M., Newschaffer, C., Mandell, D. S., Wiggins, L., o.fl. (2009). Timing of identification among children with an autism spectrum disorder: Findings from a population-based surveillance study. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 48(5), 474-483.
- Sigríður Lóa Jónsdóttir og Ingólfur Einarsson. (2005). Snemmtæk atferlisþjálfun barna með einhverfu. *Glæður*, 1(15), 12-19.

- Sigríður Lóa Jónsdóttir, Evald Sæmundsen, Guðlaug Ásmundsdóttir, Sigrún Hjartardóttir, Bryndís B. Ásgeirsdóttir, Hrafnhildur H. Smáradóttir o.fl. (2007). Follow-up of Children Diagnosed with Pervasive Developmental Disorders: Stability and Change During the Preschool Years. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, 1361-1374.
- Sigríður Lóa Jónsdóttir, Evald Sæmundsen, Ingibjörg Sif Antonsdóttir, Sólveig Sigurðardóttir og Daníel Ólason. (2011). Children diagnosed with autism spectrum disorder before or after the age of 6 years. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(1), 175-184.
- Sigrún Hjartardóttir. (1997). Skipulögð kennsla. *Umsjón, 20 ára afmælisrit Umsjónarfélags einhverfra*. Kópavogur: Svansprent.
- Smith, T., Groen, A. D. og Wynn, J. W. (2000). Randomized trial of intensive early intervention for children with pervasive developmental disorder. *American Journal on Mental Retardation*, 105(4), 269–285.
- Sólveig Norðfjörð. (2010). Þáttabygging WISC-IV hjá 6-16 ára börnum með greind undir meðallagi. *Sálfræðiritið*, 15, 34-35.
- Sparrow, S., Cicchetti, D. V. og Balla, D. A. (2005). *Vineland Adaptive Behavior Scales: Survey forms manual* (2. útgáfa). Circle Pines: AGS Publishing.
- Stone W. L., Lee, E. B., Ashford, L., Brissie, J., Hepburn, S. L., Coonrad, E. E., o.fl. (1999). Can Autism Be Diagnosed Accurately in Children Under 3 Years? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 40(2), 219–226.
- Swedo, S. E., Baird, G., Cook Jr., E. H., Happé, F. G., Harris, J. C., Kaufmann, W. E., o.fl. (2012). Commentary from the DSM-5 Workgroup on Neurodevelopmental Disorders. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51(4), 347-349.
- Taheri, A. og Perry, A. (2012). Exploring the Proposed DSM-5 Criteria in a Clinical Sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 1810-1817.

- Turner-Brown, L. M., Lam, K. S. L., Holtzclaw, T. N., Dichter, G. S. og Bodfish, J. W. (2011). Phenomenology and measurement of circumscribed interests in autism spectrum disorder. *Autism, 15*(4), 437-456.
- Van Acker, R., Loncola, J. A. og Van Acker, E. Y. (2005). Rett Syndrome: A Pervasive Developmental Disorder. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 126-164). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- van Lang, N. D. J., Boomsma, A., Sytema, S., de Bildt, A. A., Kraijer, D. W., Ketelaars, C., o.fl. (2005). Structural equation analysis of a hypothesized symptom model in the autism spectrum. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 47*(1), 37-44.
- Volkmar, Chawarska og Klin (2008). Autism Spectrum Disorders in Infants and Toddlers. Í K. Chawarska, A. Klin og F. R. Volkmar (ritsjórar), *Autism Spectrum Disorders in Infants and Toddler* (bls. 1-15). New York: The Guilford Press.
- Volkmar, F. R. og Klin, A. (2005). Issues in the Classification of Autism and Related Conditions. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 5-41). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Volkmar, F. R., Koenig, K. og State, M. (2005). Childhood Disintegrative Disorder. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 70-87). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Volkmar, F. R., Reichow, B. og McPartland, J. (2012). Classification of autism and related conditions: progress, challenges, and opportunities. *Dialogues in Clinical Neuroscience, 14*(3), 229-237.
- Ventola, P. E., Kleinman, J., Pandey, J., Barton, M., Allen, S., Green, J., o.fl. (2006). Agreement Among Four Diagnostic Instruments for Autism Spectrum Disorders in Toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 36*, 839-847.
- Wechsler, D. (1989). *Manual for the Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence-Revised*. San Antonio, TX. The Psychological Corporation.

- Wechsler, D. (2003). *Wechsler Intelligence Scale for Children, Fourth Edition (WISC-IV)*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.
- Wheelwright, S., Auyeung, B., Allison C. og Baron-Cohen, S. (2010). Defining the broader, medium and narrow autism phenotype among parents using the Autism Spectrum Quotient (AQ). *Molecular Autism, 1*(10), 1-9.
- White, S. W., Oswald, D., Ollendick, T. og Scahill, L. (2009). Anxiety in children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders. *Clinical Psychology Review, 29*(3), 216-229.
- Williams, K., Tuck, M., Helmer, M., Bertak, L., Mellis, C. og Peat, J. K. (2008). Diagnostic labelling of autism spectrum disorders in NSW. *Journal of Pediatrics and Child Health, 44*(3), 108-113.
- Wing, L. (2005). Problems of Categorical Classification Systems. Í F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin og D. Cohen (ritsjórar), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (bls. 583-605). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Wing, L. og Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Pervasive Developmental Disorders, 9*(1), 11-29.
- Wing, L., Gould, J. og Gillberg, C. (2011). Autism spectrum disorders in the DSM-V: Better or worse than the DSM-IV? *Research in Developmental Disabilities, 32*, 768-773.
- Wing, L. og Potter, D. (2002). The Epidemiology of Autistic Spectrum Disorders: Is the Prevalence Rising? *Mental Retardation and Developmental Disabilities, 8*, 151-161.
- Witwear, A. N. og Lecavalier, L. (2008). Examining the Validity of Autism Spectrum Disorder Subtypes. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 38*(9), 1611-1624.
- Wolff, S. (2004). The history of autism. *European Child and Adolescent Psychiatry, 13*, 201-208.

Worley, J. A. og Matson, J. L. (2012). Comparing symptoms of autism spectrum disorders using the current DSM-IV-TR diagnostic criteria and the proposed DSM-V diagnostic criteria. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6(2), 965-970.

World Health Organization. (1993). *The ICD-10 classification of mental and behavioral disorders: diagnostic criteria for research*. Geneva: World Health Organization.

World Health Organization. (2013). Classifications. International Classification of Diseases (ICD). Sótt 30 október 2012 af <http://www.who.int/classifications/icd/>