



TÉNYEK és LÉNYEG rovat hírek a tudomány világából

A lányok autizmusa

Dr. Madarassy-Szűcs Anna

Szakmai tudásunk az autizmus spektrum zavarról, s így az autizmus diagnosztikája is számottevően változott az elmúlt évtizedekben. Bár jelentősen nőtt a felismerésre irányuló figyelem, sokan csak hosszú évek várakozását követően, vagy sosem jutnak el a diagnózis által megerősített felismerésig. A felismerés késésével azonban nemcsak a fejlesztés értékes éveit vesznek el, hanem sokszor a megértésé is: a látszólag megmagyarázhatatlan viselkedési, gondolkodási sajátosságok elszigetelhetik, sebezhetővé tehetik az egyént a kortárs közösségben.

A diagnózis elmaradása sajátos és továbbra is kifejezett probléma az autizmussal élő jó intellektusú lányok, nők esetén. Míg korábban elterjedt nézet volt, hogy legalább négyszer többen vannak az érintett fiúk, a legújabb tanulmányok alapján ez az arány a valóságban kisebb, 3:1, alacsonyabb intellektus mellett 2:1 a javukra.(1,2)

A tapasztalat azt mutatja, hogy az ép intellektusú autista nőket hozzávetőlegesen tizedannyi eséllyel diagnosztizálják.(3) A nehézségek jobbjára csak későbbi életkorokban, a serdülés időszakában, vagy már felnőttkorra válnak egyértelművé a környezet számára, ekkora azonban sajnos gyakran másodlagos problémák, szorongásos, kényszeres és hangulati, illetve akár 25-30%-ban evészavaros tünetek, valamint gender diszfória is megjelennek társuló nehézségként.(4) Felnőttkorban gyakran a gyermek diagnózisa hozhatja fókuszba az édesanya érintettségét. A másodlagos tünetek tovább komplikálják a diagnosztikus folyamatot és sokszor a körültekintő ellátás ellenére is rejtve maradhat a primer ok, az autizmus.

A témában növekvő számú tudományos publikáció mellett is számos kérdés övezi az autizmusban megjelenő nemi eloszlási jellegzetességet.(5,6)

A diszkrépanciával kapcsolatban két fő kérdés merül fel:

1. Ha valóban több az autizmussal születő fiú, vajon mi állhat ennek hátterében?
2. Mennyire torzítja a fenti arányszámokat a fel nem ismert női esetszám? Mi a felismerés elmaradásának oka?

Lehetséges válaszként az alábbiakban a női nem protektivitásával foglalkozó elméletet és a „női autizmus fenotípus”-t szeretném röviden bemutatni.

A női nem, mint protektív tényező (Female Protective Effect – FPT)

Az elmélet alapfeltevése, hogy azonos szintű autisztikus tünetek kifejeződéséhez a nők esetén nagyobb környezeti, vagy genetikai kockázat vezethet, mint férfiak esetén, ezáltal a nők azonos predispozíció esetén „védettebbek” az autisztikus jellemzők kifejlődésétől.(7) Az elméletet alátá-

masztó genetikai kutatások arról számolnak be, hogy autizmussal élő nők esetén magasabb számban fordulnak elő spontán, nem-örökletes génmutációk, mint a velük azonos mértékű tüneteket mutató férfiakban.(8,9) Mindezek alapján a kutatók egy, a tüneti képet mérséklő, veleszületett protektív tényező meglétét valószínűsítik autista nők esetén. Ez egyszersmind azt is jelentené, hogy a kifejezettebb tünetekkel élő autista nők és egyenesági rokonaik között is magasabb arányban kell jelen legyenek a genetikai eltérések és egyúttal a klinikai jellegzetességek is. Az ezzel kapcsolatos kutatási eredmények egyelőre egymásnak ellentmondók: míg Desachy és Frazier magasabb arányban észleltek autisztikus tüneteket az általuk vizsgált autista nők elsőfokú rokonai közt, Ozonoff és munkacsoportja épp ellenkezőről publikált.(10)

Baron-Cohem „extrém férfi agy” teóriája szerint az autisztikus gondolkodás összefüggésbe hozható az androgén nemi hormonokkal.(11) Az autisztikus karakterként aposztrofált kimagasló rendszerező és alacsonyabb szintű kognitív empátiás és érzelmekifejezést involváló készségek alapvetően a férfi idegrendszeri működés jellegzetességei, az elmélet alapján a következményes viselkedéses és pszichológiai kép autizmusban, mint „szélsőséges férfi jelleg” értelmezhető. Egyes kutatások az autizmussal élő nők esetében is bizonyítottak magasabb szérumban androgén hormon szinteket.(12,13) Guyatt és mtsai magzati fejlődést vizsgáló kutatásukban az androgén hormonok idegrendszeri érést modifikáló hatását azonban igen csekélynek találták.(14)

Természetesen az X-kromoszóma is felmerülhet, mint protektív tényező, bár konkrét gént nem azonosítottak a védőhatás hátterében.(15)

In vitro vizsgálatokban környezeti ágensek, például gyógyszerhatás, kisebb mennyiségben is fokozták az autizmus kialakulásának valószínűségét férfiakban, mint nőkben.(16)

A „női autizmus fenotípus”

Ha léteznek is genetikai védőfaktorok, számos bizonyíték utal arra, hogy a jelenlegi diagnosztikai eszközeink kevésbé alkalmasak az autista lányok kiszűrésére.(17) Fontos szem előtt tartani, hogy nem csak maga az autizmus diagnózis, de az autizmussal kapcsolatos kutatási eredmények is legnagyobb részben fiúk esetein alapul, férfiak bevonásával jött létre.(18, 19, 20) A lányok esetén a korai években ritkábban alarmizáló tünet a beszédfejlődési késés, verbális készségeik sokkal jobbak, mint a velük egyidős autizmussal élő fiúké.

A camouflage*-ként ismert megküzdési stratégiának, kompenzációnak is köszönhetően „túl ügyesek” a szociális-kommunikációs készségeket illetően, és a diagnózishoz szükséges másik kritériumcsoport vonatkozásában is jellemzően lényegesen kevesebb nyilvánvaló eltérést tapasztalunk esetükben: hiányzik az extenzív repetitív viselkedés, ragaszkodás.(21) Sajátos érdeklődésük sokszor csak intenzitását tekintve sajátos, témájuk azonban hétköznapi és társadalmilag is elfogadottabb, mint a fiúké: a hírességek, könyvek, pónik, lovak, cicák később az emberek, emberi kapcsolatok(!) témái iránt érdeklődő kislányok kevésbé tűnnek ki kortársaik közül, mint pl. a négyévesen már megszállottan a NASA, kukásautók, csapszerelvények vagy egysejtűek iránt érdeklődő fiúcskák.(22,23,24) S mivel az autizmussal élő lányokra különösen gyakran jellemző a perfekcionizmus és megfelelni vágyás, míg a kortárs közösségben, iskolában szinte problémamentesnek tűnhet viselkedésük, belül valójában rendkívül markáns szorongást élnek meg. Ezek a lányok gyakran az otthoni közegben engedik ki feszültségüket, vagy a folyamatos iskolai bizonytalanságot ellensúlyozandó, otthon igyekeznek mindent irányítani, így a „családi körre lokalizált” problémák miatt a szakemberek gyakran családterápiás ellátást javasolnak.

Dr. Ava Ruth Baker megnevezésével „az autizmus spektrum láthatatlan széle” azon jó képességű lányok eseteit jelenti, akik a leggyakrabban találkozhatnak a „de hát egyáltalán nem is tűnsz te autistának”- kijelentésekkel.

Autistának viszont alapvetően nem tűnik, hanem születik valaki, hiszen az autizmus komplex, poli-

génes öröklésmentű idegrendszeri fejlődési típus, ami annyiféle formában jelenik meg, amennyi embert érint. Hogy az eltérő idegrendszeri fejlődés mennyiben jelent később nehézséget az élet során, s így mennyiben „tűnik” bármilyennek is, számos tényezővel összefügg.

Ha neurotipikusként vagy szakemberként „enyhébb” tüneti képet látunk is, az autizmussal élő nők szubjektív megélése alapján **számukra ugyanannyi nehézséget és kihívást jelent** eltérő idegrendszeri fejlődésük. Mivel nehézségeik kevésbé „látványosak”, még kevesebb toleranciára és segítségre számíthatnak a társadalomban, így nem véletlen, hogy leggyakrabban szorongás és depresszió miatt kerülnek szakemberhez.

Fokozott diagnosztikus éberségre és további kutatásokra, azok minél pontosabb követésére van szükség ahhoz, hogy az autizmus „láthatatlan” megjelenésével se hagyjunk segítség nélkül senkit.

1. R. Loomes, L. Hull, W.P.L. Mandy, What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis, *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry*, 56 (6) (2017), pp. 466-474
2. Dworzynski, K., Ronald, A., Bolton, P., & Happé, F. (2012). How different are girls and boys above and below the diagnostic threshold for autism spectrum disorders? *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 51(8), 788–797.
3. Tony Attwood - The Pattern of Abilities and Development of Girls with Asperger's Syndrome
4. Robinson, E. B., Lichtenstein, P., Anckarsäter, H., Happé, F., & Ronald, A. (2013). Examining and interpreting the female protective effect against autistic behavior. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 110(13), 5258–5262.
5. Lai M-C, Baron-Cohen S, Buxbaum JD. Understanding autism in the light of sex/gender. *Molecular Autism*. 2015;6(1)
6. Lord C, Schopler E, Revicki D. Sex differences in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 1982;12(4):317–330.
7. Robinson, E. B., Lichtenstein, P., Anckarsäter, H., Happé, F., & Ronald, A. (2013). Examining and interpreting the female protective effect against autistic behavior. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 110(13), 5258–5262.
7. Pilowsky T, Yirmiya N, Shulman C, Dover R. The autism diagnostic interview-revised and the childhood autism rating scale: Differences Between diagnostic systems and comparison between genders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
8. Gilman, S. R., Iossifov, I., Levy, D., Ronemus, M., Wigler, M., & Vitkup, D. (2011). Rare De novo variants associated with autism implicate a large functional network of genes involved in formation and function of synapses. *Neuron*, 70(5), 898–907.
9. Levy, D., Ronemus, M., Yamrom, B., Lee, Y.-h., Leotta, A., Kendall, J., et al. (2011). Rare De novo and transmitted copy-number variation in autistic Spectrum disorders. *Neuron*, 70(5), 886–897.
10. Desachy, G., Croen, L. A., Torres, A. R., Kharrazi, M., Delorenze, G. N., Windham, G. C., et al. (2015). Increased female autosomal burden of rare copy number variants in human populations and in autism families. *Molecular Psychiatry*, 20(2), 170–175.
10. Frazier, T. W., Youngstrom, E. A., Hardan, A. Y., Georgiades, S., Constantino, J. N., & Eng, C. (2015). Quantitative autism symptom patterns recapitulate differential mechanisms of genetic transmission in single and multiple incidence families. *Molecular Autism*, 6, 58.
10. Ozonoff, S., Young, G., Carter, A., Messinger, D., Yirmiya, N., Zwaigenbaum, L., et al. (2011). Recurrence risk for autism spectrum disorders: A baby siblings research consortium study. *Pediatrics*, 128(3), 488–495.
11. Baron-Cohen, S. (2002). The extreme male brain theory of autism. *Trends in Cognitive Sciences*, 6(6), 248–254.
12. Knickmeyer, R., Baron-Cohen, S., Fane, B. A., Wheelwright, S., Mathews, G. A., Conway, G. S., et al. (2006). Androgens and autistic traits: A study of individuals with congenital adrenal hyperplasia. *Hormones and Behavior*, 50(1), 148–153.
13. Schwarz, E., Guest, P. C., Rahmoune, H., Wang, L., Levin, Y., Ingudomnukul, E., et al. (2011). Sex-specific serum biomarker patterns in adults with Asperger's syndrome. *Molecular Psychiatry*, 16,
14. Guyatt, A. L., Heron, J., Knight, B. L. C., Golding, J., & Rai, D. (2015). Digit ratio and autism spectrum disorders in the Avon longitudinal study of parents and children: A birth cohort study. *BMJ Open*, 5(8), e007433.

15. Skuse, D. H. (2000). Imprinting, the X-chromosome, and the male brain: Explaining sex differences in the liability to autism. *Pediatric Research*, 47, 9.
16. Harrington, R. A., Lee, L.-C., Crum, R. M., Zimmerman, A. W., & Hertz-Picciotto, I. (2014). Prenatal SSRI use and offspring with autism Spectrum disorder or developmental delay. *Pediatrics*, 133(5), e1241–e1248.
17. Russell, G., Steer, C., & Golding, J. (2011). Social and demographic factors that influence the diagnosis of autistic spectrum disorders. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 46(12), 1283–1293.
- 18 Kopp, S., & Gillberg, C. (2011). The autism Spectrum screening questionnaire (ASSQ)-revised extended version (ASSQ-REV): An instrument for better capturing the autism phenotype in girls? A preliminary study involving 191 clinical cases and community controls. *Research in Developmental Disabilities*, 32(6), 2875–2888.
- 19 Kirkovski, M., Enticott, P. G., & Fitzgerald, P. B. (2013). A review of the role of female gender in autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(11), 2584–2603.
- 20 Mattila, M.-L., Kielinen, M., Linna, S.-L., Jussila, K., Ebeling, H., Bloigu, R., et al. (2011). Autism Spectrum disorders according to DSM-IV-TR and comparison with DSM-5 draft criteria: An epidemiological study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 50(6), 583–592.e11.
21. Hull, L., Petrides, K. V., Allison, C., Smith, P., Baron-Cohen, S., Lai, M., & Mandy, W. (2017a). “Putting on my best normal”: Social camouflaging in adults with autism Spectrum conditions. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47(8), 2519–2534.
21. Livingston, L. A., Colvert, E., Bolton, P., & Happé, F. (2019). Good social skills despite poor theory of mind: Exploring compensation in autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 60(1), 102–110.
22. Antezana, L., Factor, R. S., Condy, E. E., Strega, M. V., Scarpa, A., & Richey, J. A. (2019). Gender differences in restricted and repetitive behaviors and interests in youth with autism. *Autism Research*, 12(2), 274–283.
23. Nowell, S. W., Jones, D. R., & Harrop, C. (2019). Circumscribed interests in autism: Are there sex differences? *Advances in Autism*, AIA-09-2018-0032.
24. McFayden, T. C., Albright, J., Muskett, A. E., & Scarpa, A. (2018). Brief report: Sex differences in ASD diagnosis—A brief report on restricted interests and repetitive behaviors. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49(4), 1693–1699.

* Az autisztikus tünetek „álcázása”, elrejtése vagy kompenzálása a beilleszkedés érdekében

Vadaskert Alapítvány
Vadaskert Gyermekpszichiátriai Kórház és Szakambulancia
www.vadaskert.hu
www.vadaskertem.hu

Kérjük, adója 1%-ával támogassa a Vadaskert Alapítvány működését!
Adószámunk: 19007191-1-41